

## Le diagnostic anténatal

par Sylvie Viaux-Savelon

Le diagnostic prénatal, aussi appelé diagnostic anténatal, est l'ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection ayant un impact sur la santé de l'enfant. Il peut s'agir par exemple d'une anomalie génétique, d'une malformation congénitale, d'une fœtopathie infectieuse. Quand cette affection est curable, le diagnostic prénatal permet d'optimiser le suivi périnatal de l'enfant. Quand cette affection est incurable et de mauvais pronostic, le diagnostic prénatal peut déboucher sur une interruption médicale de la grossesse ou sur la préparation des parents à l'accueil d'un enfant malade ou handicapé. Le dépistage prénatal s'intègre dans le parcours de soins de toute femme enceinte, qui peut choisir ou non d'y avoir recours. Le dépistage et le diagnostic prénatal sont très encadrés, en ce qui concerne l'information des parents et l'assurance de la qualité des pratiques. Les techniques de diagnostic prénatal s'appliquent dans deux situations très différentes.

### Risque connu avant la grossesse

La situation la plus simple, mais la moins fréquente, résulte d'un risque connu avant la grossesse. Il s'agit typiquement d'un couple ayant donné naissance à un premier enfant atteint d'une maladie génétique, et envisageant une nouvelle grossesse. Les enjeux du diagnostic prénatal sont discutés en consultation de conseil génétique avant de décider d'arrêter la contraception. La maladie est bien connue par les parents, qui disposent de tout le temps nécessaire pour s'informer et décider de recourir ou non au diagnostic prénatal pour la future grossesse. S'ils choisissent de recourir au diagnostic prénatal, il s'agira souvent d'effectuer au premier trimestre de la grossesse un prélèvement de trophoblaste permettant l'analyse ciblée du gène responsable de la maladie. Le risque de complication de l'examen (fausse couche) est en règle très inférieur au risque de découvrir une anomalie (1 % vs 25 % par exemple). Le résultat est clair. Le choix d'interrompre la grossesse en cas d'enfant atteint a été mûrement réfléchi.

## Dépistage en cours de grossesse

La situation la plus fréquente, mais aussi la plus complexe, résulte de la mise en évidence d'un risque par un test de dépistage au cours d'une grossesse sans facteur de risque connu. Il peut s'agir d'une anomalie morphologique fœtale découverte à l'échographie ou d'un risque de trisomie 21 révélé par un dépistage par marqueurs sériques, d'une séroconversion de toxoplasmose... Cette situation de risque révélée par un examen de dépistage s'oppose point par point à la précédente. La révélation du risque est imprévue. La patiente et son entourage n'ont pas la connaissance directe de l'affection fœtale suspectée. L'annonce est faite par des professionnels de première ligne, qui n'ont eux-mêmes pas d'expérience clinique de la pathologie pédiatrique suspectée. Les outils diagnostiques ne permettent pas toujours de donner un pronostic clair. Bref, tout concourt à faire de l'annonce d'un dépistage positif une expérience stressante pour les futures mères, même si dans la grande majorité des cas, les explorations déclenchées par le dépistage aboutiront finalement à un diagnostic rassurant.

Le principal outil de dépistage est l'échographie fœtale. En France, trois examens sont recommandés, à 12, 22 et 32 semaines. Le dépistage échographique comporte des objectifs multiples, qui ne sont pas toujours clairs pour la femme enceinte et son entourage. Certains de ces objectifs sont consensuels, car ils apportent un bénéfice connu pour la santé de l'enfant ou de sa mère : préciser la date de début de grossesse, le nombre de fœtus, le bien-être fœtal (croissance), la position du placenta, découvrir des anomalies amenant à un traitement curatif de l'enfant (par exemple malformation opérable à la naissance). D'autres objectifs sont différemment perçus selon les choix éthiques des parents. L'échographie peut concourir au dépistage des anomalies chromosomiques et notamment de la trisomie 21, soit par la mesure de la clarté nucale au premier trimestre, soit par la découverte de signes dits mineurs, soit par la découverte de malformations à proprement parler. Elle peut également révéler des malformations graves, incurables, parfois mortelles, qui poseront aux parents le dilemme difficile du recours à l'interruption de la grossesse ou de l'accueil d'un enfant gravement malade. Enfin, l'échographie peut révéler des anomalies morphologiques dont le pronostic est incertain, ce qui peut placer les parents face à des choix difficiles. Actuellement, l'utilisation d'un consentement écrit aux échographies de dépistage est recommandée, avec la remise d'un document explicatif sur les enjeux de ces examens.

Le dépistage de la trisomie 21 repose sur la combinaison de trois facteurs : l'âge maternel, le dosage de marqueurs sériques biochimiques dans le sang maternel et la mesure de la clarté nucale et de la longueur cranio caudale de l'embryon. L'âge maternel seul n'est plus une indication d'amniocentèse. En pratique, les femmes enceintes reçoivent en début de grossesse une

information orale et écrite sur le dépistage, et choisissent ou non d'y recourir, après consentement écrit. Un calcul de risque est effectué par un laboratoire de biochimie agréé par l'agence de la biomédecine, au vu des résultats des dosages, des données échographiques et de l'âge maternel. Ce risque est rendu au prescripteur qui en informe la patiente. En cas de risque dit « élevé », supérieur à 1/250, un examen est proposé pour établir le caryotype fœtal. Il peut s'agir d'une choriocentèse (prélèvement de trophoblaste qui constitue le futur placenta) réalisable dès 12 semaines d'aménorrhée, ou d'une amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique) réalisable à partir de 15 semaines d'aménorrhée. Toutes ces techniques sont invasives, et sont associées à un risque de fausse-couche compris entre 0,5 % en et 1 %. Récemment, des techniques d'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel sont apparues comme une alternative aux gestes invasifs. Quand cet examen est rassurant, le risque de trisomie 21 est très faible. Quand il est considéré comme anormal, le risque est très élevé, mais doit encore être confirmé par un geste invasif. En France en 2011, 85 % des femmes enceintes ont eu recours au dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques et/ou l'échographie. Environ 5 % des femmes enceintes ont un prélèvement invasif pour caryotype fœtal. Plus de 80 % des cas de trisomie 21 sont identifiés avant la naissance, aboutissant le plus souvent à une demande d'interruption de grossesse.

## Parcours de soin et choix des femmes enceintes en matière de dépistage

En matière de dépistage de la trisomie 21, le processus de choix est simple en apparence : certaines femmes attachent de l'importance au diagnostic de trisomie 21, envisageraient une interruption de grossesse en cas d'enfant atteint, et choisissent de recourir au dépistage. D'autres, au contraire, n'envisageraient pas d'interrompre la grossesse en cas d'atteinte fœtale et choisissent de ne pas recourir au dépistage, ou y ont recours dans un simple but d'information. La réalité est plus complexe. La notion de niveau de risque est difficile à appréhender. Les familles ne se représentent pas clairement la trisomie 21. Les examens chromosomiques peuvent révéler des résultats inattendus, comme par exemple une anomalie de nombre des chromosomes sexuels (XXY ; XYY), dont le pronostic peut être difficile à préciser.

En matière d'échographie, la notion de consentement au dépistage est délicate, tant les objectifs de l'examen sont multiples. Il est difficile de consentir, par exemple, au dépistage de troubles de la croissance et de refuser celui des malformations, car une malformation peut apparaître manifeste lors d'un examen pratiqué pour évaluation de la croissance fœtale. L'information de la femme enceinte sur les enjeux de l'échographie est cependant cruciale pour éviter un malentendu : la femme est son conjoint font cet examen pour « voir » l'enfant, et connaître le sexe, alors que

les professionnels effectuent une série d'images pour effectuer un dépistage suivant une liste pré établie. Quand une particularité est découverte à l'échographie, elle s'avère particulièrement inquiétante pour les mères, même quand les examens suivants sont rassurants.

## Rôle des Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN)

Les CPDPN ont été constitués par la loi de bioéthique de 1994. Ils sont agréés et évalués par l'agence de la biomédecine. Tout le territoire français est maillé par ces CPDPN. Leur rôle est crucial en matière de dépistage et de diagnostic prénatal : conseils aux professionnels effectuant le dépistage, prise en charge des cas difficiles, orientation des femmes enceintes en fonction de la pathologie fœtale, expertise en cas de doute diagnostique et pronostique, traitements *in utero*, accueil des enfants malformés, autorisation de réaliser une interruption médicale de grossesse demandée par la femme enceinte. Les CPDPN ont un rôle majeur dans l'accompagnement des familles après diagnostic d'une anomalie fœtale, notamment en mettant la femme enceinte en contact avec des spécialistes pédiatriques susceptibles d'expliquer les enjeux de la prise en charge postnatale.

## Le dépistage : quand le doute est révélé aux parents à l'échographie

L'échographie joue un rôle majeur dans le dépistage des anomalies fœtales. Le dépistage échographique est largement répandu depuis plusieurs décennies. Il rassure la majorité des couples, améliore la sécurité de la grossesse et la santé des enfants. Cependant, comme tout dépistage, il peut être à l'origine d'anxiété chez les futurs parents.

Les dépistages, qu'ils soient échographiques, sanguins ou génétiques par le biais de l'amniocentèse et à présent l'étude de l'ADN fœtal sur le sang maternel, donnent fréquemment des faux positifs, du fait même de leur construction. Ainsi théoriquement, l'estimation de poids fœtal sera supérieure au 95<sup>e</sup> percentile ou inférieure au 5<sup>e</sup> percentile dans environ 10 % des grossesses. Des anomalies morphologiques dites mineures à l'échographie (clarté nucale augmentée, pyélectasie, intestin hyperéchogène, fémur court, hypoplasie des os propres du nez, foyers échogènes cardiaques...) sont retrouvées dans environ 5 % des grossesses (Smith-Bindman, 2001, 2007).

Le plus souvent, des explorations complémentaires s'avèrent ainsi rassurantes : normalité des échographies de contrôle (dites de diagnostic), normalité du caryotype fœtal... Pour autant, la première annonce d'une suspicion d'anomalie peut laisser une trace dans les représentations que les futurs parents ont de leur enfant, et avoir un impact négatif sur la relation parent-enfant ultérieure.

Quand, dans les années 80, l'échographie s'est banalisée dans les suivis de grossesse, des psychanalyses intervenant en petite enfance se sont émus de ce que pouvaient induire ces images prénatales sur les représentations maternelles. L'impact psychologique chez tous les partenaires en présence parents, bébé et professionnels a été souligné. L'échographie estompe les limites entre le réel et l'imaginaire et renforce le sentiment « d'inquiétante étrangeté » (Freud, 1919) concernant le contenu utérin. Or la dynamique des représentations au cours de la grossesse a une implication nette dans la construction des interactions parents-enfants (Ammaniti, 1991, Field, 2003). Dès avant sa conception, l'enfant existe « en puissance » pour ses futurs parents (Lacan). Le processus de parentalité se nourrit de l'attraction entre cette virtualité et son actualisation dans l'enfant postnatal, à tous les âges de la vie, bien avant la concrétisation du projet d'enfant.

La notion de « relation d'objet virtuel » (ROV), correspondant à la relation qui se crée *in utero* entre l'enfant et sa mère et qui intervient dans la constitution du lien s'établissant en prénatal entre les futurs parents et le fœtus. Les auteurs (Missonnier, 2004) insistent sur le fait que cette relation *in utero*, imaginaire mais forte, crée une proto relation entre la mère et l'enfant qui sera la base des différentes relations postnatale.

Auparavant, d'autres auteurs (Bion, 2003) ont insisté sur l'importance de la « rêverie maternelle » de l'enfant imaginé « sanctuaire de l'anticipation de l'enfant virtuel » et proposé la notion de représentation anticipatrice (Cupa, 1992) par laquelle « la mère prend le risque de créer, de pré-investir le bébé imaginé ».

Les représentations de la future mère changent au cours de la grossesse et évoluent par phases. Trois phases sont généralement retenues (Raphael-Leff, 1993) : une première phase au cours de laquelle la mère est centrée sur la grossesse, une seconde centrée sur le fœtus et la troisième sur le bébé, pouvant être mise en parallèle des trois échographies de surveillance de la grossesse, moments forts du dépistage anténatal. On parle de dynamique psychique parentale ou de maturation de la relation d'objet à l'enfant virtuel. La qualité de cette dynamique psychique est déterminante pour l'établissement de la relation postnatale avec l'enfant réel. Du degré de maturation objectale de l'enfant du dedans dépendra, en partie, l'empathie parentale en postnatal à l'égard de l'enfant réel. Les recherches en petite enfance ont ainsi montré combien les scénarios comportementaux, affectifs et fantasmatiques maternels imaginés pendant la grossesse contribuent à organiser les interactions ultérieures en postnatal (Ammaniti, 1991, Fonagy, 1991). Michel Soulé a évoqué le premier le concept d'« Interruption volontaire de fantasme » (Soulé, 1999). Cette expression exprime que l'inquiétante étrangeté provoquée par les images échographiques risque d'inhiber le libre développement de l'enfant imaginaire qui autrefois restait pendant neuf mois sans confrontation avec la réalité, mais

il a pu reconnaître que l'échographie n'altérait en rien le travail mental de la grossesse. Actuellement on parle plutôt de « remaniement des fantasmes imaginaires de la future mère » : c'est-à-dire que la mère (qui se porte bien) fait des allers-retours entre la représentation qu'elle a de l'enfant imaginaire et les aspects directs vécus des images. Ainsi, il est à présent attribué à l'échographie fœtale un rôle fondamental dans le processus de parentalisation. Elle constitue en effet une première rencontre des parents avec « la réalité du fœtus et avec une image du futur bébé ».

Pendant, il reste qu'en faisant irruption dans la psyché parentale, les images échographiques peuvent entraîner des résurgences déstabilisantes. Ainsi pour les couples plus fragiles, la situation du dépistage échographique reste une question délicate soulevée par les professionnels. Gourand relève ainsi le quiproquo fondamental de la situation de l'échographie fœtale : « Alors que la femme enceinte s'attend à un certificat de normalité, l'échographiste doit rechercher tout signe possible d'anormalité » (Gourand, 2006). Il insiste sur la difficulté devant laquelle se retrouve le professionnel devant la question de l'annonce et du fait que « l'échographie la plus normale en apparence recèle potentiellement le même danger : en dire trop ou pas assez ».

« Du côté de la femme, l'échographie est vécue comme une intrusion, une inquisition, un vouloir savoir de son corps, de ses secrets les plus intimes. »<sup>1</sup> Avec l'arrivée de nouvelles technologies, notamment d'imageries en trois puis quatre dimensions (3 et 4 D), les auteurs continuent de s'interroger sur les effets de ces avancées technologiques sur le psychisme parental en général et dans certaines populations (Segmen, 2006 ; Rustico, 2005 ; Ndeye Camara, 2013).

Lors de l'annonce d'une malformation, les parents et les professionnels décrivent une suspension de l'investissement pour l'enfant, qui va peut-être mourir ou pour lequel ils vont demander une Interruption médicale de grossesse. Pour pouvoir faire cette demande, il est sans doute préférable que le fœtus reste à son état d'objet et non de sujet pour les parents (Viaux-Savelon, 2007, 2012).

## L'annonce et le risque de vécu traumatique

Selon Soubieux (Soubieux, 2005) lors de l'annonce d'une anomalie à l'échographie, « il y a toujours un décalage entre le vécu des parents, la compréhension de l'événement, la gravité du diagnostic et ce que pensent transmettre les soignants ».

1. Soubieux MJ. Œil du dedans, œil du dehors. In: Soulé M, Gourand L, Missonnier S, Soubieux MJ. L'échographie de la grossesse. Promesses et vertiges. Paris: Érès; 2011 : p. 139-158.

Les mots perdent alors leur sens : « [...] la femme, le couple n'entendent plus, ne comprennent pas ce qu'on leur dit malgré les longues explications répétées. » Les parents vont projeter sur l'annonceur leur vécu immédiat d'horreur, de violence, d'incompréhension. L'échographiste aura donc à recevoir cette intense décharge en même temps qu'il devra contrôler ses propres sentiments induits par la découverte de l'anomalie et de l'annonce elle-même.

Soulé et Soubieux font l'hypothèse que l'échographiste peut soit renforcer l'angoisse du couple et entraîner un effet déstructurant sur leur psychisme par son silence ou par des paroles angoissantes, ambiguës, soit les aider à se construire dans leur parentalité grâce à sa disponibilité, son écoute et son rôle contenant. Leur travail avec les obstétriciens leur permet ainsi de recommander un processus d'annonce : « Conserver une attitude neutre pendant l'échographie, se concentrer sur le diagnostic morphologique, recevoir la mère rhabillée et le père dans un bureau de consultation en leur consacrant du temps ». Malheureusement, les échographistes disposent rarement de temps suffisant entre deux échographies pour réaliser eux-mêmes cette consultation. Celle-ci est souvent déléguée dans un second temps à un collègue spécialisé en diagnostic anténatal.

## L'impact émotionnel du dépistage

Pour répondre à la question de la prévalence des troubles possiblement induits par une échographie, des enquêtes utilisant des échelles d'affects ont été réalisées. Ces études utilisent principalement des auto-questionnaires. (Petersen, 2008, Kaasen, 2010, Watson, 2002, Larsson, 2009) et portent sur des femmes enceintes ayant eu une échographie soit rassurante, soit révélant une anomalie fœtale grave, soit à la conclusion incertaine quant au pronostic de l'enfant.

En 2002, *Watson et al.* (Watson, 2002) ont ainsi comparé à 14 témoins un groupe de 14 femmes enceintes chez qui un signe échographique mineur avait été décelé. Les signes mineurs étaient à chaque fois isolés, et avaient été dépistés à 20 semaines. Une semaine après l'échographie, le score d'anxiété était supérieur à 42/80 chez huit des 14 futures mères avec un signe mineur anormal à l'échographie et chez une seule des femmes enceintes du groupe témoin. À l'élévation des scores d'anxiété s'associait une insatisfaction vis-à-vis des informations reçues, et des craintes sur la santé de l'enfant. Fait rassurant, l'anxiété et les craintes vis-à-vis de la santé de l'enfant redevaient comparables dans les deux groupes un mois après la naissance de l'enfant. Toutefois, même à un mois post-partum, le groupe exposé au diagnostic de signe mineur restait insatisfait des informations reçues.

L'étude de Kaasen (Kaasen, 2010) portait sur 180 femmes enceintes ayant une échographie de seconde intention pour anomalie fœtale et 111 témoins

avec échographie normale. Le niveau d'anxiété, de dépression, et de stress était d'autant plus élevé qu'une anomalie foetale avait été retrouvée, que cette anomalie était grave ou que le pronostic était ambigu, et que le terme de la grossesse était avancé.

Quelques études cliniques avec observation clinique, parfois prospective, ont été réalisées. Cette approche permet des évaluations semi-quantitatives, en explorant des aspects qualitatifs tout en restant objective. Elle n'est pas adaptée aux grands échantillons, mais présente l'avantage d'être plus spécifique que les auto-questionnaires et de permettre de dégager des pistes psychopathologiques. Ces entretiens concernent généralement la mère, mais aussi parfois le père et le couple ensemble.

Ainsi Watson (Watson, 2002) utilise des entretiens téléphoniques au cours du suivi de grossesse pour une comparaison entre deux groupes ( $n = 28$ ), avec signes mineurs et témoins. L'enregistrement audio des échographies est réalisé et corrélé au niveau d'anxiété. Il pointe la question de l'annonce et de l'information délivrée lors de celles-ci. Une information rassurante lors de l'annonce permet ainsi de diminuer le niveau d'anxiété évalué par entretien téléphonique auprès de la mère sur 3 temps. Ainsi, une information rassurante de type « votre enfant ira probablement bien » au cours de l'écho diminue l'impact du signe mineur sur l'anxiété.

Larsson (Larsson, 2009) effectue des entretiens en question ouverte analysés par la théorie sous-jacente ou *grounded theory*. Neuf couples et une femme seule sont interviewés après diagnostic échographique de kystes des plexus choroïdes. La dimension principale émergeant du discours des parents est un besoin important d'information, jugée insuffisante lors de l'échographie. Par ailleurs, s'ils ressentent un manque d'information, les parents déclarent chercher ailleurs l'information notamment sur internet. La période de délai entre l'annonce et la consultation suivante est aussi pointée comme fortement anxiogène. Les autres dimensions relevées dans le discours concernent l'effroi et la confusion ressentie, la nécessité de l'évaluation des risques et du choix à prendre, l'importance du réconfort et de la reprise de contrôle de la situation.

Dans notre expérience (Viaux-Savelon 2007, 2012), les entretiens semi-structurés utilisés ont relevé un décalage entre le silence de l'échographie et l'intensité du discours maternel. Le délai entre l'annonce échographique et les résultats rassurants était rapporté comme douloureux et concomitant d'une suspension des investissements vis-à-vis de l'enfant. Il existe plusieurs niveaux de décalages :

- le décalage entre le regard médical qui examine le fœtus, comme un organe potentiellement malade, et le regard du parent qui voit son futur enfant et déjà une personne en devenir ;
- le décalage entre la position passive de la femme enceinte et la position active de l'échographiste, celui-ci explorant l'intérieur du corps de la femme sous le regard des parents ;



- et un décalage fondamental sur la nature de cette image échographique, reconstruite à partir de données indirectes, qui, avec les avancées technologiques, donne une impression de « voir » l'enfant dans le ventre de sa mère. L'échographiste, habitué à cette reconstruction, sait remettre dans son contexte ces perceptions, mais cette gymnastique de la pensée est plus difficile à réaliser pour les couples, pris par leurs émotions et ayant moins de connaissance sur le mode de construction de ces images.

Nous avons également noté des différences dans les représentations de leur fœtus entre un groupe de témoin et des femmes chez qui un signe échographique mineur avait été décelé. Enfin, les échelles d'anxiété et de dépression mesurées lors des entretiens révélaient que dans le groupe exposé, 43 % des femmes présentaient un état anxieux au troisième trimestre de la grossesse, 33 % en post-natal immédiat, et 61 % à un mois post-partum contre respectivement 11,5 et 11 % chez les témoins. De même, le taux de dépression du post-partum était de 30 % chez les femmes exposées contre 5 % chez les témoins.

D'autres recherches ont exploré les événements prénataux et leur influence sur les interactions précoces mère/enfant en utilisant à la fois des méthodes d'entretiens semi-quantitatifs et l'observation objective des interactions. Dans une étude de ce type (Viaux-Savelon, 2012) les interactions mère-enfant ont été mesurées par des films effectués en suites de couches à la maternité et deux mois après le retour à la maison. Il s'agissait de séquences de nourrissage de l'enfant chez 18 témoins et 19 femmes chez qui un signe mineur avait été diagnostiqué à l'échographie (pyélectasie, intestin hyperéchogène, kyste des plexus choroïdes, ventriculomégalie modérée, nuque épaisse à caryotype normal). Les films étaient cotés en aveugle par des professionnels ignorant le groupe d'appartenance de chaque dyade mère-enfant.

Les interactions dans le groupe exposé au diagnostic prénatal d'un signe mineur étaient caractérisées par : une plus faible sensibilité maternelle (capacités à reconnaître et réagir aux signaux de l'enfant), moins d'affects positifs mère-enfant exprimés, une plus grande intrusivité (forçage, etc.), une plus faible fluidité dans la dyade, des relations tendues dans la dyade, et un évitement de l'interaction par l'enfant. Ces différences s'accroissaient aux deux mois de l'enfant.

Ces observations sont en cohérence avec l'analyse des entretiens semi-structurés qui mettaient en évidence un décalage entre les attentes des parents et les objectifs des professionnels lors de l'examen, à la source de quiproquos et de malaises, une altération des représentations maternelles, et des signes d'anxiété et de dépression.

Les analyses multivariées de cette étude montraient que le style représentationnel et le niveau de dépression au 3<sup>e</sup> trimestre étaient corrélés au style interactif à la naissance et aux deux mois de l'enfant.

## **Le conseil génétique, le nouveau cas des analyses chromosomiques sur puce à ADN (ACPA)**

Aujourd'hui, la mise en pratique de nouvelles techniques génétiques de diagnostic anténatal de plus en plus performantes comme l'ACPA, pose de nouvelles questions et leur impact sur les représentations maternelles et l'état émotionnel des mères est questionné. En effet, cette méthode permet de faire un diagnostic plus fin des anomalies chromosomiques éventuelles, mais l'état actuel des connaissances ne permet pas d'identifier toutes les anomalies qui peuvent être mises en évidence. Certaines d'entre elles peuvent être une variante de la normale sans pour autant être pathologiques, c'est ce qu'on appelle des copy number variation (Redon, 2006). D'autres, ayant un caractère dit « d'anomalie de novo » et mesurant plus de 1 Mb sont susceptibles d'être à l'origine d'une expression clinique (Miller, 2010) dont on ne peut pas toujours prévoir l'impact sur l'enfant futur.

Ceci est l'une des limites de cette méthode mais également une source supplémentaire d'anxiété et d'incertitude pour les parents.

Les généticiens relèvent que les couples montrent un haut niveau d'anxiété suite à ces nouvelles techniques de dépistage, la question se pose donc que si l'ACPA bien qu'étant une méthode plus fine et vraisemblablement plus rassurante pour les parents n'est pas elle aussi source de troubles des représentations maternelles et de l'état émotionnel des mères, comme dans les situations d'anomalies mineures de bon pronostic (Viaux-Savelon, 2007, 2012)

### **Point sur le dépistage**

Les différentes approches de l'impact psychique de la découverte d'une anomalie fœtale à l'échographie mettent en lumière les grandes lignes suivantes : la révélation d'une anomalie échographique fœtale entraîne une élévation significative de l'anxiété maternelle, d'autant plus grande que l'anomalie est grave, que le pronostic est incertain, que le diagnostic est tardif, et qu'il existe un déficit d'information. Ces troubles anxieux peuvent persister en post-partum. Ils s'accompagnent de traits dépressifs. Les représentations que se font les mères de leur enfant sont altérées. Le comportement des mères et leur interaction avec le nouveau-né sont modifiés, et ces modifications persistent à deux mois.

Du point de vue des femmes enceintes, les représentations qu'elles se font de leur futur enfant se construisent tout au long de la grossesse et sont alimentées aussi bien par leur passé, leur couple, des éléments transgénérationnels, etc. auxquels viennent s'ajouter les éléments médicaux apportés par le diagnostic prénatal. Ces représentations servent de base aux relations

que les mères tissent avec leur fœtus puis avec leur nourrisson. Elles peuvent être en décalage avec les représentations de leur conjoint, qui effectue un travail psychique en parallèle.

Le clinicien a lui-même ses propres représentations de la pathologie, de la parentalité et de son statut lors de l'échographie et du futur enfant. Il est important qu'il puisse en avoir conscience et assumer sa position par rapport aux familles, afin de ne pas se laisser déborder par ses propres émotions lors d'une annonce délicate ou difficile.

Lors de l'annonce d'une anomalie, même mineure, les mots prononcés ou l'attitude de l'échographiste se fixent avec une grande intensité sur le plan mnésique pour les parents. Ce phénomène est difficile à gérer pour le professionnel. Cette trace mnésique intense peut être due à l'intensité émotionnelle de ce moment, qui fait trauma et empêche les parents d'entendre ensuite les propos explicatifs du professionnel.

Plusieurs hypothèses peuvent être proposées pour expliquer ce phénomène traumatique. Par exemple, l'annonce réveille chez la mère les fantasmes d'infanticide habituels mais refoulés pendant la grossesse (Sirol, 2003). Elle peut remettre en cause ses capacités maternelles à faire grandir en elle un enfant « en bonne santé » (« constellation maternelle » de Stern). Lors d'une anomalie avérée, ces phénomènes sont également présents (Fonseca, 2013) et des stratégies d'accompagnements ont été développées afin de permettre aux parents de mieux se représenter le devenir de leur enfant, en particulier au cours des consultations pédiatriques prénatales (Moutard, 2004).

L'anxiété observée après l'annonce de l'anomalie échographique est un mode de défense physiologique, qui permet de mobiliser les capacités d'adaptation des parents. Le dépassement de ces capacités d'adaptation entraîne une angoisse dite pathologique voir une décompensation dépressive. Cette anxiété pathologique, les modifications des représentations et les symptômes dépressifs associés peuvent expliquer les modifications des interactions mère-enfant et leur persistance après la naissance. Compte tenu de la complexité des phénomènes, leur approche clinique et scientifique devrait prendre en compte non seulement les réponses émotionnelles (anxiété, dépression), mais aussi l'analyse des représentations et les modalités d'interactions.

## Perspectives de prévention des effets négatifs du dépistage prénatal

On ignore l'impact réel à long terme de ces signes mineurs sur la santé psychique des enfants et leur relation avec leurs parents. On ignore également quels sont les mécanismes d'adaptation et de résilience mis en jeu par les mères, les pères et les enfants.

Le repérage de ces facteurs permettrait de mieux accompagner les familles les plus à risque. Compte tenu de la fréquence des particularités échographiques ou cliniques découvertes lors du dépistage prénatal, qui peut concerner jusqu'à 20 % des femmes enceintes sans facteurs de risque, les données convergentes sur l'impact négatif de l'annonce d'un signe mineur doivent amener les professionnels à des mesures de prudence.

Une première piste d'amélioration pourrait consister à diminuer l'ambiguïté de l'information délivrée aux patientes et à éviter les avis contradictoires en établissant des consensus sur les conduites à tenir en cas d'anomalies mineures morphologiques ou d'anomalies biométriques. Par exemple, quand il n'existe pas de référentiel national, la valeur diagnostique donnée à chaque signe mineur pourrait être déterminée dans le cadre d'un travail en réseau, même si cela comporte une part d'arbitraire.

Une autre piste consisterait à lever l'ambiguïté sur les objectifs et les limites de l'examen échographique par une information claire et compréhensible avant même la réalisation du dépistage.

Il est possible que la pratique du consentement écrit avant dépistage échographique contribue à la qualité de l'information. Cependant, il est bien établi que l'usage d'un consentement écrit ne suffit pas à lui seul à garantir une information de qualité (Favre, 2007).

La formation à l'annonce devrait être promue pour les professionnels du diagnostic prénatal, échographistes, sages-femmes et obstétriciens. Cette formation pourrait notamment comporter des jeux de rôle qui permettent aux professionnels d'effectuer un travail sur leurs propres représentations des pathologies, sur leurs stratégies d'interactions avec les patients, et sur l'évolution des représentations parentales pendant la grossesse. Ces formations contribueraient à alerter les professionnels de la périnatalité sur l'impact d'un diagnostic qu'ils considèrent pourtant comme rassurant.

Ainsi malgré son aspect non invasif au plan somatique, le dépistage anténatal échographique peut avoir des effets psychiques négatifs, aujourd'hui bien documentés. Les professionnels sont de plus en plus conscients de ces problématiques et des stratégies de prévention sont envisagées et demandent à être évaluées, notamment l'information des familles sur les enjeux de l'échographie et la formation des professionnels aux situations d'annonce, le meilleur repérage des femmes enceintes exposées pour lesquelles une prise en charge périnatale adaptée est nécessaire.

## **Le diagnostic prénatal : pathologies avérées**

Lorsqu'une anomalie fœtale détectée est considérée comme ayant une « forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité réputée comme incurable au moment du diagnostic » (art. L. 2231-1 du Code de Santé publique), les CPDPN ont la charge de

l'attester. Ceci rend alors possible, en cas de demande de la mère, l'interruption médicale de grossesse (IMG). Dans le cas contraire, les CPDPN ont la charge de contribuer au suivi de la grossesse, à l'accouchement et à la prise en charge du nouveau-né dans les meilleures conditions de soins possibles.

## Interruptions médicales de grossesse

Les interruptions médicales de grossesse, si elles répondent au désir des couples suite aux consultations de diagnostic prénatal, ont des implications immédiates et à long terme sur les couples.

L'impact des IMG et des morts fœtales sur les grossesses ultérieures est bien connu et l'investissement des enfants suivants parfois considérés comme des « enfants de remplacement ».

Lorsque l'enfant présente une malformation ou une pathologie qui est explicitée aux parents, Sirol décrit l'activation de l'ambivalence maternelle vis-à-vis de son fœtus habituellement refoulée par la mère au niveau inconscient. Cette activation peut faire trauma en accédant à la conscience (Sirol, 1999).

Les mouvements de haine de la mère pour le fœtus existent tout au long de la grossesse, mais sont généralement refoulés par la mère, voire annulés par les processus d'idéalisation de l'enfant à naître. La haine pour le fœtus resurgit (Soubieux, 2005) « quand ce dernier vient à manquer à ses "devoirs", c'est-à-dire lorsqu'il cesse d'être un objet sur lequel il lui est possible de superposer son enfant imaginaire et un être qui sera capable de remplir son mandat transgénérationnel et de répondre aux attentes maternelles et paternelles.

On observe alors un désinvestissement rapide, voir quasi immédiat, du fœtus « imparfait ou malformé », qui peut se traduire par une demande des parents de réaliser l'interruption médicale de grossesse le jour même, car « [le fœtus] n'apparaît plus comme capable d'assurer le mandat transgénérationnel et d'être un partenaire pour ses parents ». Les attitudes du père et de la mère peuvent être différentes et tous deux peuvent ne pas être au même degré de désinvestissement. »

Ce désinvestissement brutal, dans la journée même de l'annonce, peut faire peur lorsque les pulsions hostiles passent dans l'exigence de la femme d'interrompre cette grossesse-là sans délai (Sirol, 1999). Ce désinvestissement engendre la culpabilité de tous. Les auteurs en concluent que ces positions radicales vis-à-vis de la décision d'interruption médicale de grossesse font suite au vécu traumatique des futurs parents lors de l'annonce.

Cependant, le désinvestissement n'est pas forcément définitif, un réinvestissement est possible. Ainsi, les professionnels du diagnostic anténatal, en permettant aux parents de se représenter l'enfant avec sa pathologie après la naissance, en particulier avec l'apport des consultations de pédiatrie en prénatal, peuvent permettre la réactivation de cet investissement.

Mais, « quels que soient les résultats des examens, le doute persistera “comme une sorte de faille psychique à jamais entrouverte” (Soubieux, 2005), même s’il y a sans conteste une part de réassurance ». Cette suspicion pendant la grossesse entrainera des perturbations dans les relations précoces parents-enfants ou resurgira à la moindre difficulté de l’évolution de l’enfant, un travail psychothérapeutique est alors nécessaire.

La perte d’un enfant au cours de la grossesse est ainsi reconnue comme un événement de vie traumatique. Dans les facteurs prédictifs d’un trouble d’un deuil pathologique après une perte prénatale, on retrouve (Kersting A., 2012) un manque de support social, la préexistence de difficultés relationnelles, l’absence d’enfant survivant, mais aussi des attitudes ambivalentes ou une perception intensifiée de la réalité de la grossesse. Le risque de deuil compliqué est décrit comme particulièrement important après les IMG pour anomalie fœtale (par rapport aux mort-nés, fausse couche spontanée ou décès néonataux). Les études montrent que les hommes et les femmes ont des formes de deuils différentes, ce qui est peut précipiter la rupture du couple.

Les patientes faisant le choix d’une IMG après l’annonce d’une fœtopathie au diagnostic prénatal disent qu’elles ont besoin pour surmonter cette crise d’une profonde compréhension et compassion de la part des équipes. Elles sont très sensibles au fait que les professionnels leur communiquent du respect et les assurent qu’elles vont recevoir des soins et des traitements médicaux adaptés. (Asplin, 2013)

Sur le plan psychologique, elles décrivent une détresse psychologique immédiatement après l’IMG et au moins dans les 3 mois suivants. La plupart des femmes font l’expérience d’un panel d’émotions négatives après l’IMG incluant la tristesse, l’absurdité, la solitude, la fatigue, la souffrance, la colère et la frustration. La sévérité du deuil dépend des variables de l’IMG et du contexte maternel. Ainsi les facteurs aggravants relevés sont un comportement de rejet, d’effondrement, la culpabilité, la présence d’un deuil récent, l’absence d’enfant vivant au moment de l’IMG et l’incertitude par rapport à la décision d’interrompre la grossesse. La planification de l’IMG, l’appartenance à une religion, l’acceptation et l’élaboration positive diminuent l’intensité du deuil (Lafarge C., 2013).

Un certain nombre des patientes décrivent aussi des réactions positives du fait de l’expérience d’empathie et de la bonne organisation des soins. Les facteurs les plus importants associés avec cette satisfaction sont liés à l’aspect humain des soins, la communication adaptée à leur état et la compassion et la compréhension profonde des équipes.

Cependant, si ces couples relèvent positivement la qualité de la relation avec les professionnels et le bon degré d’information, ils soulignent aussi la difficulté de gérer le délai avant l’intervention, la durée et la longueur du travail en salle de naissance (Garel, 2001).

Un suivi à moyen et long terme permet de limiter ses impacts. Ces prises en charge peuvent être individuelles ou en groupe.

Cette difficulté de gérer cliniquement, émotionnellement et moralement l'accompagnement des femmes en salle de travail lors des IMG est aussi présente dans des services référents pour le diagnostic prénatal et l'IMG. (Garel, 2007). Les sages femmes soulignent la difficulté de leur rôle en salle de travail. La responsabilité qui incombe à la sage femme d'apporter du soutien psychologique à ces femmes et la détresse émotionnelle de ces femmes elles-mêmes. Ainsi 65 % rapportent qu'elles se sentent particulièrement touchées lorsque l'enfant était vivant dans le cas des IMG tardives. 25 % soulignent le conflit moral dû à leur culture, leur identité personnelle et religieuse, surtout dans certaines indications. Les sages femmes ayant le plus d'expériences et celles travaillant dans les centres de références indiquent moins de difficulté que les autres.

Pendant, il est nécessaire d'améliorer le soutien institutionnel disponible dans les maternités pour soulager les sages-femmes dans leurs rôles. Le besoin de formation sur les aspects psychologiques et éthiques de l'IMG est fréquemment soulevé. Certaines équipes ont ainsi souhaité mettre en place des groupes de parole pour les professionnels.

Par ailleurs améliorer la formation des sages-femmes à l'accompagnement des patientes en deuil paraît indispensable pour améliorer la prise en charge des patientes en particulier en salle de naissance et dans le post-partum immédiat mais aussi pour améliorer le vécu des sages-femmes.

## Naissance d'un enfant porteur d'une malformation

Même quand l'anomalie foetale diagnostiquée s'avère curable où de bon pronostic, la grossesse, la naissance, et la période périnatale sont une épreuve pour les parents. L'annonce initiale est toujours traumatique. Une information honnête claire, et compréhensible est indispensable pour permettre aux parents d'imaginer de nouveau leur enfant comme un être concret, par opposition au fantasme effrayant porté par la notion « d'anormalité » ou le nom effrayant d'une malformation. Dans ce processus, la rencontre du pédiatre ou du chirurgien susceptible de prendre en charge l'enfant après la naissance est un élément fondamental, qui illustre bien l'indispensable fonctionnement multidisciplinaire des CPDN.

Gillot de Vries *et al.*, (Gillot de Vries, 1992) dans une étude sur quatre maternités sur une population de femmes avec des fœtus/enfant témoins et présentant des fœtopathies, ont montré l'effet traumatique de l'annonce et du diagnostic de ce diagnostic : angoisse, sentiment d'abattement, isolement, déni de la réalité. Les références sur lesquelles se fondait leur existence sont brusquement remises en question et l'image qu'ils ont d'eux-même est profondément altérée.

Les femmes ont un vécu négatif de leur grossesse, 64 % contre 88 % souhaitent avoir un nouvel enfant. Physiquement elles se sentent plus « abîmées » par leur grossesse (50 % vs 29 %).

Leur grossesse est vécue comme négative, empreinte d'anxiété et de culpabilité. L'annonce d'une anomalie fœtale provoque une blessure narcissique intense.

Lorsque l'enfant présente une malformation ou une pathologie qui est explicitée aux parents, Sirol, décrit l'activation de l'ambivalence maternelle vis-à-vis de son fœtus habituellement refoulée par la mère, qu'il présente sous le concept de « haine contre le fœtus ». Cette activation peut faire trauma en accédant à la conscience (Sirol, 2003).

À l'arrivée de l'enfant, fréquemment, toute l'angoisse contenue depuis plusieurs semaines éclate intensifiée avec la confrontation entre l'enfant et réel et l'enfant imaginaire ? Les fantasmes liés à la perte de l'enfant sont nombreux et décuplés quand les mères sont séparées du nouveau-né, signant le fait qu'elles ont donné naissance à un bébé « malade », « qu'elles n'ont pas été à la hauteur ». Elles peuvent alors présenter une forme « d'hyperactivité » face à la culpabilité et le sentiment d'être dépossédés de leur enfant au profit de l'équipe médicale. Elles cherchent à se repositionner dans leur rôle de mère, à se sentir utile, compétente, de maîtriser ainsi dans une certaine mesure l'angoisse qui les assaille.

Les soins médicaux entravent leur interaction avec leur bébé dont elles craignent sans cesse la disparition. On voit alors des phénomènes de « deuil anticipé » présent déjà au cours de la grossesse (les mères évoquent les difficultés rencontrées dans cette période pour investir leur fœtus).

Certaines luttent en surinvestissant leur enfant, ont des comportements de surprotection pouvant ensuite freiner le processus de séparation individuation.

Comme lors du dépistage, l'annonce de la malformation, entame les limites de la fiabilité de l'échographie (17 % non satisfaites par les échographies contre 0 % chez les contrôles  $p < 0,024$ ). Ainsi, l'échographie qui apparaît dans un premier temps comme un moyen de « rencontrer » l'enfant réel, de suivre l'évolution du développement du fœtus, apparaît comme un facteur d'anxiété, susceptible de révéler une anomalie fœtale grave.

Les professionnels se disent eux peu préparés aux situations d'annonce, considérant l'annonce comme un « temps de crise » accentué par l'anxiété parentale (dans 50 % des cas) et la gravité de la pathologie. Ils parlent de tristesse, de doute, de malaise.

Par ailleurs, les patientes sont demandeuses de rencontrer les équipes pédiatriques qui traitent du type de troubles annoncé pour leur enfant et cette pratique, si elle est encore peu étudiée, est de plus en plus pratiquée par les équipes.

Ainsi dans leur étude sur l'accompagnement des familles dans le cadre de l'annonce de maladies cardiaques complexes (Menahem, S, 2004)



Menahem *et al.* ont proposé aux parents décidant de poursuivre la grossesse un accompagnement au cours de l'échographie de confirmation du diagnostic. L'échographie est ainsi réalisée en présence d'un cardiologue pédiatrique qui amorce l'explication de l'anomalie avec l'échographiste en posant et donnant des explications en termes simples compréhensibles par les parents concernant la nature de l'anomalie, ses possibles conséquences, la nécessité d'une intervention, les risques à court et long terme centrés sur la qualité de vie ultérieure de l'enfant. Ils observent ainsi que l'accompagnement dans le processus de deuil de l'enfant idéal et l'information prénatale sur les soins postnatals de l'enfant permettent aux parents d'être mieux préparés à accueillir leur enfant et permettent que l'investissement de celui-ci puisse se réaliser dans les meilleures conditions possibles.

Quelques études axées sur les professionnels (Moutard, 2004) spécialisés en diagnostic prénatal montrent que l'incertitude des médecins et l'ambiguïté de la réponse donnée aux parents seraient selon eux un facteur d'anxiété chez les futures mères. L'étude suggère que dans les situations de doute diagnostic le recours au 2<sup>e</sup> avis d'un référent pédiatre impliqué dans le suivi d'enfants porteurs de la malformation serait de nature à améliorer la qualité de l'information des parents dans les situations où le pronostic est difficile à établir. On peut émettre l'hypothèse que l'expérience du pédiatre permettrait de réincarner l'enfant aux yeux des parents ce qui leur permettrait de reprendre la dynamique représentationnelle suspendue par l'annonce du diagnostic.

## Conclusion

Les professionnels sont de plus en plus soucieux de l'accompagnement des parents dans le cadre des annonces de pathologie fœtale. Les réunions pluridisciplinaires de diagnostic anténatal permettent une concertation pour les situations les plus délicates au plan pratique ou éthique. Le moment de l'annonce reste un moment clef auquel l'échographiste ne peut se soustraire même si les différents enjeux pourront être rediscutés en consultation de diagnostic prénatal dans un second temps. Les parents ont des questions aussi bien au sujet des implications de la grossesse, de la signification des examens mais aussi des « solutions » possibles : IMG, soins *in utero*, opération après la naissance. Ces questions impliquent aussi bien l'obstétricien, l'échographiste, parfois le généticien et le pédiatre ainsi que les professionnels du psychisme. Il n'est pas possible d'y répondre complètement dans l'urgence de l'annonce. En revanche, toute annonce devrait être accompagnée d'un programme clair, visant dans les meilleurs délais à infirmer ou confirmer la suspicion, et le cas échéant, à réunir tous les éléments du pronostic.

En postnatal, l'accompagnement des parents est fondamental pour leur permettre de prendre leur place de parent, d'être valorisés dans leurs

compétences parentales afin que les liens précoces puissent se tisser au mieux. Lorsque c'est possible, la présentation du nouveau-né à la mère avant son éventuel transfert en service de néonatalogie ou réanimation et ensuite un contact régulier leur permet d'installer les interactions précoces, travailler l'investissement du bébé réel, si différent du bébé imaginaire.

La formation des professionnels à l'annonce, à la gestion de leurs propres angoisses et représentations face aux pathologies qu'ils découvrent sous les yeux des parents. Mieux connaître les enjeux des différents mouvements des parents pour mieux s'y préparer apparaît à présent comme un élément important de leur formation.

## Références

- Ammaniti M. Maternal. Representations during pregnancy and early mother-infant interactions. *Psychiatrie Enfant* 1991;34(2):341-58.
- Asplin N, Wessel H, Marions L, Georgsson Öhman S. Pregnancy termination due to fetal anomaly : Women's reactions, satisfaction and experiences of care. *Midwifery*, 2013.
- Bion WR. Aux sources de l'expérience. Paris: PUF; 2003.
- Brisch KH, Munz D, Bemmerer-Mayer K, et al. Coping styles of pregnant women after prenatal ultrasound screening for fetal malformation. *Journal of psychosomatic research* 2003;55(2):91-7.
- Cupa D, Valdes L, Abadie I, Pineiro M, Lazartigues A. Bébé imaginé et interactions précoces. *Devenir* 1992;4(2):47-60.
- Field T, Diego M, Hernandez-Reif M, et al. Pregnancy anxiety and comorbid depression and anger: effects on the fetus and neonate. *Depress Anxiety* 2003;17(3):140-51.
- Fonagy P, Steele H, Steele M. Maternal representations of attachment during pregnancy predict the organization of infant-mother attachment at one year of age. *Child Dev* 1991;62(5):891-905.
- Fonseca A, Nazare B, Canavarro MC. Clinical determinants of parents' emotional reactions to the disclosure of a diagnosis of congenital anomaly. *J obstet gynecol neonatal nurs* 2013;42(2):178-90.
- Freud S. L'inquiétante étrangeté. Paris: Gallimard; 1919.
- Garel M, Cahen F, Gaudebout P, et al. Opinions of couples on care during medical termination of pregnancy. *Gynecol obstet fertil* 2001;29(5):358-70.
- Garel M, Étienne E, Blondel B, Dommergues M. French midwives' practice of termination of pregnancy for fetal abnormality. At what psychological and ethical cost? *Prenat diagn* 2007;27(7):622-8.
- Gillot de Vries F. Un bébé bien portant-un bébé problème. *Arch. public. Health* 1992;449-56.
- Gourand L. L'arrêt du mirage ? L'échographie prénatale avant et après l'arrêt Perruche. In: Missonnier S, Golse B, Soulé M, editors. *La grossesse, l'enfant virtuel et la parentalité*. Paris: PUF; 2006. p. 215-22.
- Haute autorité de santé. Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21. *Recommandations en santé publique*. Juin 2007. [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)
- Irwin NA, Kennel JH, Klaus HM. Caring for the parents of an infant with a congenital malformation. In: Klaus MH, Kennel JH, editors. *Parent-bounding*. Losby: Ed. Saint-Louis; 1982.

- Kaasen A, Helbig A, Malt UF, et al. Acute maternal social dysfunction, health perception and psychological distress after ultrasonographic detection of a fetal structural anomaly. *BJOG* 2010;117(9):1127-38.
- Kersting A, Wagner B. Complicated grief after perinatal loss. *Dialogues clin neurosci* 2012;14:187-94.
- Lafarge C, Mitchell K, Fox P. Perinatal grief following a termination of pregnancy for foetal abnormality: the impact of coping strategies. *Prenat diagn* 2013;33(12):1173-82.
- Larsson A, Cragg-Svalenius E, Dykes A. Information for better or for worse: interviews with parents when their foetus was found to have choroid plexus cysts at a routine second trimester ultrasound. *J psychosom obstet gynaecol* 2009;30(1):48-57.
- Mazet P, Stoléro S. *Psychopathologie du nourrisson et du jeune enfant. Développement et interactions précoces*. Paris: Masson; 2003.
- Menahem S, Grimwade J. Effective counselling of pre-natal diagnosis of serious heart disease-an aid to maternal bonding? *Fetal diagn ther* 2004;19(6):470-4.
- Miller DT, Adam MP, Aradhya S, et al. Consensus statement : chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am j hum genet* 2010;86:749-64.
- Missonnier S, Golse B, Soulé MD. *La grossesse, l'enfant virtuel et la parentalité*. Paris: PUF; 2004.
- Moutard ML, Fauriel I, Moutel G, et al. Parent's information and prenatal diagnosis of cerebral malformation with an uncertain prognosis. *Arch pediatr* 2004;11(5):423-8.
- Pommier N. Le rêve : paradigme de l'ambivalence du désir d'enfant... et de la rencontre interculturelle. *Cliniques méditerranéennes* 2013;87(1):203-20.
- Petersen J, Jahn A. Suspicious findings in antenatal care and their implications from the mothers' perspective: a prospective study in Germany. *Birth* 2008;35(1):41-9.
- Raphael-Leff J. *Pregnancy. The Inside Story*. London: Sheldon Press; 1993.
- Redon R, Ishikawa S, Fitch KR, et al. Global variation in copy number in the human genome. *Nature* 2006;444(7118):444-54.
- Rustico MA, Mastromatteo C, Grigio M, et al. Two-dimensional vs two-plus four-dimensional ultrasound in pregnancy and the effect on maternal emotional status: a randomized study. *Ultrasound in obstetrics & gynecology* 2005;25(5):468-72.
- Sedgmen B, McMahon C, Cairns D, et al. The impact of two-dimensional versus three-dimensional ultrasound exposure on maternal-fetal attachment and maternal health behavior in pregnancy. *Ultrasound in obstetrics & gynecology* 2006;27(3):245-51.
- Sirol F. Le diagnostic antenatal, un nouvel indice prédictif de la dépression maternelle. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 1999;47(1-2):17-21.
- Smith-Bindman R, Chu P, Goldberg JD. Second trimester prenatal ultrasound for the detection of pregnancies at increased risk of down syndrome. *Prenat diagn* 2007;27(6):535-44.
- Smith-Bindman R, Hosmer W, Feldstein VA, Deeks JJ, Goldberg JD. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: a meta-analysis. *JAMA* 2001;285(8):1044-55.
- Soubieux MJ, Soulé M. *La psychiatrie foétale*. Paris: PUF; 2005.

- Soulé M, Gourand L, Missonnier S, Soubieux M-J. L'échographie de la grossesse. Pro-  
messes et vertiges. Paris: Érès; 2011. 376.
- Viaux-Savelon S, Dommergues M, Rosenblum O, et al. Prenatal ultrasound screening:  
false positive soft markers may alter maternal representations and mother-  
infant interaction. *PLoS One* 2012;7(1). e30935.
- Viaux-Savelon S, Rosenblum O, Mazet P, Dommergues M, Cohen D. La surveillance  
échographique prénatale des grossesses à suspicion de malformation : étude du  
retentissement sur les représentations maternelles. *Neuropsychiatrie de l'enfant  
et de l'adolescent* 2007;55:413-23.
- Watson MS, Hall S, Langford K, Marteau TM. Psychological impact of the detection  
of soft markers on routine ultrasound scanning: a pilot study investigating the  
modifying role of information. *Prenatal diagnosis* 2002;22(7):569-75.
- [http://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/rapport\\_annuel\\_vdef.pdf](http://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/rapport_annuel_vdef.pdf)  
Arrêté du 23 juin 2009. Les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et  
de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la  
trisomie 21. <http://www.legifrance.gouv.fr>

## Les enjeux de la prématurité : interventions auprès des bébés et des parents

avec la contribution de Laure Vannier

Les progrès de ces dernières décennies dans le domaine de la néonatalogie ont abouti à la survie d'enfants de plus en plus prématurés et de plus en plus petits. Ce n'est que plus récemment que les chercheurs se sont intéressés aux conséquences de la prématurité sur le développement cognitif et psychologique des enfants, avec plusieurs grandes études françaises longitudinales (EDEN et EPIPAGE, OLIMPE). Si les conséquences chez l'enfant d'âge scolaire sont actuellement beaucoup étudiées, il existe encore relativement peu d'études s'intéressant aux adolescents et aux adultes anciens prématurés. Ces conséquences sont importantes à connaître en psychopathologie de la petite enfance, pour analyser les causes d'un symptôme, d'un trouble du développement chez un ancien prématuré, en ayant une idée des épreuves subies par le bébé et par ses parents.

### Causes et incidences de la prématurité

Entre 5 % et 12 % des naissances surviennent avant le terme normal de la grossesse dans les pays industrialisés.

En France, les naissances prématurées sont chaque année environ 60 000, dont 13 000 (1,5 %) avant 32 semaines d'aménorrhée (grande prématurité), 7 000 (0,8 %) à 32-33 semaines (prématurité modérée) et 40 000 (5,1 %) à 34-36 semaines (prématurité tardive). En France, le taux de prématurité est

passé de 5,9 % en 1995 à 7,2 % en 2003 et à 7,4 % en 2010. Les raisons de cette augmentation sont la part croissante de la prématurité induite, des naissances multiples et l'élévation progressive de l'âge à la maternité. Cette augmentation a plus particulièrement concerné les naissances entre 32 et 36 semaines d'aménorrhée (Ancel, 2012).

### Principaux facteurs de risque de naissances prématurées

- Grossesses gémellaires (risque  $\times 8$ ).
- Antécédents de prématurité ou d'avortements tardifs ( $\times 3$  à 5).
- Situation sociale défavorisée ( $\times 1,5$  à 2).
- Conditions de travail difficiles ( $\times 1,3$  à 1,5).
- Consommation de tabac ( $\times 1,3$ ).
- Âge maternel élevé ( $\times 3$ , 4).
- Chorioamniotites et infections.
- Insuffisances hormonales.

De nombreuses études ont montré le rôle déterminant des pathologies infectieuses (chorioamniotite) et de la réponse inflammatoire qu'elles engendrent. On estime qu'elles sont responsables de 25 % à 45 % des accouchements prématurés. Des dysfonctionnements hormonaux, plus particulièrement ceux concernant la progestérone, pourraient jouer un rôle dans la survenue d'un accouchement avant terme. La progestérone est responsable du maintien de l'utérus au repos, de l'intégrité cervicale et possède une action anti-inflammatoire. Un déficit en progestérone, qu'il soit fonctionnel (en présence d'une infection) ou primitif (insuffisance lutéale), peut être à l'origine d'avortements à répétition et de prématurité.

### Facteurs psychosociaux de la prématurité

Le stress pendant la grossesse double le risque de prématurité, selon la plupart des études, mais avec des résultats discordants. Les raisons de ces discordances sont liées à la définition et au type de stress étudié (chronique ou aigu), aux échelles de mesure retenues, ainsi qu'à la prise en compte ou non de facteurs susceptibles de moduler les effets du stress (Gallois, Wendland et Tordjman, 2012 ; Talge *et al.*, 2007). L'intérêt porté aux effets de l'environnement physique et chimique sur la santé a conduit à s'interroger sur le rôle de la pollution dans la survenue d'un accouchement prématuré. Des associations ont été rapportées avec le monoxyde de carbone, l'ozone, les microparticules.

## Taux de survie et de complications des grands prématurés

En France, l'étude EPIPAGE a montré que près de 85 % des enfants grands prématurés nés en 1997 étaient sortis vivants des services de néonatalogie, les taux de survie variant de 0 % à 22-23 semaines d'aménorrhée à 95 % à 31 semaines. Les données récentes montrent une amélioration de la survie de ces enfants.

### Complications de la prématurité

- Neurologiques : IMC.
- Visuelles et neurovisuelles.
- Troubles de la coordination motrice.
- TDAH.
- Troubles du langage.
- Troubles cognitifs (retard mental).
- Troubles du comportement.
- Troubles du spectre autistique (TSA).

En dépit de ces progrès, la mortalité et la morbidité néonatales restent élevées, et les risques de handicap moteur, sensoriel ou intellectuel importants. Les déficiences motrices le plus couramment étudiées sont les paralysies cérébrales (infirmité motrice cérébrale), une terminologie désignant tout déficit moteur permanent résultant d'une lésion non évolutive d'un cerveau immature.

Dans l'étude EPIPAGE, 9 % des grands prématurés étaient concernés (contre un à deux enfants pour 1 000 nés à terme). La gravité de ces déficiences est variable, puisque deux tiers des enfants se déplaçaient sans aide, alors que 20 % étaient dans l'incapacité de se déplacer seuls. Les déficiences auditives demeurent rares (< 1 %). Les travaux récents montrent que les déficiences intellectuelles et les troubles cognitifs spécifiques (dyspraxies, troubles visuo-attentionnels, troubles du langage et dyslexies-dysorthographies, dyscalculies...), qui sont difficiles à évaluer et mesurer, constituent un problème essentiel de la prématurité. Dans l'étude EPIPAGE, 21 % des grands prématurés âgés de 5 ans avaient une déficience intellectuelle légère et 12 %, une déficience intellectuelle modérée à sévère contre respectivement, 8 % et 3 % des enfants nés à terme. Au total, 40 % des enfants grands prématurés avaient un trouble moteur (paralysie cérébrale) ou un retard intellectuel ou une déficience sensorielle, soit 4 fois plus que les enfants nés à terme. Les formes les plus graves (5 %) (paralysie cérébrale sans marche possible, déficience intellectuelle profonde, cécité ou déficience auditive bilatérale) étaient aussi les plus rares.

## **Prématurité modérée (32-33 SA) et prématurité tardive (34-36 SA) : risques évolutifs**

La majorité des naissances prématurées surviennent après 32 semaines d'aménorrhée (SA). Bien que l'immatunité de ces enfants soit moins marquée, les risques de décès, les pathologies néonatales et les troubles du développement sont significativement plus élevés qu'à terme.

La mortalité reste cinq à dix fois supérieure à celle des enfants nés à terme, atteignant 2 % à 3 % à 32-33 semaines d'aménorrhée et 0,5 % à 1 % à 34-36 semaines. Chez ces enfants, les complications les plus fréquentes sont respiratoires : 10 % à 15 % des nouveau-nés nés à 34 semaines d'aménorrhée nécessitent une ventilation assistée, et 30 % à 50 % sont hospitalisés en réanimation néonatale.

Dans l'étude EPIPAGE, à 5 ans, un tiers des enfants nés à 30 et 31 semaines et un quart de ceux nés à 32, 33 et 34 semaines avaient un déficit cognitif modéré ou sévère.

Quelques études permettent de dresser un bilan des conséquences scolaires, professionnelles et sociales de la prématurité modérée et tardive. Une étude menée aux États-Unis sur des enfants en école primaire a montré qu'en cas de prématurité même tardive (34-36 SA), les résultats en lecture et mathématiques étaient inférieurs de 25 % à ceux de la population de même âge née à terme, et la prise en charge en éducation spécialisée deux fois plus fréquente. Dans l'étude française, à 8 ans, 3 % à 4 % des enfants nés entre 30 et 33 semaines d'aménorrhée étaient en école ou classe spécialisée, ce qui est plus élevé qu'à terme (1 %). Dans cette étude, le taux de redoublement était près de trois fois plus élevé chez les enfants prématurés, y compris à 34 semaines d'aménorrhée, que chez les enfants nés à terme. Des informations sont également disponibles sur les résultats dans le secondaire et à l'université.

Une étude suédoise a montré que 26 % des enfants nés avant 28 semaines d'aménorrhée avaient atteint un niveau d'études universitaire ; ils étaient 34 % à 29-32 semaines, 36 % à 33-36 semaines, contre 39 % à terme. Des résultats comparables étaient observés dans la cohorte norvégienne. La prématurité modérée et tardive est associée à des revenus du travail plus faibles à l'âge adulte, alors que le taux d'emploi semble comparable à celui des adultes nés à terme. Ces écarts de revenus persistent lorsque les personnes handicapées ne sont pas prises en compte.

## **Troubles psychopathologiques liés spécifiquement à la prématurité**

Plusieurs études s'accordent pour conclure que les enfants prématurés ont environ trois fois plus de risque que les enfants nés à terme de développer un trouble psychiatrique, les diagnostics les plus couramment évoqués étant le Trouble déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH) et les troubles anxieux.

## Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité

C'est la conséquence de la prématurité la plus consensuelle. De nombreuses études font état d'une plus forte prévalence de symptômes de TDAH chez les anciens prématurés, parmi lesquelles certaines considèrent la prématurité, et ce quel que soit son degré, comme un facteur de risque indépendant de développer un TDAH, avec un risque relatif environ égal à deux fois. Si certaines études sont en faveur d'une forme inattentive prédominante, d'autres concluent à une plus forte prévalence de troubles hyperkinétiques.

Le terme de naissance a un effet statistiquement significatif sur les résultats des épreuves d'attention, avec des scores décroissant parallèlement à la décroissance de l'âge gestationnel. Le TDAH semble être plus courant chez les enfants prématurés qui manifestent des problèmes neuro-développementaux et chez ceux qui ont un poids plus faible à la naissance et un âge gestationnel moindre.

## Trouble du spectre autistique (TSA)

Limperopoulos *et al.* ont décrit une forte prévalence de symptômes du spectre autistique chez les très grands prématurés, avec une forte corrélation entre ces symptômes et la détection de troubles du comportement internalisés et de troubles de la communication et de la socialisation. Ces résultats leur ont permis de présenter les enfants très grands prématurés comme à haut risque de développer des TSA. Johnson *et al.* ont présenté des résultats similaires. Ils ont rapporté une prévalence d'une pathologie autistique précisément définie 65 fois supérieure à la population générale, et une prévalence de TSA quatre à douze fois supérieure. En revanche, la revue de la littérature n'a pas permis de mettre en évidence une prévalence accrue des TSA chez les enfants prématurés modérés.

## Troubles du sommeil

Seule une étude parmi celles répertoriées ici s'est intéressée aux troubles du sommeil et a retrouvé une prévalence significativement supérieure de troubles du sommeil chez les prématurés par rapport aux sujets contrôles nés à terme, avec un risque environ trois fois supérieur de développer des troubles du sommeil à l'âge d'un an.

## Sécurité de l'attachement

Plusieurs études ont montré qu'il n'y avait pas de différence en termes de sécurité d'attachement chez les prématurés en bonne santé par rapport aux enfants nés à terme. En revanche, un petit poids de naissance et un haut risque néonatal augmenteraient le risque d'un attachement insécure chez les prématurés.



## Trouble de l'attachement

Muller Nix *et al.* ont décrit deux patterns dyadiques interactifs émergeant de façon significative dans les dyades mère/enfant prématuré : un pattern de « coopération » (mère sensible, enfant coopérant), un pattern « contrôlant » (mère contrôlante, enfant compulsif-compliant). Ils ont montré que les enfants des dyades en « coopération » ont un devenir comparable à celui des enfants nés à terme, alors que les enfants des dyades « contrôlantes » ont un devenir moins bon que les enfants nés à terme et que les prématurés des dyades « coopération », en particulier en terme de symptômes psycho-fonctionnels (troubles de l'alimentation) et de développement à l'échelle « personnel-social ».

Les troubles de l'attachement seraient donc plus un facteur de risque de complications de la prématurité qu'une conséquence de la prématurité en soi.

Toutefois, plusieurs facteurs associés à une naissance prématurée sont susceptibles d'influencer la relation d'attachement de l'enfant à sa mère : la période périnatale, très éprouvante pour les parents du fait des complications médicales et de la séparation qu'impose l'hospitalisation ; les caractéristiques mêmes des prématurés, décrits comme très différents des enfants nés à terme, car plus irritables, moins actifs, initiant moins d'interactions, induisant une modification des comportements maternels avec des mères plus stimulantes, plus contrôlantes. Ainsi, parents et bébé s'influencent mutuellement dans un processus continu de spirale transactionnelle (Muller Nix *et al.*)

Les relations parent-enfant sont également sous l'influence directe du stress maternel (Muller-Nix). Ainsi, la sensibilité maternelle est significativement moins élevée dans les dyades comprenant un enfant prématuré à haut risque ou avec une mère présentant un risque périnatal élevé. De même, les caractéristiques interactives de l'enfant sont altérées en fonction du niveau de stress maternel, notamment en termes de compliance et de passivité du bébé.

## En fonction du genre

L'étude EPIPAGE a montré que le sexe masculin était significativement associé à un score total de difficultés élevé chez les enfants prématurés. Les garçons seraient également plus à risque de développer un TDAH, des troubles du spectre autistique, des troubles émotionnels et des troubles du comportement de type agressif. Les filles seraient plus à risque de développer des troubles anxio-dépressifs. Grunau *et al.* n'ont pas retrouvé de différences des performances cognitives et académiques entre les deux sexes.

## Chez l'adolescent et l'adulte jeune

La morbidité des adolescents et adultes jeunes anciens prématurés est encore relativement peu étudiée. Les résultats sont très hétérogènes selon les populations étudiées.

Les études qui se sont intéressées aux anciens prématurés de très petit poids de naissance (< 1 500 g) ou d'extrêmement petit poids de naissance (< 800 g) ont montré des capacités cognitives et académiques inférieures aux sujets contrôles nés à terme, ainsi que des scores supérieurs de sévérité de la morbidité psychiatrique. Les sujets prématurés présentaient un plus fort risque de développer un TDAH (en particulier un trouble attentionnel), un trouble anxieux ou des symptômes autistiques. Il est intéressant de noter que, selon Dahl *et al.*, les adolescents prématurés de très petit poids de naissance rapportaient moins de troubles du comportement, moins de troubles attentionnels et plus d'hyperactivité que leurs pairs nés à terme, alors que leurs parents rapportaient plus de difficultés sociales et scolaires, et plus de troubles du comportement internalisés et de difficultés attentionnelles.

Les études s'intéressant aux prématurés modérés ou de poids de naissance supérieur à 1 500 g n'ont pas retrouvé de différence significative par rapport aux sujets contrôles en termes de capacités cognitives, de troubles psychiatriques, de signes d'hyperactivité ou d'inattention, de fonctionnement psychosocial ou de qualité de vie.

Les taux d'hospitalisation pour troubles psychiatriques et comportements suicidaires chez l'adolescent et l'adulte jeune augmentaient parallèlement au degré de prématurité, les sujets très prématurés ayant un risque d'hospitalisation augmenté de 60-70 %.

L'un des enjeux majeurs de la prématurité est la relation parents-enfant. En effet, l'état de santé mentale des parents est un facteur prédictif important du développement de l'enfant. De plus, la séparation précoce et les hospitalisations itératives et/ou prolongées de l'enfant, peuvent mettre à rude épreuve ses relations avec ses parents, avec en particulier le risque d'attachement insécuré du fait d'une altération du *caregiving*. D'où l'importance de la prise en charge pré- et postnatale des parents en souffrance, et surtout de sensibiliser les équipes de soins intensifs néonataux à l'importance de favoriser des relations parents-enfant de bonne qualité (objectifs de la recherche OLIMPE).

La prématurité est une entité complexe d'origine multifactorielle, dont les causes sont encore mal connues, mais qui peut nous permettre d'en apprendre sur le développement normal. Sa complexité réside également dans l'hétérogénéité de la population des enfants prématurés dont le pronostic dépend de l'âge gestationnel à la naissance, mais aussi des événements survenus pendant la grossesse et les premières semaines de vie. La survie s'est améliorée et les déficiences motrices n'augmentent plus, voire diminuent. Les évolutions sont moins claires concernant le devenir cognitif des enfants, car l'étendue des troubles est large (retard intellectuel, troubles praxiques, de l'attention, de la mémoire et du comportement) et les études, pas assez nombreuses.

Au total, la prématurité, dans son ensemble, représente près de 50 % des handicaps d'origine périnatale, soit plus de 3 500 enfants chaque année en France. Si la grande prématurité est une situation à risque pour les enfants, les résultats observés pour les prématurités modérée et tardive doivent inciter à ne pas les banaliser.

## Références

- Beckechi-Mysticki V, Guedeney N. Évaluation des représentations maternelles de la protection dans la grande prématurité. *Devenir* 2008;1(20):5-33.
- Buchmayer S, Johansson A, Hultman C, Sparen P, Cnattingius C. Can association between preterm birth and autism be explained by maternal or neonatal morbidity? *Pediatrics* 2009;124:817-82.
- Bhutta, et al. Cognitive and behavioral outcomes of school-aged children who were born preterm a meta-analysis. *JAMA* 2002;288:728-37.
- Dahl, et al. Emotional, behavioral, social, and academic outcomes in: adolescents born with very low birth weight. *Pediatrics* 2006;118:e449-59.
- Deforge, et al. Développement cognitif et performances attentionnelles de l'ancien prématuré normal à l'âge scolaire. *Archives de pédiatrie* 2006;13:1195-201.
- Delobel-Ayoub M, Kaminski M, Marret S, Burguet A, Marchand L, N'Guyen S, et al. Behavioral outcome at 3 years of age in very preterm infants: the EPIPAGE study. *Pediatrics* 2006;117(6):1996-2005.
- Delobel-Ayoub, et al. Behavioral problems and cognitive performance at 5 years of age after very preterm birth: the EPIPAGE study. *Pediatrics* 2009;123:1485-92.
- Farooqi, et al. Mental health and social competencies of 10-to 12-year-old children born at 23 to 25 weeks of gestation in the 1990: a swedish national prospective follow-up study. *Pediatrics* 2007;120:118-33.
- Gallois T, Wendland J, Tordjman S. Effets du stress prénatal sur le fœtus et les données périnatales : Une revue critique de la littérature. *L'évolution psychiatrique* 2012;77:291-301.
- Garel M, Dardennes M, Blondel B. Mothers' psychological distress 1 year after very preterm childbirth. Results of the EPIPAGE qualitative study. *Child care health & development* 2007;33:137-43.
- Guedeney, et al. Perinatal risk factors and social withdrawal behaviour. *European child and adolescent psychiatry* 2012;21:185-91.
- Gurka, et al. Long-term cognition, achievement, socioemotional, and behavioral development of healthy late-preterm infants. *Archives of pediatric and adolescence medicine* 2010;164(6):525-32.
- Hayes B, Sharif F. Behavioural and emotional outcome of very low birth weight infants-literature review. *Journal of maternal and foetal neonatal medicine* 2009;22(10):849-56.
- Janssens A, Uvin K, van Impe H, Laroche SM, Van Reempts P, Deboutte D. Psychopathology among preterm infants using the diagnostic classification zero to three. *Acta paediatrica* 2009;98(12):1988-93.
- Jarreau PH. Le devenir de l'enfant prématuré. *La revue du praticien* 2012;62:361-77.
- Johnson, et al. Autism spectrum disorders in extremely preterm children. *The journal of pediatrics* 2010;156:525-31.

- Kuban KCK, O'Shea TM, Alfred EN, Tager-Flusberg H, Goldstein DJ, Leviton A. Positive screening on the modified check list for autism in toddlers (M-CHAT) in extremely low gestational age newborns. *Journal of pediatrics* 2009;154(4):535-40.
- Larroque B, Bertrais S, Czernichow P, Leger J. School difficulties in 20-years-olds who were born small for gestationage at term in a regional cohort study. *Pediatrics* 2001;108:111-5.
- Larroque, et al. Devenir à 5 et 8 ans des enfants grands prématurés dans l'étude Épipage : développement cognitif, troubles du comportement et scolarisation. *Archives de pédiatrie* 2008;15:589-91.
- Larroque B, Ancel PY, Marret S, et al. Neurodevelopmental disabilities and use of special care needs of 5-year-old children born before 33 weeks'gestation: the EPIPAGE study. *Lancet* 2008;371:813-20.
- Limperopoulos, et al. Positive screening for autism in ex-preterm infants: prevalence and risk factors. *Pediatrics* 2008;121:758-65.
- Linström K, Winbladh B, Haglund B, Hjern A. Preterm infants as young adults: a swedish national cohort study. *Pediatrics* 2007;120:70-7.
- Marret S, Ancel PY, Marpeau L, et al. Neonatal and 5-year outcomes after birth at 30-34 weeks'gestation: the EPIPAGE cohort study. *Obstetrics and gynecology* 2007;110:72-80.
- Muller-Nix C, et al. Prématurité, vécu parental et relations parents/enfant : éléments cliniques et données de recherche. *La psychiatrie de l'enfant* 2009;52(2):423-50.
- Muller-Nix C, Forcada-Guex M, Borghini A, et al. Prématurité, vécu parental et relations parents/enfants : éléments cliniques et données de recherche. *La psychiatrie de l'enfant* 2009;52:423-50.
- Pierrehumbert B, Ramstein T, Karmaniola A, et al. Child care in the preschool years: attachement, behavior problems and cognitive development. *European journal of psychology and education* 1996;2:201-4.
- Talge NM, Neal C, Glover V. The early stress, translational research and prevention science network: fetal and neonatal experience on child and adolescent mental health. antenatal maternal stress and long-term effects on child neurodevelopment: how and why? *Journal of child psychology and psychiatry* 2007;48(3-4):245-61.

## **Cancer et grossesse, une rencontre singulière : impact sur la parentalité, la relation mère-fœtus/nourrisson et le développement de l'enfant**

par Jaqueline Wendland

Un nombre non négligeable de femmes vivent des complications somatiques plus ou moins graves au cours de leur grossesse ou de la période périnatale. Ainsi, près de 19 % des femmes enceintes en France vivent une hospitalisation durant leur grossesse, près de 10 % ont une menace d'accouchement

prématuré (MAP), 7,2 % développent un diabète gestationnel et 4,9 % présentent une hypertension gravidique (Enquête Périnatale Nationale, Blondel et Kermarrec, 2011). Ces complications impliquent des risques obstétricaux et néonataux pour la mère et l'enfant à naître, mais il s'agit généralement de grossesses à risque bien connues et surveillées. Tel n'est pas le cas lorsqu'un diagnostic de cancer chez la mère survient pendant la grossesse ou la période périnatale. Cette conjonction constitue une « complication » des plus extrêmes et complexes. Au-delà des effets immédiats liés au traumatisme de l'annonce d'une maladie grave au cours d'une période sensible, nous connaissons encore très peu à propos de son impact sur la parentalité, la relation mère-fœtus/nourrisson et notamment le devenir de l'enfant.

## Fréquence

En France, l'association cancer et grossesse concerne entre 450 et 600 nouveaux cas par an et un nombre un peu plus important de cancers (souvent préexistants) sont dépistés dans l'année du post-partum (Rouzier *et al.*, 2008). Ce chiffre aurait tendance à s'accroître du fait de l'âge maternel de plus en plus tardif lors de la maternité, âge qui rejoint celui des cancers les plus fréquents chez la femme, essentiellement gynécologiques. Un Centre référent cancer et grossesse a été créé en 2008 à l'Hôpital Tenon (Paris) et peu à peu un réseau national s'est organisé. En collaboration avec ce réseau, nous menons depuis quelques années un projet de recherche qui vise à étudier de manière prospective l'impact d'un cancer périnatal sur la mère, le couple parental et notamment l'enfant né dans ce contexte (Wendland, 2009 ; 2012). Il apparaît d'emblée que les services de maternité, de pédiatrie et d'oncologie semblent encore faiblement préparés et coordonnés face à ces situations très complexes aux plans humain, médical et éthique, y compris pour le suivi à court et moyen terme de l'enfant né dans ce contexte particulier.

La plupart des études concernant l'impact d'un cancer chez le parent portent sur des enfants d'âge scolaire et des adolescents (Visser *et al.*, 2004), et celles concernant le devenir des jeunes enfants sont souvent médicales et à court terme (Osborn, 2007), ou limitées à des cas cliniques (Boinon *et al.*, 2009 ; Schmitt *et al.*, 2010). Par ailleurs, les effets à long terme sur l'enfant des traitements subis *in utero* restent mal connus et l'information au couple parental ne pourra être complète et rassurante à ce sujet.

Bien que rare, la pratique clinique en périnatalité et pédopsychiatrie offre parfois l'occasion de suivre des dyades mère-bébé ayant connu cette situation. Il est à noter, cependant, que ces femmes ne sont guère adressées par des services d'oncologie. Pour la plupart, elles arrivent par le biais de la PMI, des pédiatres ou généralistes et seulement après la fin des traitements. Elles consultent pour des difficultés dans la relation parent-enfant ou des symptômes chez leur enfant, et rarement parce qu'elles ont eu un cancer

découvert en pré- ou en postnatal. Parentalité et cancer, enfant et maladie maternelle sont dissociés, par le parent comme par les professionnels, preuve du besoin de protection contre cette impensable concordance. Le temps de la maladie n'est pas celui de la mère, ni celui de l'enfant.

Pourtant, la clinique atteste des effets inévitables et immédiats de cette situation sur le fonctionnement parental et la relation parent-fœtus/enfant. Cette découverte entraîne généralement sidération et une suspension des processus psychiques liés à la parentalité, avec un désinvestissement momentané de l'enfant à naître, ou mise à distance de l'enfant déjà né. Face à une annonce en prénatal, la future mère, le père et leurs familles respectives, ainsi que les professionnels, se trouvent confrontés à une situation qui exige des choix rapides et difficiles, en particulier pour la femme (poursuite ou non la grossesse, pondération des risques, ajustements du traitement en fonction du stade de la grossesse et de la gravité de la tumeur ; Oduncu *et al.*, 2003).

## Enceinte et malade

Il est clair que l'état de grossesse modifie singulièrement le vécu de la découverte d'une maladie grave et ce qui s'ensuit, et réciproquement. Dans tous les cas, la femme devra être « active » et mobiliser toutes ses ressources pour engager un combat contre la maladie, alors qu'elle était en situation « d'attente », de « gestation » (Wendland, 2009). Enceinte et malade. Cette situation cumule les paradoxes, les antinomies. Alors qu'elle s'apprête à donner la vie, le cancer renvoie la femme à sa condition de mortelle. Elle conjugue la mise en route de deux processus à priori antagonistes, le devenir mère et le devenir malade (Ferrere et Wendland, 2013). La femme peut être envahie de sentiments de peur, de punition, de souffrance injustement infligée à soi et à l'enfant. L'ambivalence habituelle de toute grossesse pourra se manifester ici dans son paroxysme : « c'est la mère ou l'enfant ». Le fœtus n'est plus perçu comme protégé dans le ventre maternel, car ce corps devient menaçant, tout comme les traitements subis viennent « agresser » le fœtus. Au vécu particulier de la croissance harmonieuse d'un être à l'intérieur de soi viendra se superposer la poussée agressive et anarchique d'une tumeur. Les changements de l'image du corps liés à la grossesse seront perturbés par ceux induits par la maladie et ses conséquences. Lors d'un cancer gynécologique, la femme sera doublement atteinte : dans sa féminité et dans sa maternité.

La découverte d'un cancer au cours de la grossesse est un événement stressant non seulement majeur (menace de sa propre mort et celle de perdre un enfant) mais aussi durable, car elle implique souvent des traitements lourds et un suivi prolongé, outre le risque de récurrence. Par ailleurs, si l'enfant attendu est un gage d'immortalité, y renoncer ne garantit pas pour autant la survie ni la guérison. De même, la grossesse en soi n'a pas d'impact péjoratif sur le pronostic de la patiente, à stade, type de tumeur et âge égal (Stemsheim *et al.*, 2009).

L'accouchement est souvent suivi (ou concomitant) du début de traitements (plus) lourds ou d'interventions, il marque une véritable « rupture », à l'instar de celle provoquée par le cancer dans leur vie. L'accouchement est en fait souvent déclenché lorsqu'un terme acceptable est atteint, pour ne pas retarder l'application des traitements anticancéreux nécessaires. Mais il en résulte que l'enfant sera prématuré et aura lui aussi besoin de soins en néonatalogie.

## Impact sur les relations mère-bébé

Les premiers temps avec le nouveau-né peuvent être fortement gênés par les effets des traitements et la faible disponibilité de la mère. Les cas cliniques font état de difficultés à s'investir et à lire les besoins de l'enfant, sans doute liées au besoin de la mère de se centrer sur elle-même, dans un repli narcissique propre à la maladie. La maladie et ses effets activent fortement le système d'attachement chez la femme, faisant concurrence à l'activation progressive de leur *caregiving*, à l'investissement affectif et au dévouement demandés par le bébé. Lorsque la mère est déprimée, épuisée et limitée physiquement par les traitements, peuvent s'installer des automatismes dans les soins et une mise à distance de l'enfant, reflet de leur difficulté à porter l'enfant non seulement physiquement dans les bras, mais aussi psychiquement. On peut y voir également une stratégie de protection de l'enfant vis-à-vis de l'organe touché, porteur du « mal ». Il est à noter que l'allaitement n'est pas permis en cas de chimiothérapie, ce qui pourra frustrer la mère et affecter les premières interactions.

Pendant, bien avant les premières interactions, des effets indirects sur le fœtus peuvent découler des corolaires physiologiques de l'impact de la maladie sur les états émotionnels de la femme enceinte. Il a été bien démontré que le stress, la dépression et l'anxiété maternels durant la grossesse peuvent induire une augmentation des mouvements, du rythme cardiaque et du taux de cortisol chez le fœtus et avoir un impact négatif non seulement sur l'issue obstétricale et néonatale de la grossesse (prématurité, faible poids de naissance), mais aussi sur le profil neurocomportemental du nouveau-né (moins bonnes capacités d'habituation, de régulation des états d'éveil et d'orientation visuelle et auditive, plus irritables à la NBAS) et sur le développement cognitif et socio-émotionnel de l'enfant à plus long terme (pour une revue de la question, Gallois, Wendland et Tordjman, 2012 ; Talge *et al.*, 2007). Ces perturbations pourraient être amplifiées en cas d'évènement stressant majeur tel que le cancer et avoir des effets délétères sur les interactions précoces, renforçant les difficultés de maternage.

Il n'existe pas à proprement parler de psychopathologie du bébé de mère souffrant de cancer. Outre les effets de la dépression et l'anxiété maternelles bien connus, la relation parent-enfant est marquée par des difficultés caractéristiques des contextes où une maladie grave, qu'elle soit physique ou psychiatrique, vient « handicaper » la parentalité. Ces difficultés peuvent inclure des

troubles de l'attachement, avec l'impossibilité pour le parent de se situer en tant que parent suffisant, rassurant, et permettant à l'enfant d'établir un lien affectif stable et sécurisant (Wendland, 2009). Le parent ne peut pas garantir sa présence dans la continuité et la durée. De l'incertitude et des ruptures (interventions, hospitalisations, soins prolongés) pourront découler des difficultés de séparation : tout éloignement peut être vécu comme menaçant, synonyme d'abandon, de disparition. Évoquant les difficultés de sommeil de son enfant, une mère se demande : « est-ce la nuit, la séparation, la mort (rires) ? » Les parents atteints de maladies graves peuvent avoir aussi des difficultés à gérer les comportements provocateurs et agressifs de l'enfant, à poser des limites, car toute réprimande peut renvoyer à la culpabilité et à l'image de parent défaillant, qui priverait ainsi davantage un enfant déjà perçu en souffrance, en manque.

La place de l'enfant dans les représentations maternelles est forcément particulière : quel sens donner à la coïncidence entre la naissance de l'enfant et l'apparition de la maladie ? La grossesse aurait-elle déclenché, ou « accéléré » la maladie ? L'enfant pourrait-il en être « contaminé » ? Le travail thérapeutique s'efforcera de remettre l'enfant et le parent du côté de la vie et de dégager l'enfant d'une place mortifère. Plus tard, l'enfant lui-même, dès qu'il en sera capable, posera inmanquablement des questions sur cette coïncidence de dates. Mais il n'est pas rare qu'il soit perçu comme celui qui a sauvé sa mère, lorsque le suivi de grossesse a permis la découverte d'un cancer silencieux. Enfin, l'enfant est non seulement le témoin direct du drame, il est aussi indéniablement le plus grand espoir et source d'énergie, le but ultime pour lequel lutter.

En résonnance avec le vécu maternel, la perception par l'enfant du statut fragile du parent peut mener à une répression de l'expression de ses besoins et à une hyperadaptation. Ces manifestations plus silencieuses, « en creux », peuvent masquer une souffrance psychologique, et en particulier des éléments dépressifs, y compris chez des bébés et des très jeunes enfants (Fraiberg, 1982 ; Guedeney, 2007). Cette hyperadaptation peut être d'autant plus marquée et durable que le parent doit poursuivre des traitements et une surveillance médicale pendant plusieurs années de vie de l'enfant, ce qui est précisément le cas ici. Pour toutes ces raisons, un accompagnement de la parentalité et de la relation parent-enfant s'avère essentiel.

Dès l'annonce du diagnostic se pose d'emblée la question du devenir de l'enfant si la mère venait à décéder. Ceci attire naturellement l'attention sur la position difficile du père, confronté au désir de voir naître et grandir son enfant et de sauver sa femme. Le père porte à la fois la mère, l'enfant et la vie courante familiale. L'implication dans les soins de l'enfant est grande et le lien avec lui peut devenir plus fort que celui avec la mère. Il est essentiel de permettre au père d'exprimer ses craintes et ambivalences et de lui offrir un soutien psychologique. Dans le couple, le cancer peut mettre à jour et majorer des points de vulnérabilité dans l'histoire de chacun des partenaires, points sur lesquels peuvent s'ancrer des difficultés à structurer la parentalité.



Quels que soient le pronostic et l'issue de la maladie, le couple parental devra être accompagné pour réorganiser le quotidien à travers des aides extérieures (intervention d'une TISE, assistante maternelle ou crèche pour la garde de l'enfant), ou de l'entourage. La mère atteinte de cancer peut difficilement assumer seule les soins du bébé. Vis-à-vis des grands-parents, la maladie provoque un mouvement inverse de celui de la parentalité : elle rend le malade dépendant de ses proches ou d'autres figures maternelles substitutives. La maladie renvoie à une position infantile, de dépendance, alors que la parentalité devrait permettre à la femme de s'affranchir de ses figures parentales en devenant parent à son tour (Wendland, 2012).

L'approche de ces situations complexes est nécessairement pluridisciplinaire. La formation, les régulations et les transmissions entre professionnels des services de maternité, d'oncologie et de psychiatrie périnatale sont essentielles afin de garantir cohérence et coordination des soins. Il importe également d'éviter le clivage mère-fœtus, et le « déni » de la parentalité, veillant à ce que la femme soit aussi considérée dans sa dimension de future mère et de femme dont le processus de parentalité a été brutalement perturbé ou interrompu.

Les professionnels ont un rôle à jouer dès l'annonce du diagnostic : permettre l'expression des émotions, les légitimer, favoriser une participation à la prise de décision, aider à établir des projets concrets et à l'activation d'un réseau de soutien constituent des interventions utiles. Le professionnel peut également apporter son aide lorsqu'il s'agit d'annoncer la maladie aux enfants et aux proches. S'autoriser à évoquer la maladie avec l'enfant permet d'installer ou de restaurer une relation authentique avec lui. La question principale est celle de pouvoir se vivre en tant que parent effectif, tout en tenant compte de la maladie. En cas de difficultés parentales, une prise en charge par des spécialistes de la parentalité peut permettre de distinguer les soins en oncologie des soins de la parentalité, sauvegardant ainsi la dimension parentale de la femme. La reconnaissance de la grossesse, même interrompue, et la prévention de deuils pathologiques peuvent constituer d'autres axes pour le travail psychologique. Enfin, des associations de malades et de leurs proches peuvent aussi représenter une source de soutien non négligeable. Cependant, la disponibilité et la qualité de ces aides peuvent varier singulièrement d'un service à l'autre et d'une région à l'autre. Une synthèse de travaux sur le thème est disponible dans un récent ouvrage collectif (Lof, 2012).

## Références

- Blondel B, Kermarrec M. Enquête Périnatale Nationale 2010. Paris: INSERM; 2011.  
 Boinon D, Dauchy S, Flahault C. Devenir une mère malade: entre impact de la maladie et nouages familiaux. *Psycho-oncologie* 2009;3:94-7.

- Ferrere R, Wendland J. Lorsque maternité et cancer se rencontrent: influence réciproque de deux processus antagonistes. *Psycho-oncologie* 2011;7:163-8.
- Fraiberg S. Pathological defences in infancy. *The psychoanalytical quarterly* 1982;51:612-35.
- Gallois T, Wendland J, Tordjman S. Effets du stress prénatal sur le fœtus et les données périnatales : Une revue critique de la littérature. *L'Évolution psychiatrique* 2012;77:291-301.
- Guedeney A. Withdrawal behavior and depression in infancy. *Infant mental health journal* 2007;28:393-408.
- Lof AF. Cancer et maternité : l'impensable rencontre. Ramonville-Saint-Agne: Érès; 2012.
- Oduncu FS, Kimmig R, Hepp H, Emmerich B. Cancer in pregnancy: maternal-fetal conflict. *Journal of cancer research and clinical oncology* 2003;129:133-46.
- Osborn T. The psychosocial impact of parental cancer on children and adolescents : a systematic review. *Psycho-oncology* 2007;16:101-26.
- Schmitt F, Jyrkkö S, Tamminen T, Piha J. Cancer during pregnancy: Two cases studies. *Infant mental health journal* 2010;31:71-93.
- Rouzier R, Chauveaud A, Ancel P-Y, Brun J-L, Mir O, Morice P, et al. Structuration nationale pour la prise en charge des cancers en cours de grossesse : réseau CALG (cancers associés à la grossesse). *Oncologie* 2008;10:387-92.
- Stensheim H, Moller B, van Dijk T, et al. Cause-specific survival for women diagnosed with cancer during pregnancy or lactation: a registry-based cohort study. *Journal of clinical oncology* 2009;27:45-51.
- Talge NM, Neal C, Glover V. The early stress, translational research and prevention science network: fetal and neonatal experience on child and adolescent mental health. antenatal maternal stress and long-term effects on child neurodevelopment: how and why? *Journal of child psychology and psychiatry* 2007;48(3-4):245-61.
- Visser A, Huizinga GA, Van der Graaf WTA, Hoekstra HJ, Hoekstra-Weebers JEHM. The impact of parental cancer on children and the family: a review of the literature. *Cancer treatment reviews* 2004;30:683-94.
- Wendland J. Impact d'un diagnostic de cancer maternel pendant la grossesse sur les interactions précoces parent-bébé. *Psycho-oncologie* 2009;3:88-93.
- Wendland J. Construction de la parentalité et de la relation mère-bébé suite à un cancer en période périnatale. In: Lof AF, editor. *Cancer et maternité : l'impensable rencontre*. Ramonville-Saint-Agne: Érès; 2012. p. 247-56.

## Mères avec trouble de la personnalité borderline et leurs jeunes enfants

par Jaqueline Wendland

La fréquence des troubles de la personnalité borderline (TPB), estimée à environ 2 % de la population générale et à 10 % des patients vus en consultation psychiatrique (APA, 2000), fait que la venue de parents borderline

dans les services de santé mentale infantile et périnatale ne soit pas rare, et ce d'autant plus que l'accès à la parentalité est un moment de vie critique et potentiellement déstabilisant. D'autre part, leur prévalence est plutôt féminine, de l'ordre de deux tiers des patients.

## Une catégorie hétérogène

Aussi connues sous l'appellation d'états-limites dans la littérature psychanalytique francophone en tant qu'organisations à la frontière entre la névrose et la psychose, les personnalités borderline forment une entité nosographique des plus complexes. Comme tous les troubles de la personnalité, ces pathologies altèrent de manière durable de nombreux secteurs du fonctionnement de l'individu : la cognition (perception et vision de soi, d'autrui et des événements) ; l'affectivité (diversité, intensité, labilité et adéquation de la réponse émotionnelle) ; les relations interpersonnelles ; et le contrôle des impulsions. Crowell, Beauchaine et Linehan (2009) soulignent le « phénotype hétérogène » du trouble de la personnalité borderline, composé de la présence, variable d'un individu à l'autre, de troubles de la régulation émotionnelle, de colères mal maîtrisées et d'impulsivité, de troubles de l'identité, de relations interpersonnelles instables, de sentiments chroniques de vide, d'une humeur dysphorique, de comportements et menaces d'automutilation et de suicide, et d'épisodes transitoires d'idées de persécution ou de symptômes dissociatifs. Kernberg (1984) remarque que les personnalités borderline, bien que gardant le contact avec la réalité et les limites de soi, peuvent présenter lors de stress intenses des épisodes de dépersonnalisation ou de déréalisation, mais la rupture avec la réalité dans ces cas est généralement de courte durée. Les principales approches thérapeutiques appliquées aux adultes borderline visent, en priorité, à développer leurs capacités introspectives et d'auto-observation (*mindfulness*), de mentalisation (*reflective functioning*) et de régulation émotionnelle (Fonagy *et al.*, 2002 ; Kernberg, 1984 ; Linehan, 1993). En effet, les adultes borderline ont des difficultés singulières à comprendre leurs états internes (sentiments, émotions, pensées, croyances) et ceux des autres (Wolff *et al.*, 2007), et ce même comparés à des personnes souffrant d'autres pathologies psychiatriques (Fonagy *et al.*, 1996). Kernberg (1967) a observé que ces personnes tendent à avoir une vision hostile, parfois paranoïaque, du monde qui les entoure, ce qui les amène à être très méfiants dans leurs relations aux autres. Les relations interpersonnelles sont conflictuelles et instables (relations amoureuses tourmentées, rapports tendus ou coupés avec la famille élargie, conflits au travail ou avec le voisinage...). Enfin, la dysrégulation émotionnelle apparaît comme une caractéristique centrale du TPB (Putnam et Silk, 2005). L'ensemble de ces dysfonctionnements émotionnels, cognitifs et comportementaux aura un impact certain sur la parentalité de l'adulte borderline.

## Risque sur le *caregiving*

Lors de la période périnatale et des premières années de vie de leurs enfants, les mères avec TPB sont particulièrement à risque de présenter des difficultés dans l'accès à la parentalité, les soins du bébé et l'établissement des interactions précoces (Wendland, Brisson *et al.*, 2014). Ces femmes peuvent aussi présenter des décompensations graves de l'humeur, en particulier la dépression majeure (EDM), qui peut prendre dans ces cas des formes cliniques complexes (Apter-Danon et Candilis-Huisman, 2005). La comorbidité avec les troubles de l'humeur est fréquente (jusqu'à 75 %), mais aussi avec le syndrome de stress post-traumatique (PTSD), l'abus de substances psychoactives, les troubles du comportement alimentaire (TCA), entre autres (Barnow *et al.*, 2006). À ce jour, peu d'études se sont penchées sur les conséquences de ces pathologies parentales graves sur le développement du bébé et la construction du lien parent-enfant dans ce contexte. La plupart des recherches publiées concerne des enfants d'âge scolaire et des adolescents.

## Les antécédents d'abus

La clinique montre qu'il s'agit de situations complexes où des événements traumatiques du passé maternel ressurgissent de manière crue et brutale lors de la naissance d'un enfant et rendent difficile l'élaboration de la parentalité. Classiquement, dans un premier temps, leur diagnostic semble difficile à déterminer et suscite des hésitations. Leur dépression semble atypique, mais leur désarroi est très marqué, tout comme la notion d'urgence à intervenir. Il s'agit régulièrement de mères ayant une histoire d'enfance douloureuse et carencielle, marquée par l'abus sexuel, l'inceste, la maltraitance, les violences domestiques et/ou des pertes non élaborées, comme le confirment des études sur le passé d'adultes borderline (Rogosh et Cicchetti, 2005). Zanarini et collègues (1997) ont observé que 70 % des adultes borderline rapportaient, rétrospectivement, un manque de relations émotionnelles avec leur mère et 50 % jugeaient que leur mère était distante d'eux sur le plan émotionnel, les avaient traités de façon inconsistante et ne les avaient pas protégés. À leur tour, les études prospectives montrent que leurs enfants présentent un risque élevé de développer également un trouble de la personnalité borderline : 11,5 % des personnes ayant un apparenté de premier degré avec un TPB en souffriraient également (Nigg et Goldsmith, 1994). Comparés à des témoins, les enfants et adolescents de parents borderline reçoivent significativement plus de diagnostics psychiatriques (Weiss *et al.*, 1996). Parmi leurs symptômes et troubles principaux se dégagent les troubles de l'attention (TDAH) et du comportement, les troubles anxieux et dépressifs, les pensées et actes suicidaires, ainsi qu'une

faible estime de soi (Barnow *et al.*, 2006 ; Weiss *et al.*, 1996). L'ensemble de ces études montre que les parents borderline ont souvent souffert de la « dysparentalité » de leurs propres parents, souvent eux-mêmes présentant aussi une personnalité borderline. Ces familles semblent donc particulièrement à risque de répétition de troubles psychopathologiques et de dysfonctionnements familiaux graves.

La grossesse chez la femme avec TPB n'entraîne généralement pas les réaménagements psychiques préparatoires à la transition à la parentalité. Elle est parfois vécue sur un mode idyllique, hautement idéalisée, avec des sentiments de plénitude et de fusion avec le fœtus, idéalisation qui ne les prépare guère à l'accueil de leur nouveau-né réel. Dans d'autres cas, la grossesse est, au contraire, une expérience éprouvante ou étrange, les mouvements fœtaux et les modifications du corps sont mal supportés (peur d'éclatement, sentiment de persécution ou d'étrangeté) ou ignorés. Le suivi prénatal peut être irrégulier et la femme sera alors faiblement préparée à la naissance du bébé du point de vue obstétrical également.

Dès les premiers jours après la naissance, leur mode de fonctionnement très instable, méfiant et impulsif, devient incompatible avec la régularité, l'empathie et le dévouement nécessaires aux soins d'un nouveau-né. Leurs propres besoins et rythmes de vie seront privilégiés au détriment de ceux du bébé. Malgré leur désir d'être de bonnes mères et de réparer leur passé difficile, ces femmes peuvent se sentir rapidement envahies par des sentiments d'intense fatigue, d'irritabilité et de débordement qui mettent le bébé en danger. La dépendance du bébé est vécue comme excessive, persécutante et ses besoins peuvent être interprétés en fonction des propres états maternels (le bébé pourra être nourri ou couché lorsque la mère est elle-même affamée ou fatiguée). L'enfant est alors soumis à un rythme de soins inadapté sur lequel il faudra rapidement intervenir afin de prévenir, en particulier, l'installation de troubles du sommeil et de l'alimentation.

Les interactions mère-enfant sont généralement disharmonieuses, donnant souvent l'impression d'une succession de rencontres ratées, sans réparation. Elles témoignent de la faible sensibilité maternelle aux comportements du bébé dont les initiatives et besoins de réciprocité sont frustrés. Les efforts de communication et l'expression émotionnelle du bébé ne sont pas reconnus ni validés. Du côté maternel, les comportements se caractérisent soit par des mouvements intrusifs, imprévisibles, voire paradoxaux et effrayants, soit par un retrait et mise à distance du bébé (souvent expliqué comme un mécanisme de protection vis-à-vis de leur propre violence). En fait, ces mères semblent ne pas trouver la bonne distance avec leur enfant et vont de l'hyperstimulation intrusive au retrait avec démission de leur rôle. Ces interactions n'aident pas l'enfant à organiser ses expériences affectives et cognitives, à anticiper ses actions et ses conséquences, et à former ainsi une vision cohérente et sécurisante du monde qui l'entoure.

## Le *Still Face*

Dans une étude utilisant le paradigme du *Still Face* (Tronick *et al.*, 1978), ces mères ont été décrites comme étant « intrusivement peu sensibles » vis-à-vis de leurs bébés, alors que ces derniers présentent, davantage que des bébés témoins, des comportements d'évitement du regard, des regards sidérés et un désengagement de l'interaction (Crandell, Patrick et Hobson, 2003). Il est intéressant de noter que des comportements semblables ont été retrouvés dans une situation non structurée de jeu libre par Newman et collègues (2007). Ces auteurs ont décrit les mères borderline comme étant non seulement peu sensibles et organisant peu l'interaction avec leur bébé, mais aussi comme étant peu satisfaites, se sentant peu compétentes et plus stressées dans leur parentalité que des mères témoins sans pathologie. Les bébés, âgés en moyenne de 15 mois, se montraient moins attentifs, moins intéressés et moins désireux d'engager des interactions avec leur mère.

Ce désengagement du bébé a pu aussi être observé dans une étude portant sur les comportements de retrait relationnel du bébé évalués à l'aide de l'échelle ADBB. Comparés à des bébés élevés par des mères ne souffrant pas d'une pathologie psychiatrique, les bébés de mères avec TPB montrent significativement plus de retrait relationnel (Wendland *et al.*, 2010). Plus tard, face à la défaillance parentale, ces enfants peuvent développer un mode relationnel impliquant le renversement des rôles avec le parent (MacFie et Swan, 2009). Enfin, les enfants de mères avec TPB ont un risque accru de développer un attachement désorganisé vis-à-vis de leur mère (huit sur dix dans l'étude de Hobson *et al.*, 2005). Après une brève séparation, ces enfants semblent pris entre leur désir et la peur de retrouver le contact avec leur mère. Ils montrent alors des comportements alternés d'approche et de recul, ou restent figés sur place. La figure d'attachement est à la fois source de réconfort et de peur. Ces comportements atypiques sont caractéristiques des enfants présentant un attachement désorganisé. D'autre part, de nombreuses études relient l'attachement désorganisé, les traumatismes précoces et la présence de comportements maternels atypiques de type « effrayé/effrayant », « impuissant » ou « dissocié » (Buchheim et George, 2011 ; Goldberg *et al.*, 2003 ; Hobson *et al.*, 2009 ; Lyons-Ruth, 2005 ; Madigan *et al.*, 2006). Or, ces mêmes antécédents lors de la petite enfance permettent de prédire la présence de symptômes borderline à l'adolescence (Lyons-Ruth, 2005), attestant de la trajectoire développementale à haut risque de ces enfants et d'une « boucle » psychopathologique intergénérationnelle. Ces données soulignent l'intérêt de la prise en charge précoce de ces mères et de leurs bébés afin d'éviter que ces comportements de retrait ou de désorganisation s'installent durablement et compromettent le développement socio-émotionnel ultérieur de l'enfant.

## Un suivi délicat

Le suivi thérapeutique de ces situations est de règle difficile ; il est de fait un véritable défi, marqué par la discontinuité, les difficultés d'élaboration, la faible compliance au cadre proposé et le risque de rupture abrupte des soins. En dehors des périodes de crise aigüe, le suivi des mères avec TPB apparaît plus ardu que celui des mères psychotiques en raison de leur grande instabilité, des rapports conflictuels et du risque de passage à l'acte sur soi et sur l'enfant. Le caractère erratique et méfiant de leur engagement dans une relation de soin découle non seulement de leur profonde insécurité interne, instabilité, impulsivité et crainte d'abandon, mais aussi de leurs mécanismes de défense prédominants, à la fois rigides et fragiles tels que le déni, le clivage et l'idéalisation (Kernberg, 1984). Il est alors essentiel que ces familles soient identifiées et suivies très tôt, idéalement avant même la naissance du bébé. Ceci permet d'accompagner la transition à la parentalité durant toute la période périnatale, de diminuer le risque de décompensation maternelle postnatale et de pallier les difficultés majeures d'ajustement aux besoins du nouveau-né durant les premiers temps, par un suivi rapproché et des aides à domicile (visites de la puéricultrice à domicile de la PMI, intervention d'une TISF). Intervenir tôt peut aussi contribuer à une meilleure alliance thérapeutique, un point toujours fragile avec ces familles.

Le suivi psychothérapeutique des mères avec TPB et leurs bébés est ardu en raison de la discontinuité psychique et des difficultés de mentalisation qui impactent le fonctionnement mental de ces mères. L'accès à un récit cohérent de leur histoire est difficile, le discours est souvent logorrhémique et les affects liés à leurs expériences traumatiques semblent rester à l'état de traces mnésiques sans représentation, « sans histoire » (Didier Rabain). Il n'est pas rare d'entendre « *je ne me souviens de rien* », « *je vis dans le présent* », « *je n'ai pas eu d'enfance* ». Le défaut d'élaboration laisse la voie libre à la répétition des traumatismes subis (Fraiberg).

## Une mentalisation fragile

Les faibles capacités d'introspection et de mentalisation nécessitent un travail important de mise en récit et de restitution assuré par le(s) thérapeute(s). La temporalité, l'inscription du bébé dans l'histoire parentale et familiale ainsi que les repères du cadre (limites de temps, objectifs, et surtout la place du bébé au cœur du traitement) paraissent sans cesse à refaire, « un fil rouge non pas à dévoiler, mais à tisser », comme nous l'avons observé (Aidane *et al.*, 2009). Pour le clinicien, le vécu contre-transférentiel de vide, de discontinuité, d'incohérence, suscité par ces situations témoigne de l'intensité dévastatrice du passé traumatique de ces patientes. Par ailleurs, il est important de faire participer le père de l'enfant au suivi thérapeutique lorsque cela est possible, car il peut constituer une figure-relais primordiale

pour l'enfant, avec laquelle il pourrait nouer une relation d'attachement plus saine et sécuritaire. Toutefois, il n'est pas rare que le couple parental présente des difficultés conjugales ou soit séparé, ce qui risque d'exposer l'enfant à des conflits et des discontinuités de garde parentale.

Un suivi dans un cadre institutionnel et en équipe est largement préférable et conseillé par rapport à un suivi en libéral. En effet, la discontinuité psychique maternelle et les mécanismes de projection et de clivage sont parfois tels qu'ils ne peuvent être contenus dans des espaces thérapeutiques classiques comme la consultation ou la thérapie mère-enfant (Aidane *et al.*, 2009). Le passé carenciel fait souvent que leurs propres besoins narcissiques soient mis au premier plan et toute attention portée au bébé peut susciter une intense rivalité. Ces mères montrent une grande avidité affective qui risque de submerger le thérapeute et de diminuer sa disponibilité pour le bébé. Ainsi, un travail mené conjointement, de préférence en co-thérapie (psychologue/professionnel petite enfance), et soutenu par l'équipe, peut constituer un espace à la fois contenant et organisateur pour la mère et protecteur pour l'enfant. Chaque intervenant, de par son statut professionnel et la relation transférentielle engagée, devient le support de représentations identificatoires, parfois clivées, qui nécessitent un fin accordage (Aidane *et al.*, 2009 ; Wendland *et al.*, 2014). En parallèle au travail psychothérapeutique proprement dit, le co-thérapeute professionnel de la petite enfance portera davantage son attention sur le bébé, afin de faire reconnaître ses signaux, comportements et besoins, tel un porte-parole de l'enfant, dans un travail de guidance parentale. Un travail souvent de longue haleine devra être accompli afin de développer et soutenir l'empathie, la compréhension des besoins évolutifs du bébé, la relation d'attachement, la notion d'intersubjectivité, les sentiments de compétence et de responsabilité parentale. L'utilisation de la vidéo-*feedback*, avec prudence, peut contribuer à la reconnaissance par la mère du point de vue de l'enfant, à la différenciation mère-enfant et à la construction de l'identité de soi en tant que parent.

## Guidance interactive

Il nous semble aussi indispensable d'accompagner ses parents lors des périodes clés du développement au cours de la petite enfance (Touch points, Brazelton) qui peuvent être des moments particulièrement critiques, tels que les expériences de séparation et d'autonomisation de l'enfant (sevrage, début de la marche et exploration active, mode de garde extrafamilial, période d'opposition, etc.). Ces passages mettent à l'épreuve le fonctionnement impulsif et dépendant du parent borderline. Les expériences de séparation peuvent être vécues comme menaçantes, ravivant les craintes d'abandon et le manque affectif. De manière paradoxale, le parent peut alors encourager la dépendance et la régression chez l'enfant, tout en affirmant son sentiment d'être débordé par les demandes de l'enfant et souhaitant qu'il se débrouille



tout seul. À leur tour, les comportements d'opposition de l'enfant peuvent susciter des attitudes brutales et violentes, parfois des passages à l'acte maltraitants. De manière générale, les pratiques éducatives des parents avec TPB sont inconsistantes, oscillant entre le laxisme, la non-intervention et le débordement avec gestes ou paroles abruptes. La forte inconsistance des comportements parentaux pourrait être l'aspect le plus saillant qui permet de différencier les parents borderline de ceux atteints d'autres pathologies psychiatriques. Un travail de guidance parentale autour du développement et de l'éducation de l'enfant, assuré en consultation individuelle ou en petit groupe, éventuellement par une éducatrice de jeunes enfants ou une puéricultrice, peut être fort utile.

En conclusion, les enfants de mères souffrant d'un trouble de la personnalité borderline composent un groupe à haut risque psychopathologique. Ces situations sont complexes et nécessitent un cadre d'intervention alliant souplesse, rigueur, disponibilité, stabilité et créativité. Les soignants doivent être vigilants à ne pas être submergés et tentés de traiter la pathologie maternelle en perdant de vue la priorité, l'urgence du développement du bébé. Le lecteur souhaitant approfondir sa connaissance des particularités cliniques et des techniques de soin dans ce cadre pourra se référer à des cas cliniques extensivement décrits (Aidane *et al.*, 2009 ; Le Nestour, 2004 ; Wendland *et al.*, 2014).

## Références

- Aidane E, Wendland J, Rabain D, Marie P. Un suivi thérapeutique atypique : Co-constructions thérapeutiques de la relation précoce d'une mère borderline et son bébé *Psychiatrie de l'enfant* 2009;52:131-66.
- American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-IV-TR). 4th edition. Washington DC: American psychological association; 2000.
- Apter-Danon G, Candilis-Huisman D. A challenge for perinatal psychiatry: Therapeutic management of maternal borderline personality disorder and their very young infants. *Clinical neuropsychiatry* 2005;2(5):302-14.
- Barnow S, Spitzer C, Grabe HJ, Kessler C, Freyberger HJ. Individual characteristics, familial experience, and psychopathology in children of mothers with borderline personality disorder. *Journal of the american academy of child and adolescent psychiatry* 2006;45(8):965-72.
- Bateman A, Fonagy P. Psychotherapy for borderline personality disorder: mentalization-based treatment. Oxford: Oxford University Press; 2004.
- Buchheim A, George C. Attachment disorganization in borderline personality disorder and anxiety disorder. In: Solomon J, George C, editors. *Disorganized attachment and caregiving*. New York: Guilford Press; 2011. p. 343-82.
- Crandell LE, Patrick MPH, Hobson RP. Still Face interactions between mothers with borderline personality disorder and their 2-month-old infants. *British journal of psychiatry* 2003;183:239-47.

- Crowell SE, Beauchaine TP, Linehan MM. A biosocial developmental model of borderline personality: Elaborating and extending Linehan's theory. *Psychological bulletin* 2009;135:495-510.
- Fonagy P, Gergely G, Jurist EL, Target M. Affect regulation, mentalization, and the development of the self. New York: Other Press; 2002.
- Fonagy P, Leigh T, Steele M, Steele H, Kennedy R, Mattoon G. The relation of attachment status, psychiatric classification, and response to psychotherapy. *Journal of consulting and clinical psychology* 1996;64:22-31.
- Goldberg S, Benoit D, Blokland K, Madigan S. Atypical maternal behavior, maternal representations and infant disorganized attachment. *Development & Psychopathology* 2003;15:239-57.
- Hobson RP, Patrick M, Crandell L, Garcia-Perez R, Lee A. Personal relatedness and attachment in infants of mothers with borderline personality disorder. *Development & Psychopathology* 2005;17:329-47.
- Hobson RP, Patrick MPH, Hobson JA, Crandell L, Bronfman E, Lyons-Ruth K. How mothers with borderline personality disorder relate to their year-old infants. *British journal of psychiatry* 2009;195:325-30.
- Kernberg OF. Borderline personality organization. *Journal of the american psychoanalytic association* 1967;15:641-85.
- Kernberg OF. Severe personality disorders: psychotherapeutic strategies. New Haven: Yale University Press; 1984.
- Le Nestour A. Une intime à créer. *Psychothérapie d'une parentalité limite dans la période périnatale*. *Psychiatrie de l'enfant* 2004;47:457-89.
- Le Nestour A, Apter-Danon G, Heroux C, Mourgues B, Patouillot-Slatine I. Parentalités limites et prises en charge thérapeutiques. *Psychiatrie de l'enfant* 2007;50:125-77.
- Linehan MM. Cognitive-behavioral treatment of borderline personality disorder. New York: Guilford Press; 1993.
- Lyons-Ruth K. L'interface entre attachement et intersubjectivité : Perspectives issues de l'étude longitudinale de l'attachement désorganisé. *Psychothérapies* 2005;25:223-34.
- Macfie J, Swan SA. Representations of the caregiver-child relationship and of the self, and emotion regulation in the narratives of young children whose mothers have borderline personality disorder. *Development & Psychopathology* 2009;21:993-1011.
- Newman LK, Stevenson CS, Bergman LR, Boyce P. Borderline personality disorder, mother-infant interaction and parenting perceptions: preliminary findings. *The royal australasian and new zealand college of psychiatrists* 2007;41:598-605.
- Nigg JT, Goldsmith HH. Genetics of personality disorders: Perspectives from personality and psychopathology research. *Psychological bulletin* 1994;115:346-80.
- Putnam KM, Silk KR. Emotion dysregulation and the development of borderline personality disorder. *Development & Psychopathology* 2005;17:899-925.
- Rogosh FA, Cicchetti D. Child maltreatment, attention networks, and potential precursors to borderline personality disorder. *Development & Psychopathology* 2005;17:1071-89.
- Tronick E, Als H, Adamson L, Wise S, Brazelton TB. The infant's response to entrapment between contradictory messages in face-to-face interaction. *Journal of the american academy of child psychiatry* 1978;17:1-13.

- Zanarini MC, Williams AA, Lewis RE, Reich RB, Vera SC, Marino MF, et al. Reported pathological childhood experiences associated with the development of borderline personality disorder. *American journal of psychiatry* 1997;154:1101-6.
- Weiss M, Zelkowitz P, Feldman RB, Vogel J, Heyman M, Paris J. Psychopathology in offspring of mothers with borderline personality disorder: A pilot study. *Canadian journal of psychiatry* 1996;41:285-90.
- Wendland J, Brisson J, Medeiros M, Camon-Sénéchal L, Aidane E, David M, et al. Mothers with borderline personality disorder : Transition to parenthood, parent-infant interaction and preventive/therapeutic approach. *Clinical psychology: science and practice* 2014;21:141-55.
- Wendland J, Couëtoux-Jungman F, Khun-Franck L, Camon-Sénéchal L, Cautru F, Ollivier C, et al. La cothérapie : Un setting privilégié pour le suivi thérapeutique parents-bébé/jeune enfant. *Psychiatrie de l'enfant* 2014; sous presse.
- Wendland J., Brisson J., Medeiros M., Serres J., Rabain E., Aidane E. Sustained withdrawal behavior in infants of mothers with borderline personality disorder. Poster présenté au 12th World congress of the world association for infant mental health. Leipzig, Allemagne ; 29 juin-3 juillet 2010.
- Wolff S, Stiglmayr C, Bretz HJ, Lammers CH, Auckenthaler A. Emotion identification and tension in female patients with borderline personality disorder. *British journal of clinical psychology* 2007;46:347-60.

## Mères souffrant de troubles psychotiques et leurs jeunes enfants

par Jaqueline Wendland

Les troubles psychotiques comprennent des troubles mentaux graves, chroniques, évolutifs et incurables qui affectent le contact de la personne avec la réalité. À la perte du contact avec la réalité peuvent s'ajouter des idées délirantes, des hallucinations et des troubles socio-émotionnels et comportementaux graves. Ces troubles entraînent ainsi des handicaps lourds et durables, affectant tous les secteurs de la vie du malade, et en particulier le comportement de *caregiving*. Il existe un polymorphisme des troubles psychotiques, la schizophrénie étant le plus connu. Ces troubles ont des trajectoires évolutives qui varient au gré des périodes aiguës et de stabilisation.

### L'évolution de la présentation clinique

La désinstitutionnalisation progressive des soins psychiatriques, parallèlement à des progrès dans le domaine pharmaceutique, a contribué à ce qu'un nombre plus important d'adultes psychotiques accèdent aujourd'hui à la parentalité. Cette question suscite des inquiétudes légitimes et a pu donner lieu par le passé à des pratiques d'eugénisme. L'incitation à l'IVG n'a pas disparu et

serait plus fréquente en cas de schizophrénie maternelle que dans d'autres pathologies psychiatriques (Darves-Bornoz et coll., 1995). Au libre arbitre de la femme s'oppose la crainte pour le devenir de l'enfant. D'une part, la parentalité pourrait s'exercer malgré tout, à condition d'un étayage soutenu et prolongé. Elle pourrait alors permettre une normalisation du statut social, interrompre le cours de la chronicité de la maladie (Manzano et Lalive, 1983), diminuer l'isolement de la patiente et même améliorer son accompagnement à travers le renforcement du réseau de soins consécutif à la naissance de l'enfant. Mais la parentalité peut aussi représenter une épreuve parfois infranchissable pour un adulte au fonctionnement mental déjà très fragile, et la soutenir à tout prix participe alors à un déni des risques réels encourus aussi par l'enfant. Au-delà du jeu des identifications des soignants penchant davantage du côté du parent (« à soutenir ») ou de celui de l'enfant (« à protéger »), il appartient à chaque équipe d'évaluer avec la patiente et son entourage, en particulier le futur père, les ressources disponibles et les risques tant pour la mère que pour l'enfant à naître dans chaque situation individuelle.

La littérature concernant les effets des troubles psychotiques maternels sur l'enfant est relativement peu abondante, souvent limitée à des études de cas ou des petits échantillons, ne distinguant parfois pas les différents troubles psychotiques. Dans son article paru en 1961, « L'effet des parents psychotiques sur le développement affectif de leur enfant », Winnicott a été l'un des premiers à porter un intérêt spécifique à cette question dans le contexte de la relation mère-enfant. L'impact des maladies mentales parentales sur les enfants a été d'abord approché en tant que source de carences graves de soins maternels. C'est sous cet angle qu'en France, Myriam David a été une pionnière dans la description des perturbations précoces sévères des relations entre les mères psychotiques et leurs bébés. Elle a montré la difficulté, parfois impossibilité, pour la mère psychotique d'affronter la réalité de l'enfant et d'aménager un espace psychique entre elle et celui-ci, l'épisode délirant maternel pouvant être compris comme une tentative pour s'éloigner du danger représenté par l'enfant (David, Castex, Léger et Merlet, 1981). Ses travaux ont été poursuivis par Martine Lamour et Marthe Barraco qui ont décrit le caractère paradoxal et souvent chaotique des interactions mère-nourrisson dans ce contexte (Lamour et Barraco, 1990). En Angleterre, Ramesh « Channi » Kumar s'y est intéressé à travers la prise en charge des décompensations sévères du post-partum et de ce qu'il a appelé « troubles graves de l'affection maternelle » dans un article posthume sous-titré « L'enfant de n'importe qui » (*Anybody's child*), en référence aux mères qui montraient indifférence et détachement au point de ne pas reconnaître l'enfant comme étant le leur (Kumar, 2001). Il avait non seulement compris que l'état d'esprit de la mère était profondément modifié par l'existence de l'enfant, mais aussi que l'expérience vécue par l'enfant était profondément affectée par l'état mental de sa mère.

Les troubles psychotiques maternels peuvent préexister à la grossesse (psychose chronique), ou émerger au cours de celle-ci, dans l'année du post-partum (premier épisode franc de décompensation déclenché par la naissance), ou plus tard. La période du post-partum est particulièrement à risque de décompensation (psychotique ou non) pour ces patientes. Une étude de Howard et collègues (2004) portant sur 199 femmes psychotiques et 787 contrôles met en évidence un risque multiplié par deux de dépression du post-partum chez les femmes souffrant d'un trouble psychotique. Le traitement médicamenteux doit souvent être adapté en vue d'éviter les effets potentiellement dangereux pour le fœtus, tout en maîtrisant les risques de décompensation maternelle. Les femmes psychotiques sont aussi plus susceptibles de présenter des consommations prénatales à risque (alcool, tabac, drogues), de faire un déni de grossesse, d'avoir un suivi prénatal irrégulier et de vivre des complications obstétricales et néonatales (Henshaw, 2010 ; Jablensky et coll., 2005 ; Miller, 1990).

## Parent et psychotique

Les difficultés à exercer les fonctions parentales avec empathie, responsabilité et constance, en particulier à percevoir et à répondre aux besoins évolutifs de l'enfant, peuvent être massives chez les mères psychotiques. L'immaturation et la dépendance de l'enfant sont difficiles à reconnaître et l'émergence d'un sentiment de responsabilité parentale peut être différée. Leurs enfants, et ce d'autant plus qu'ils sont jeunes, présentent un risque majeur de développer des troubles du développement socio-émotionnel, psychomoteur et cognitif, y compris un trouble psychotique ultérieur.

L'attachement, au cœur du développement du nourrisson, pourra être fortement perturbé par le manque de continuité, de sensibilité et de sécurité nécessaires à sa construction durant les premières années de la vie. La présence de troubles psychiatriques parentaux est en effet associée à un style d'attachement insécure chez l'enfant (D'Angelo, 1986 ; Hipwell, Goossens, Melhuish, Kumar, 2000 ; Mickelson, Kessler, Shaver, 1997). Les interactions mère-bébé sont marquées par la pauvreté, l'asynchronie et le défaut d'accordage (Babo-Gandillot, Wendland, Wolff et Moisselin, 2012 ; Riordan, Appleby et Faragher, 1999). Le bébé est faiblement stimulé (peu de stimulations tactiles, kinesthésiques, vocales, visuelles), tandis que la dimension ludique des interactions est presque absente (Wan et al., 2007 ; 2008).

## Le devenir des enfants

En contrepartie, les enfants se caractérisent par la rareté de leurs manifestations de détresse ou de plaisir, et la rareté des appels à l'adulte. En effet, l'enfant de mère psychotique peut déployer une énergie importante pour

contrôler et inhiber l'expression de ses besoins et affects. Dans certains cas, le nourrisson respecte ainsi le seuil de tolérance de sa mère, et évite d'être vécu comme persécuteur et de se mettre en danger (Lamour et Barraco, 1990). Il s'agit d'une stratégie défensive très précoce d'hypervigilance et d'hyperadaptation qui peut prendre progressivement la forme d'une inversion de rôles avec parentification de l'enfant à l'âge préscolaire ou scolaire (voir l'étude de suivi d'une centaine d'enfants de mères schizophrènes vus à la guidance infantile de l'Hôpital Sainte-Anne par Bourdier, 1972).

Au niveau international, il convient de souligner deux études longitudinales, l'une de Fish initiée à New York en 1977 et poursuivie pendant 25 ans, et l'autre danoise conduite par Mednick de 1962 à 1989. La première avait pour but de tester l'hypothèse de l'existence d'un trouble neuro-intégratif spécifique durant les premières années de la vie chez les enfants de mères schizophrènes, la « pandysmaturation ». Elle serait un facteur de vulnérabilité pour la survenue ultérieure d'une schizophrénie ou d'un trouble schizotypique. Cette notion associait chez des enfants de moins de 2 ans des troubles tonico-posturaux, des troubles de la coordination visuo-motrice et un retard de croissance. Ces retards étaient transitoires et comblés par des reprises accélérées. Ce qui frappait était l'aspect chaotique et désorganisé de l'ensemble du développement psychomoteur. La pandysmaturation constituerait un trait génétique phénotypique transitoire spécifique des deux premières années. À l'âge adulte, l'évolution des enfants ayant présenté une pandysmaturation était plus péjorative que celle des autres enfants de mère schizophrène. L'étude de Mednick a concerné 129 mères diagnostiquées schizophrènes (gravement et chroniquement atteintes) et leurs 207 enfants âgés au début de l'étude de 10 à 18 ans. Elle appuie la notion d'une agrégation familiale de la schizophrénie puisqu'elle retrouve chez environ 40 % des enfants la présence, au cours de leur vie, d'un trouble du spectre de la schizophrénie (selon le DSM-III-R, schizophrénie, psychose dysthymique, personnalité schizotypique). En parallèle aux risques liés au fait d'être élevé par une mère schizophrène, la plupart des études (familiales, enfants adoptés et jumeaux) va dans le sens d'affirmer une vulnérabilité génétique des enfants de parents schizophrènes à développer un trouble de type schizophrénie ou du spectre de cette maladie.

## **Myriam David, pionnière de ces études**

Myriam David (1987) résume ainsi les trois grands dangers encourus par l'enfant de mère psychotique : vivre une relation primaire avec la mère pathologique et pathogène ; être exposé à des événements violents et des abandons successifs ; vivre des placements multiples avec carences et ruptures majorées en cas d'absence de substitut parental susceptible de pallier

la discontinuité de la mère. Dans ce contexte, chaque nourrisson réagira aux comportements maternels avec ses propres caractéristiques tempéramentales, ressources et vulnérabilités. Ainsi, certains bébés seront plus enclins aux protestations actives, aux somatisations et d'autres, à l'inhibition, à l'hyperadaptation et au retrait relationnel. Dans tous les cas, la précocité des réactions du bébé au comportement maternel, quelle que soit la gravité de sa pathologie, montre l'importance de l'accompagnement de ces familles à haut risque.

La symptomatologie psychotique se reflète typiquement aussi dans les ruptures des conduites maternelles, faites d'alternances d'instantanés fusionnels et de périodes d'indifférence, qui rendent le comportement de la mère imprévisible pour le bébé. Il en résulte des interactions paradoxales : le comportement de l'un ne provoque pas chez l'autre le comportement attendu. Le bébé ne peut pas réguler l'interaction avec sa mère. Selon [David \(1987\)](#), la mère serait prise entre le désir de fusion et la crainte d'anéantissement, entre l'intensité d'un désir à l'égard d'un bébé fantasmatique fortement investi et l'intolérance à l'égard des manifestations de l'enfant réel. Le nourrisson mettrait sa mère en danger en la sollicitant aux points les plus sensibles de sa pathologie, exigeant l'accès à la préoccupation maternelle primaire et le passage d'une relation à l'autre de type narcissique à une relation d'objet ([Lamour, 1985](#)). En contrepartie, l'exposition aux symptômes psychotiques maternels peut induire de la confusion et de la peur chez les enfants ([Sutter-Dallay, 2009](#)). De plus, l'enfant pourra être soumis à des séparations répétées lors des hospitalisations de la mère qui induiront des changements de garde incluant, selon les cas, des périodes de placement. [Darves-Bornoz et collègues \(1995\)](#), dans une étude portant sur 61 mères schizophrènes et 21 avec trouble bipolaire, ont trouvé qu'à peine 39 % des enfants de moins de 3 ans étaient élevés par leur mère à temps plein, les autres étant élevés totalement ou partiellement ailleurs.

Les soins primaires présentent un caractère inadéquat, incohérent, voire chaotique, en absence d'accompagnement. Durant les premiers mois, l'instauration de rythmes ajustés aux besoins de l'enfant (sommeil, repas) semble particulièrement difficile et nécessite souvent un soutien très concret, soit au cours d'une hospitalisation conjointe mère-bébé en unité spécialisée (UHMB) lorsque cela s'avère nécessaire, soit au domicile avec l'aide de visites à domicile (puéricultrice de la PMI) et de l'intervention d'une TISF. Le suivi en ambulatoire, si possible en cothérapie psychologue-puéricultrice/éducatrice de jeunes enfants, s'adapte aux capacités de mentalisation du parent et se focalise plus souvent sur l'ici et le maintenant des interactions mère-bébé (guidance interactive), le soutien à la parentalité (compétences parentales) et la reconnaissance et le respect des besoins évolutifs de l'enfant, en tenant compte de sa sécurité physique

et affective. Outre les effets directs de la maladie parentale sur l'enfant, bien souvent ces enfants grandissent dans un système familial dysfonctionnel et au sein d'un réseau relationnel multicarentiel (isolement social, difficultés conjugales et familiales, marginalisation, stigmatisation, honte, difficultés d'ordre socio-économique ; Maire-Declusy, 1990). Enfin, la présence d'un trouble psychique chez le père est un facteur péjoratif fréquent. Lovestone et Kumar (1993) trouvent que 50 % des partenaires de femmes hospitalisées pour des troubles mentaux puerpéraux présentent eux-mêmes une pathologie psychiatrique. David (1987) souligne également la fréquence des troubles de la paternité (père absent, intermittent, peu fiable) qui seraient de mauvais pronostic pour le maintien du contact de la mère avec l'enfant.

## Conduite à tenir

L'intensité des perturbations des interactions précoces mère-nourrisson témoigne des dysfonctionnements majeurs de la parentalité chez les mères souffrant d'un trouble psychotique. Cependant, le diagnostic n'est pas à lui seul prédictif des capacités parentales. La sévérité et la chronicité des troubles, ainsi que l'existence ou non d'un cadre de vie stable, d'un conjoint (atteint ou non de troubles mentaux), d'un réseau social et familial autour de la mère lui apportant un support concret et émotionnel seront déterminants. Différentes formes d'aide peuvent être proposées aux parents et à l'enfant en fonction de l'âge de celui-ci. Dès le prénatal en maternité, un travail pluridisciplinaire et en réseau doit être proposé pour accompagner au mieux ces femmes dans leur processus de parentalité (suivi par la sage-femme et psychologue/psychiatre de maternité, staffs de parentalité ; Vischetti, 2008). Après la naissance, le suivi proposé dépendra de la situation et de la gravité des difficultés de la mère, incluant l'accompagnement en ambulatoire (si possible en unité de soins spécialisés en périnatalité et petite enfance, en parallèle à un suivi en psychiatrie adulte), l'hospitalisation conjointe en unité mère-bébé, la mise en place précoce d'un mode de garde, les visites à domicile, la garde partielle de l'enfant, et enfin, l'hospitalisation de la mère avec ou sans le placement de l'enfant (soins et placement n'étant pas forcément des mesures opposées). La mise en place de ces modalités de soutien et de prise en charge suppose un travail pluriprofessionnel et pluri-institutionnel bien coordonné et des pratiques soigneusement élaborées pour ces femmes. Si le suivi des adultes psychotiques en général possède des faiblesses (files d'attente en ambulatoire, manques de places d'hospitalisation, carence d'accompagnement à domicile et de soutien à l'entourage, faible suivi médical, etc.), les dispositifs d'accompagnement à la parentalité et à l'enfant dans le contexte d'une psychose maternelle semblent encore davantage lacunaires et inégaux selon les secteurs.



## Références

- Bourdier P. L'hypermaturation des enfants de malades mentaux. Problèmes cliniques et théoriques. *Revue française de psychanalyse* 1972;1:19-42.
- Darves-Bornoz JM, Lemperière T, Degiovanni A, Sauvage D, Gaillard P. Les femmes psychotiques et leurs enfants. *Annales médico-psychologiques* 1995;153(4):286-9.
- David M, Castex E, Léger EM, Merlet AM. Danger de la relation précoce entre le nourrisson et sa mère psychotique. Une tentative de réponse. *Psychiatrie de l'enfant* 1981;24:151-96.
- David M. Souffrance du jeune enfant exposé à un état psychotique maternel. *Perspect. psychiatriques* 1987;6:7-22.
- Dozier M. Attachment organisation and treatment use for adults with serious psychopathological disorders. *Dev. Psychother* 1990;2:47-60.
- Babo-Gandillot S, Wendland J, Wolff M, Moisselin P. Étude comparative des interactions précoces des mères psychotiques et déprimées avec leur bébé. *Devenir* 2012;24(2):141-69.
- Henshaw C. Psychopathological states in the pregnant mother. In: Tyano S, Keren M, Hermann H, Cox J, editors. *Parenthood and mental health*. Chichester (UK): Wiley-Blackwell; 2010. p. 79-88.
- Howard LM, Goss C, Leese M, Appleby I, Thornicroft G. The psychosocial outcome of pregnancy in women with psychotic disorders. *Schizophr. Res* 2004;71(1):49-60.
- Jablensky AV, Morgan V, Zubrick SR, Bower C, Yellachich LA. Pregnancy, delivery, and neonatal complications in a population cohort of women with schizophrenia and major affective disorders. *American journal of psychiatry* 2005;162:79-91.
- Kumar RC. Maladie mentale de la mère et troubles sévères de l'attachement mère-nourrisson. *L'enfant de n'importe qui*. *Devenir* 2001;4(13):47-75.
- Lamour M. Des nourrissons avec leurs mères psychotiques. *Pédiatrie* 1985;21(7):327-34.
- Lamour M, Barraco M. Le nourrisson et sa mère psychotique : modes d'abord thérapeutiques des interactions précoces. *Neuropsychiatr. Enfance* 1990;38(6):385-91.
- Lovestone S, Kumar R. Post-natal psychiatric illness: the impact on partners. *British journal of psychiatry* 1993;163:210-6.
- Manzano J, Lalive J. Les jeunes mères psychotiques et leurs enfants, expérience d'un programme de prévention primaire et secondaire. *L'information psychiatrique* 1983;59(5):671-85.
- Maire-Declusy L. Témoignages d'adultes élevés par des parents psychotiques : conséquences affectives. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 1990;38:355-8.
- Mickelson KD, Kessler RC, Shaver PR. Adult attachment in a nationally representative sample. *J. Person. Social. Psychology* 1997;73:1092-106.
- Miller LJ. 1 ; Psychotic denial of pregnancy. *Hospital and community psychiatry*, 41, 1233-1237.
- Riordan D, Appleby L, Faragher B. Mother-infant interaction in post-partum women with schizophrenia and affective disorders. *Psychological medicine* 1990;29(4):991-5.
- Sutter-Dallay AL. Retentissement des pathologies psychiatriques parentales sur le développement de l'enfant : une revue de la littérature. In: Poinso F, Glangeaud-Freudenthal N, editors. *Orages à l'aube de la vie*. Paris: Érès; 2009. p. 81-94.
- Vischetti F. Une maternité dans la tourmente. In: Bayle B, editor. *Ma mère est schizophrène*. Paris: Érès; 2008. p. 29-36.

Wan MW, Salmon MP, Riordan DM, Appelby L, Webb R, Abel KM. What predicts poor mother-infant interaction in schizophrenia? *Psychological medicine* 2007;37(4):537-46.

Wan MW, Warren K, Salmon MP, Abel KM. Patterns of maternal responding in postpartum mothers with schizophrenia. *Infant behavior and development* 2008;31(3):532-8.

## Dépression postnatale parentale : dépistage et orientation thérapeutique

par Julie Le Foll

Les dépressions postnatales (DPN) sont difficiles à diagnostiquer. Pourtant, l'enjeu est considérable puisque les conséquences des DPN sur l'humeur maternelle, la stabilité du couple et le développement de l'enfant peuvent être très importantes (Appleby, 2001).

On sait que la DPN est souvent précédée d'une dépression prénatale et que celle-ci, surtout si elle s'associe à une anxiété importante, a potentiellement des effets sur le déroulement de la grossesse, l'accouchement (prématurité, traumatismes obstétricaux...) et les premiers liens mère/enfant. Il est donc indispensable de repérer et intervenir le plus précocement possible.

La grossesse est un moment de remaniements et de changements majeurs pour les parents, qui réactivent leurs expériences antérieures. C'est aussi un moment privilégié pour nouer une alliance de travail qui permettra l'accompagnement, la prévention et l'intervention.

Mais il est particulièrement difficile pour une femme enceinte ou qui vient d'accoucher de se dire déprimée : elle se sent coupable de nuire au bébé, peut craindre qu'on le lui retire. C'est pourquoi la première difficulté rencontrée en soins primaires est de parvenir à détecter la dépression postnatale. Une échelle d'évaluation s'est montrée précieuse pour engager le dialogue sur la souffrance mentale en postnatal : L'EPDS (*Edimburg Post natal Depression Scale*), traduite et validée en France par Nicole Guedeney (Guedeney *et al.*, 1995). Un score supérieur ou égal à 11 indique à plus de 85 % que la jeune mère a un épisode dépressif avéré, mais il s'agit d'une échelle de dépistage et non d'un outil diagnostique. Cette échelle est validée chez la mère en période prénatale (en France par Audouard *et al.*, 2005), et peut également être utilisée chez le père ; par ailleurs, elle se révèle très utile pour rechercher des facteurs de gravité.

## Facteurs de gravité de la DPN

- Dépression majeure.
- Idées de suicide (toute réponse différente de 0 à l'item 10).
- Effets importants sur l'enfant (retrait relationnel).
- Isolement social.
- Difficultés financières.

En dehors de ces critères de gravité, qui justifient le plus souvent une hospitalisation de la mère (et donc une séparation mère-enfant), une hospitalisation conjointe mère-bébé ou un traitement antidépresseur, le suivi thérapeutique de la dépression postnatale reste un sujet très complexe.

En effet, les DPN se situent dans une position d'interface (psychiatrie adulte, psychiatrie du bébé et des relations précoces parents-enfant), qui crée une complexité de cibles d'actions et d'objectifs thérapeutiques. De plus, en France, l'absence de filières d'orientation obligatoires dans le système de santé et de recommandations claires laisse le professionnel libre de ses choix (Guedeney, 2001).

En France, la détection et l'éventuelle orientation reposent sur des médecins non spécialisés ou des professionnels de santé primaire non médecins. Le système de protection maternelle et infantile dispose d'un corps de métier particulièrement bien placé pour la détection des mères déprimées : il s'agit des puéricultrices. Le partenariat avec les professionnels du soin psychique est indispensable mais parfois difficile à organiser. En effet, malgré l'amélioration des connaissances des professionnels sur les DPN, on constate la persistance d'un taux très faible de prises en charge adéquates (Guedeney, 2001).

Néanmoins, il est aujourd'hui acquis que toutes les DPN ne nécessitent pas une prise en charge spécialisée (c'est-à-dire effectuée par un professionnel du soin psychique). Dans la majorité des cas, la disponibilité du professionnel, son rôle de soutien émotionnel et son attention à proposer des solutions d'aide pratique suffisent. Il peut s'agir notamment d'une sage femme ou d'une puéricultrice de secteur. Leurs interventions semblent d'ailleurs d'autant plus efficaces que l'aide proposée est continue dans le temps (le même professionnel intervient en pré et postnatal) et individualisée (Chabrol, 2008).

## Comment évaluer la nécessité d'une orientation spécialisée ?

La première étape consiste à repérer l'existence de signes de sévérité, qui nécessitent une orientation vers un psychiatre pour une évaluation plus fine de la situation. Ces signes peuvent concerner l'état de la mère (idées

suicidaires, ralentissement psychomoteur important...), l'impact sur la relation et le bébé (retrait relationnel à l'échelle ADBB, troubles du sommeil, retard de développement ou de croissance...) ou encore le contexte socio-familial (isolement, conflits conjugaux, absence de soutien familial...).

Une dépression avérée en prénatale (principal facteur de risque de DPN) ainsi qu'une absence d'évolution après quelques semaines de soutien émotionnel sont également des situations qui doivent conduire à proposer une orientation spécialisée.

## Vers qui orienter ?

L'orientation doit reposer d'abord sur le choix de la famille (de la mère), parmi les différentes propositions thérapeutiques. Il s'agit de trouver avec elle l'orientation qui apparaît adéquate et acceptable, donc le mode de traitement qui correspond le mieux à l'hypothèse de la mère sur la cause des troubles, et à ce dont elle a d'abord le plus besoin. En effet, il est démontré que seules les propositions thérapeutiques en accord avec ce que la mère déprimée pense de l'origine de ses troubles et des solutions pour y remédier, sont acceptées (Guedeney, 2001). Il est donc essentiel d'entendre les perceptions de la mère concernant la cause et la nature de ses difficultés : dans quel domaine souhaite-t-elle être d'abord aidée ?

Par exemple, certaines mères ne peuvent reconnaître qu'elles ont besoin de soins mais peuvent ressentir des inquiétudes vis-à-vis de leur bébé, pour lequel elles peuvent accepter de consulter. Une orientation vers une structure infanto-juvénile peut dans ce cas se révéler plus adaptée, tout au moins dans un premier temps.

La perception de l'entourage a également une importance cruciale et notamment l'implication des figures significatives pour la mère.

Enfin, la décision d'orientation et le type choisi dépendent bien entendu des ressources locales des professionnels. Ils doivent ainsi connaître les ressources et dispositifs d'aide existants (publics, privés, associatifs) (Guedeney, 2001).

## Les choix possibles

La prise en charge des DPN se concentre sur trois objectifs de travail principaux, l'un d'entre eux étant le plus souvent privilégié par rapport aux autres, au moins dans un premier temps. L'idée est de pouvoir intervenir dans les trois domaines, en fonction des besoins de la famille.

*Le premier objectif* est de soigner la mère, c'est-à-dire de soigner l'épisode dépressif en se concentrant sur le soutien maternel (Guedeney, 2001). Cela peut consister en un traitement psychotrope (anxiolytiques, antidépresseurs), dont l'utilisation nécessite certaines précautions durant la grossesse et l'allaitement. En effet, le risque tératogène est faible, mais une

augmentation du risque d'hypertension artérielle pulmonaire a été mise en évidence chez les enfants de mères ayant pris des ISRS après 20 semaines de grossesse (Sutter-Dallay, 2010). L'évaluation du rapport bénéfice-risque reste donc indispensable. Par ailleurs, l'allaitement étant compatible avec la prise de certains antidépresseurs (sertraline, paroxétine entre autres), il est aujourd'hui essentiel de pouvoir soutenir le souhait de la mère d'allaiter tout en traitant de façon efficace son épisode dépressif (Apter, 2009).

Pour ce qui est des autres modalités d'accompagnement, il peut s'agir d'une thérapie interpersonnelle (IPT), d'une guidance ou d'un abord direct par le corps (massage, kinésithérapie, relaxation), et en pratique, fréquemment une association de ces traitements. L'approche peut être individuelle ou groupale (psychothérapie parents-bébé, groupes mère-bébé, voir p. 243).

Parfois, il peut s'agir d'un « simple » soutien émotionnel et d'une aide concrète : les mères déprimées ont très souvent un sentiment constant d'être débordées et peuvent se sentir rapidement soulagées par l'intervention d'une TISF (Technicienne de l'intervention sociale et familiale) et/ ou d'une puéricultrice de secteur. Cette autre femme peut la soutenir, en validant ses sentiments, en lui donnant le droit d'être déprimée sans être une mauvaise mère.

*Le second objectif* est de soutenir la relation mère-enfant, notamment par la prise en charge des difficultés interactives, fantasmatiques et/ou comportementales ; par la prévention des troubles de la relation, notamment des troubles de l'attachement ; et par l'accompagnement des mères après leur dépression (sentiment fréquent de culpabilité, notamment en cas de difficultés de développement chez l'enfant).

*Le troisième objectif* est de soutenir le bébé (abords directs parfois : massages, relaxation, psychomotricité), et de repérer d'éventuelles difficultés, comme les difficultés tempéramentales ou de régulation, qui entretiennent l'état dépressif de la mère, et qui favorisent les conséquences négatives de la DPN maternelle sur le bébé (Guedeney, 2001). On peut associer la mère – ou le père – à cet abord direct, en soulignant que les mères déprimées qui gardent un niveau suffisant de contacts proches (caresses, contact physique) semblent protéger leur enfant des conséquences de la dépression (Sharp *et al.*, 2012).

Il est enfin essentiel de dire que l'accompagnement d'une mère déprimée ne doit pas se limiter à la dyade mère-bébé. En effet, le père de l'enfant doit également être soutenu. Souvent fragilisé par la souffrance de sa partenaire, parfois véritablement déprimé, il peut se retrouver entravé dans son rôle auprès de l'enfant (avec un impact sur son développement cognitif et socio-affectif) mais également auprès de sa partenaire (fragilisation du couple), dont il est souvent le principal soutien (Ramchandani, 2005).

Ainsi, le rôle de la PMI, en particulier des puéricultrices de secteur est essentiel. Ce sont elles qui vont à la rencontre des familles vulnérables ; ce

sont elles qui peuvent repérer les premières difficultés ; elles qui rassurent et soutiennent concrètement les mères débordées et souvent accablées. De plus, c'est le plus souvent ce premier contact précoce qui permet, si cela est nécessaire, de s'appuyer sur la relation de confiance pour proposer des soins plus spécialisés à la famille (orientation). Les liens entre professionnels de soins psychiques et service de PMI sont alors indispensables.

Le travail à domicile occupe une place centrale, du fait des difficultés parfois massives pour ces mères de se déplacer et venir consulter. Rencontrer les mères (et les pères) vulnérables en prénatal, parfois de façon conjointe avec la puéricultrice, a un intérêt certain : en effet, une brève intervention de prévention a l'avantage d'instaurer une relation collaborative avec le thérapeute, facilitant ainsi la mise en place d'un traitement lors de la survenue éventuelle d'une dépression (Chabrol, 2008).

Une intervention coordonnée entre PMI et secteur de pédopsychiatrie permettrait ainsi un dépistage et une intervention plus précoce et efficace dans la DPN (Le Foll et Guedeney, 2014). La mise en place d'un parcours de soins en périnatalité prend ici tout son sens, ayant pour but la prévention et l'intervention précoce pour l'enfant et sa famille, pendant la grossesse et les deux premières années de la vie. Il s'agit d'une part d'identifier les mères à risque et de prévenir l'apparition des DPN, et d'autre part, de disposer de moyens de dépistage et de traitement clairs, précis et efficaces pour les dépressions installées, afin d'en limiter l'impact sur l'enfant et la famille.

## Références

- Appleby L. Le traitement de la dépression post-natale. *Devenir* 2001;13(3):21-6.
- Apter G. Psychotropes et allaitement. *L'information psychiatrique* 2009;85(2):203-7.
- Chabrol H, et al. Prévention et traitement de la dépression du post-partum. *Devenir* 2008;20(3):211-48.
- Guedeney N, Jeammet Ph. Dépressions post-natales (DPN) et décisions d'orientation thérapeutique. *Devenir* 2001;13(3):51-64.
- Guedeney N, Fermanian J, Guelfi J, et al. Premiers résultats de la traduction de l'Edinburgh Post-natal Depression Scale sur une population parisienne. *Devenir* 1995;7:69-92.
- Le Foll J, Guedeney A. Visites à domicile préventives périnatales dans les familles à problèmes multiples : efficacité et limites. *Devenir* 2014;26:59-72.
- Sharp H, Pickles A, Meaney M, Marshall K, Tibu F, Hill J. Frequency of infant stroking reported by mothers moderates the effect of prenatal depression on infant behavioural and physiological outcomes. *Plos ONE* 2012;7(10):e45446.
- Ramchandani PG, Stein A, Evans J, et al. Paternal depression in the post-natal period and child development: a prospective population study. *The Lancet* 2005; 365(9478):2201-5.
- Sutter-Dallay A-L. Psychose et maternité. *L'information psychiatrique* 2010;86(2):153-61.

## Les effets sur le jeune enfant des violences conjugales

La violence conjugale met en jeu la sécurité de l'attachement de l'enfant : elle lui fait peur, elle est source de stress et donc augmente son besoin d'attachement. C'est un risque grave pour la sécurité de l'attachement du bébé, car les parents ne sont plus une base de sécurité pour leur enfant alors que leur comportement est une source de stress majeur. Cette situation sans issue du point de vue de l'attachement est en soi un élément désorganisant et rend compte des troubles à type de syndrome de stress post-traumatique et des troubles du comportement que l'on peut observer chez le bébé dans ces circonstances. Il est donc important de penser d'abord à l'exposition à la violence conjugale devant une symptomatologie comportementale du jeune enfant, du fait de sa fréquence. D'autre part, il est clair qu'un parent victime de violences verbales et/ou physiques, traumatisé, effrayé, ne peut assurer un *caregiving* de bonne qualité.

En effet, on estime, à partir d'un échantillon américain (États-Unis) représentatif de la population générale que 15,5 millions d'enfants vivaient dans un foyer où il y avait eu au moins une fois dans l'année précédente, un épisode de violence conjugale ; 7 millions d'enfants avaient pu être exposés à des épisodes de violence plus sévères. [Fantuzzo et Fusco \(2007\)](#), dans une étude portant sur des rapports de police sur les violences conjugales, estiment que dans 43 % des situations, les enfants avaient été témoin de violences conjugales. Dans 92 % des situations, c'était la mère qui avait été agressée. Soixante pour cent des enfants exposés avaient moins de 6 ans : cette prédominance d'enfants jeunes est constatée de façon générale.

### Quels en sont les effets sur le développement et sur l'attachement ?

Les enfants de moins de 6 ans qui ont été témoins de violences conjugales ont plus de risque de présenter des troubles psychopathologiques, que ce soit sous forme de symptômes internalisés (anxiété, dépression) ou externalisés (agressivité, réactivité émotionnelle négative, niveau d'activité). Être témoin d'une menace sur le bien-être physique de sa mère est le plus puissant prédicteur de la sévérité de la symptomatologie post-traumatique des enfants de moins de 6 ans.

La méta-analyse de [Kitzmann et al. \(2003\)](#) porte sur 118 études expérimentales publiées sur l'adaptation psychosociale des enfants exposés à la violence domestique. Elle confirme qu'une large majorité d'entre eux ont une moins bonne adaptation psychosociale. Ils présentent de nombreux problèmes : agressivité, anxiété, difficultés de socialisation avec les pairs et

problèmes scolaires, et ce d'autant plus que l'âge est inférieur à 6 ans. Fait notable, ces enfants ont autant de difficultés que les enfants du groupe de comparaison qui, eux, ont été victimes directement de violence (qu'ils aient par ailleurs assisté ou non à des violences conjugales). Les experts du développement considèrent actuellement l'exposition à la violence conjugale comme une forme de maltraitance psychologique, même si cette violence ne s'exerce pas directement sur les enfants. L'exposition aux événements traumatiques non interpersonnels augmente le risque d'anxiété (angoisse de séparation, troubles du sommeil) et de troubles phobiques.

## **Facteurs de gravité liés à l'enfant**

Les facteurs liés à l'enfant sont en particulier l'âge de celui-ci et ses capacités cognitives. Plus l'enfant est jeune, moins il dispose de stratégies cognitives élaborées pour comprendre le conflit et de stratégies pour faire face au stress, et donc plus l'impact risque d'être fort. Ces facteurs sont d'autant plus importants que la violence conjugale est souvent plus marquée en début de relation, dans les familles avec enfants, et donc quand l'enfant est jeune. Les parents sont d'autant moins enclins à imaginer que leurs conflits peuvent être effrayants pour leur enfant que celui-ci est jeune : ils pensent qu'il est trop jeune pour comprendre et pour que cela l'atteigne, qu'il ne s'en souviendra pas, et ils pensent encore moins à le préserver de ces conflits.

## **Nature des conflits**

La nature des conflits (verbale ou physique), l'intensité des conflits auxquels l'enfant assiste, leur répétition avec accumulation des scènes, sont également à prendre en compte. La pratique clinique montre que la présence de violence conjugale peut aussi déborder vers une maltraitance de l'enfant ; un conjoint violent sur sa femme peut passer à l'acte sur l'enfant. Enfin, on souligne l'importance pour la résilience de l'enfant de la capacité du parent à maintenir sa préoccupation parentale et à continuer de s'occuper de la détresse de l'enfant, malgré son propre stress.

## **Violence conjugale et attachement**

Zeanah *et al.* (1999) constatent une forte association entre l'existence de violence conjugale, d'après les dires de la mère et le type d'attachement de l'enfant. Ils constatent en particulier un risque accru d'attachement désorganisé alors qu'aucune violence directe ne semble avoir été exercée sur l'enfant. Quand des conflits conjugaux existent, les jeunes enfants peuvent passer en deux ans



d'un pattern d'attachement sécure à un pattern sécure/désorganisé ou insécure/désorganisé. L'hostilité entre les parents observée dans un jeu familial filmé, alors que l'enfant est âgé de 6 mois, est prédictive de la qualité de l'attachement de l'enfant à sa mère lorsqu'il a 3 ans. L'existence d'un conflit conjugal lorsque l'enfant a 3 ans est associée avec un risque accru d'attachement insécure, tant avec le père qu'avec la mère. Le comportement parental de la mère semble en partie médiatiser les liens entre l'existence du conflit conjugal et le pattern d'attachement de l'enfant à la mère.

## **Violence conjugale et *caregiving***

Dès le début des années 90, un certain nombre d'auteurs évoquent que les conflits conjugaux altèrent la qualité du comportement parental et en particulier, les qualités de sensibilité, de chaleur, de responsivité (qualité de réponse, néologisme pour traduire le mot *responsiveness* qui contient une idée de sensibilité et de réponse rapide et adéquate) et d'acceptation qui sont particulièrement pertinentes au regard de l'attachement. Cet effet est particulièrement sensible chez les pères (Owen et Cox, 1997). Les émotions négatives liées au conflit contaminent la relation parent-enfant et augmentent la conflictualité parent-enfant. Les interactions liées à ce mécanisme s'inscrivent dans le paradigme des interactions effrayantes/effrayées décrites par Main et Hesse (1990), profondément désorganisantes pour l'attachement de l'enfant.

Le modèle de la préoccupation suggère que le conflit conjugal peut conduire le parent à un parenting en retrait ou insuffisamment concentré sur l'enfant. Il s'agit d'une attitude d'abdication du parent qui ne répond pas de manière durable et adaptée à l'enfant, alors que celui-ci subit un niveau élevé d'activation de l'attachement. Cette attitude est, en soi, très désorganisante. Le renversement de l'attachement en « parentification » de l'enfant exposé aux violences conjugales est une des voies les plus probables d'évolution du comportement de l'enfant. Contrôler ou vouloir protéger un parent désorganisant est une stratégie compréhensible. Il est ainsi important de rechercher des expositions à des violences intrafamiliales chez de jeunes enfants avec un comportement d'Enfant Roi, et en fait d'Enfant tyran contrôlant un parent abdiquant et désorganisé.

Assister de manière répétée à des violences conjugales pousse les enfants à adopter des comportements d'hypervigilance, et peut entraîner chez eux à plus long terme une inversion des rôles (Byng-Hall ; Vuilliez-Coady, 2013). La compliance de l'enfant à répondre aux besoins du parent représente une tentative d'augmenter son sentiment de sécurité émotionnelle dans sa relation au parent. En effet, plus l'enfant est capable de répondre aux besoins du parent, plus celui-ci devient prévisible.

Un conflit grave entre les parents entraîne également la perte du partenaire comme figure d'attachement (s'il en était une), pour chacun des parents, qui peuvent alors se sentir plus impuissants à protéger leurs enfants, avec le risque de rechercher plus ou moins inconsciemment, leur soutien, menant parfois à une inversion des rôles.

Le niveau d'entente de l'« équipe » parentale sur les tâches de ce qu'on appelle le coparentage (Mc Hale, Favez), c'est-à-dire, la capacité des parents d'exercer leurs tâches parentales de manière différenciée mais synergétique, ainsi que le niveau de satisfaction dans la relation de couple, jouent sur le *caregiving* parental : en particulier, la sensibilité des parents aux besoins émotionnels de leurs enfants est renforcée (George et Solomon, 2008). Le fait qu'il existe une association significative entre conflit conjugal, atteinte du coparenting et le risque d'attachement désorganisé chez l'enfant vis-à-vis de sa mère, en particulier, suggère bien que les conflits conjugaux jouent sur la qualité du *caregiving*, en particulier sur le *caregiving* maternel. En cas de conflit prolongé entre les parents, ceux-ci peuvent éprouver plus de difficulté à maintenir un niveau de coopération et d'alliance efficace autour des enfants, ce qui risque d'insécuriser leurs attachements.

Favez définit dans sa revue la notion de coparentage, tirée de Salvador Minuchin : le coparentage peut être défini comme le sous-système exécutif de la famille, c'est-à-dire, comme le noyau fonctionnel du groupe social parent-parent-enfant(s). Ce concept permet de dissocier dans la relation entre les parents d'une part, ce qui relève du fonctionnement conjugal (ou marital, suivant les références), soit la relation affective et sexuelle entre eux et, d'autre part, ce qui relève de la famille à proprement parler, et en particulier, tout ce qui concerne les soins et l'éducation à donner aux enfants et la manière de le faire (Favez et Frascarolo, 2013). Le coparentage serait la dimension intermédiaire efficace de l'effet du conflit conjugal sur le développement de l'enfant (Mc Hale). Il est donc très important de l'apprécier en clinique du jeune enfant, où l'on sollicite le clinicien de plus en plus souvent pour prévenir cet impact du conflit sur le développement psychologique précoce, notamment en cas de séparation et divorce.

## Références

- Briggs-Gowan MJ, Carter AS, Clark R, Augustyn M, McCarthy KJ, Ford JD. Exposure to potentially traumatic events in early childhood: differential links to emergent psychopathology. *Journal of child psychology and psychiatry* 2010;51(10):1132-40.
- Fantuzzo J, Fusco R. Children's direct sensory exposure to substantiated domestic violence crimes. *Violence and victims* 2007;22(2):158-71.
- Favez N, Frascarolo F. Le coparentage : composants, implications et thérapie. *Devenir* 2013;25(2):73-92.
- Frascarolo F, Dimitrova N, Zimmermann G, Favez N, Kuersten-Hogan R, Baker J, McHale J. Présentation de l'adaptation française de l'échelle de coparentage de

- McHale pour familles avec jeunes enfants. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 2009;57:221-6.
- Guedeney N, Guedeney A, Rabouam C. Violences conjugales et attachement des jeunes enfants. Une revue de la littérature. *Perspectives psy* 2013;3(52):222-30.
- Georges C, Solomon J. The caregiving system. A behavioral approach to parenting. In: Cassidy J, Shaver PR, editors. *Handbook of attachment : theory, research and clinical applications*. 2nd ed. New York: The Guilford Press; 2008. p. 833-56.
- Kitzmann KM, Gaylord NK, Holt AR, Kenny ED. Child witness to domestic violence: a meta analytic review. *Journal of consulting and clinical psychology* 2003;71: 741-53.
- Lyons-Ruth K, Jacobvitz D. Attachment disorganization, genetic factors, parenting contexts, and developmental transformation from infancy to adulthood. In: Cassidy J, Shaver PR, editors. *Handbook of attachment theory research and clinical application*. New York: The Guilford Press; 2008. p. 666-97.
- Mc Hale J. Coparenting and triadic interactions during infancy: The roles of marital distress and child gender. *Developmental psychology* 1995;31:985-96.
- Schechter DS, Willheim E. The effects of violent experiences on infants and young children. In: Zeanah CH Jr, editor. *Handbook of infant mental health*. 3e éd. New York: The Guilford Press; 2009. p. 197-213.

## Maladies organiques et syndromes génétiques utiles à connaître en clinique de la petite enfance

Il n'est bien sûr pas possible de faire ici un catalogue exhaustif des syndromes micro-délétionnels et épigénétiques, ou neurologiques qui peuvent affecter le développement relationnel et cognitif d'un jeune enfant. Nous nous limiterons à quelques situations dont le diagnostic peut n'être pas facile au début de la vie, qui ont des aspects cliniques (« endophénotype comportemental ») qui peuvent conduire à une consultation en pédo-psychiatrie avant que le syndrome ne soit diagnostiqué. Ces syndromes ouvrent à une meilleure connaissance des bases biologiques du comportement et du développement psychologique précoce. De façon croissante, ces syndromes permettent des interventions périnatales précoces, avec l'instauration de traitements spécifiques qui peuvent changer le pronostic traditionnel du syndrome.

### Fentes labiopalatines (FLP)

Les fentes labiopalatines sont une pathologie fréquente et méconnue des pédopsychiatres. Leur diagnostic est fait le plus souvent en anténatal.

Les fentes labiales uni- ou bilatérale assorties ou non d'une fente palatine (FLP) et les fentes palatines (FP) isolées sont les malformations crânio-faciales

les plus fréquentes chez l'homme. Elles ont la même prévalence en population générale que la trisomie 21 soit environ 1/700 naissances, et cette prévalence varie selon l'origine géographique, de 1/300 naissances pour les asiatiques à 1/2500 naissances pour les Africains (Bruno Grollemund). Elles ont pour origine un défaut de coalescence des bourgeons faciaux au cours de l'embryogenèse, plus particulièrement lors de la formation du palais primaire et/ou du palais secondaire.

Ces malformations de la face apparaissent le plus souvent sous forme non syndromique. Elles peuvent être familiales ou isolées mais être également le signe d'un syndrome dont l'origine est une mutation génétique. Cependant, la pénétrance du phénotype chez différents individus porteurs de la même mutation peut être variable et rend presque illusoire la distinction entre syndromique et non-syndromique dans les cas d'atteintes discrètes.

La venue au monde d'un enfant porteur de FLP est un événement particulièrement stressant et traumatisant pour les parents. Il y a une perte brutale de l'image de l'enfant imaginé qui les bouleverse dans leurs capacités propres de transmission intergénérationnelle. Les premières relations de tout parent avec son nouveau-né s'appuient sur les émotions conscientes et inconscientes qui, pour l'essentiel, passent par le toucher, le son de la voix, le regard et l'expression du visage. Lorsque le nouveau-né est porteur d'une FLP, les parents sont confrontés brutalement au visage « abîmé », ouvert, béant, de leur enfant et la surcharge émotionnelle de cet événement peut freiner leur investissement affectif. Ceci suscite à l'évidence des émotions contradictoires : détresse, horreur, culpabilité, désir de réparation, de protection, etc. La malformation peut bloquer la reconnaissance d'une transmission intergénérationnelle symbolisée (Guyoyat), et freiner l'intégration de l'enfant par identification au sein de la famille.

L'impact de la malformation sera cependant différent suivant le type et l'étendue de la FLP. Les fentes complexes nécessitent un suivi stomatologique, orthodontique et orthophonique complexe. La réparation chirurgicale est complexe, nécessitant des interventions successives. Elle a été initiée par le chirurgien français Le Vaux. Rappelons que c'est à propos de fentes palatines que la première rééducation orthophonique s'est déroulée.

Le traitement de jeunes patients porteurs d'une FLP ou d'une FL nécessite plusieurs interventions chirurgicales suivant la gravité de l'atteinte. La première intervention concerne la lèvre et la seconde, quelques mois plus tard, le palais. Les modalités des corrections varient suivant l'importance de la malformation et selon le protocole retenu par l'équipe chirurgicale. Pour certains auteurs, ces différents délais pourraient conditionner le développement cognitif et affectif de l'enfant, en influençant à terme la réussite scolaire. Les retards de parole et de langage sont fréquents dans les suites des FLP. Cette situation est donc à risque pour les relations parents-bébé, et un suivi psychologique apparaît très nécessaire.

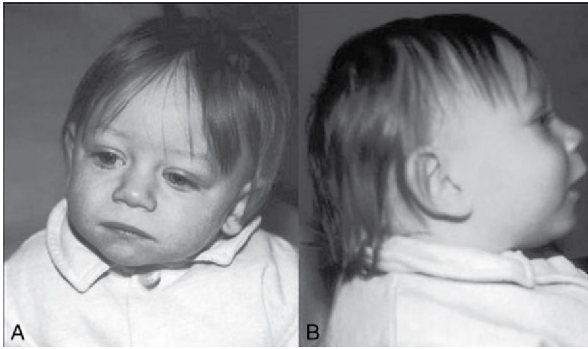
Toutes les études portant sur les débuts de la vie d'un enfant porteur de FLP soulignent l'importance de la qualité de l'information dès le début de la relation avec l'équipe de soins et l'annonce du diagnostic. Dès le départ, il faudrait aider les parents à « investir » cet enfant « différent » de celui attendu et espéré, mais aussi à devenir des auxiliaires de soins pour leurs bébés, et ce, grâce à l'écoute qui leur est donnée et aux informations transmises. Un suivi psychologique des parents et des enfants permet de repérer les signes de souffrance du bébé (retrait relationnel), d'intervenir au niveau de relations parents-enfant, du stress et de la dépression parentale, en aidant les parents à élaborer leur vécu traumatique (Grollemund *et al.*, 2010).

## **Syndrome alcoolique fœtal (SAF) et dépistage de l'alcoolisation pendant la grossesse**

Le syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF) a été décrit en premier en France en 1968 par Pierre Lemoine à Nantes, puis « redécouvert » aux États-Unis en 1973 par KL Jones et DW Smith. Les lésions cérébrales observées expérimentalement comportent des troubles de la gyration, des anomalies du corps calleux et de l'hippocampe, des hétérotopies et des troubles de la myélinisation, de la prolifération et de la différenciation neuronales. Toutes ces lésions sont clairement dose-dépendantes.

La période du troisième trimestre de la grossesse est celle de la vulnérabilité maximale : elle correspond à la synaptogenèse du fœtus. Par contre, il s'avère impossible de fixer un seuil minimum de consommation au-dessous duquel il n'existerait pas de risques. Une forte consommation d'alcool pendant la grossesse peut entraîner une altération du QI à 8 ans, même en l'absence d'un tableau clinique initial de SAF. C'est ce que montre l'étude récente de Molteno *et al.* en 2012 au Cap en Afrique du Sud, où le syndrome est très fréquent parmi les jeunes femmes enceintes isolées qui pratiquent le *Binge drinking* en fin de semaine. Dans une étude longitudinale contrôlée, Molteno montre que l'exposition prénatale à l'alcool est liée de façon nette et indépendante au retrait relationnel du bébé à l'âge de 6 mois, sans lien avec la dépression maternelle pré- ni postnatale, et donc par un effet tératogène. Le retrait relationnel, mesuré à 6 mois avec l'ADBB, est lié de façon indépendante à l'exposition fœtale, et apparaît donc comme le premier signe du SAF (Molteno, 2014). Le suivi des enfants exposés montre que le retrait à 6 mois avec l'échelle ADBB prédit le QI à 5 ans et encore plus à 9 ans.

Le SAF donne lieu à un syndrome malformatif plus ou moins complet qui associe des malformations faciales, cardiaques, rénales, à un phénotype comportemental (fig. 8.1) marqué par une opposition et une agitation importantes, et des troubles importants du maintien de l'attention, des troubles de l'acquisition du langage, avec un retard mental variable, mais



**Figure 8.1.** Dysmorphie faciale.

Source : Lejeune C. Syndrome d'alcoolisation fœtale. *Devenir*. 2001 ; 4(13) : 77-94.

souvent marqué, et souvent une sociabilité indiscriminée. Sa fréquence en France pourrait être supérieure à 1/1000.

Il n'existe pas de critères biologiques du diagnostic ; son traitement associe psychotropes (neuroleptiques de nouvelle génération, psychostimulants), avec surtout une pédagogie adaptée dans une classe spéciale.

Le SAF se caractérise par une série de quatre signes : la dysmorphie crâniofaciale, l'hypotrophie staturopondérale, les anomalies psychomotrices et les malformations osseuses et viscérales. Ces enfants présentent en effet un faciès très particulier, associé à une microcéphalie. Les fentes palpébrales sont petites, donnant ainsi l'impression que les yeux sont trop écartés. Cette caractéristique est d'ailleurs la plus significative, et la plus stable entre ethnies (Moore, *et al.*, 2007). La lèvre supérieure est mince. Le sillon sous-nasal, ou philtrum, est allongé et effacé. Le profil est lui aussi significatif, avec un front bombé et étroit, des arcades sourcilières aplaties, des fosses temporales profondes, des oreilles décollées et mal ourlées, un nez court et retroussé, une bouche large et un menton petit et en retrait.

L'*hypotrophie staturopondérale* est présente en prénatal dans 80 % des cas, et presque chez tous les enfants en postnatal. Elle s'associe souvent à la prématurité, et concerne à la fois un retard ou une stagnation du poids, de la taille et du périmètre crânien. Le périmètre crânien est d'ailleurs le plus souvent en rapport avec l'importance de la microcéphalie.

Les *malformations osseuses et viscérales* touchent environ 10 % à 30 % des enfants atteints de SAF. Il s'agit principalement d'anomalies cardio-vasculaires (10 % à 20 % des cas), de malformations du squelette, et de malformations de la sphère urogénitale et rénale, ces dernières étant difficiles à repérer, car souvent asymptomatiques et à révélation tardive. Les malformations cérébrales ont pu être mises en évidence grâce aux techniques d'imagerie et à l'examen post-mortem des enfants. On note parfois une agénésie du corps calleux et une hydrocéphalie attribuées à des anomalies du tube neural.

Enfin, on observe différentes *perturbations du développement psychomoteur*. Un retard mental léger ou modéré est observé dans 80 % des cas. Son degré semble proportionnel à celui de la dysmorphie crâniofaciale, avec une moyenne de QI autour de 65. Les perturbations neurologiques associées sont variées, et objectivées à la fois sur le plan de l'électroencéphalogramme (EEG) et sur le plan comportemental. Les jours suivant la naissance, le nourrisson peut souffrir de difficultés de succion, de perturbation du sommeil, d'hyperacousie, de trémulations et d'irritabilité. Par la suite, on peut remarquer une hypotonie, une atteinte de la motricité fine et des problèmes de coordination oculomotrice. Ces troubles vont gêner l'acquisition de la marche et du langage.

On note de fréquents *troubles du comportement* : ces enfants sont vifs, agités, coléreux, bagarreurs. Ces signes ont pu faire penser à une analogie entre les troubles du comportement dans le SAF et le trouble d'hyperactivité avec déficit de l'attention, sans qu'un lien clair ait pu être mis en évidence.

Enfin, le SAF est intéressant à considérer dans ses *troubles de l'intersubjectivité* : ces enfants ont souvent une sociabilité indiscriminée et rappellent les aspects du RAD forme indiscriminée, maintenant appelé troubles des relations sociales à forme indiscriminée (voir p. 138). Cette dimension intersubjective troublée et indiscriminée est-elle liée au TDAH, dont on sait qu'il partage certaines de ces difficultés ou ces troubles sont-ils liés aux carences interactives familiales ? Une recherche approfondie sur cette question apparaît nécessaire.

L'incidence du SAF est difficile à évaluer, dans la mesure où, les critères peuvent être subtils à la naissance. Nombre d'enfants peuvent être amenés en consultation de pédopsychiatrie pour des retards de langage, une hyperactivité, des troubles du contact, sans que l'étiologie soit reconnue. Selon les sources, la fréquence du SAF en France est estimée entre 1 à 4,8 naissances pour 1 000 pour la forme complète. Si on inclut tous les troubles liés à l'exposition à l'alcool (EAF) *in utero*, on arrive à une prévalence de 9,1 naissances pour 1 000, presque une naissance sur 100. Sokol, *et al.* (2007) ont montré des effets de l'alcool sur l'incidence de l'extrême prématurité (avant 32 semaines de gestation). Leur étude portant sur 3 130 femmes et leur bébé les a amenés à constater que l'alcool était la substance qui avait la plus grande contribution à la prématurité, comparativement aux autres substances psychoactives, incluant le tabac.

Plus encore, l'abstinence d'alcool a autant d'effet préventif dans ce domaine que l'abstinence conjuguée de toutes les substances. Les auteurs concluent que l'abstinence d'alcool pourrait éviter deux cas d'extrême prématurité sur cinq.

De nombreux auteurs ont alors insisté sur l'importance de développer et d'utiliser en recherche de nouveaux outils, spécifiquement élaborés pour la pratique auprès des femmes enceintes. C'est le cas du T-ACE (Sokol, *et al.*, 1989). Sokol *et al.* (1989) ont mis au point le T-ACE dans le but de

créer un outil spécifiquement adapté à la pratique des gynécologues et des obstétriciens, afin de permettre une détection plus aisée des conduites de consommations d'alcool à risque pour le fœtus. Composé de quatre items (*Tolerance, Annoyed, Cut-Down, Eye-Opener*), le T-ACE est coté de 0 à 5 points. Les items portent sur la tolérance à l'alcool, c'est-à-dire sur la quantité à ingérer pour en sentir les effets (item *Tolerance*), sur les conséquences éventuelles de cette consommation, comme le fait de devoir boire le matin pour éviter de se sentir mal (item *Eye Opener*), sur le sentiment de devoir réduire ou non sa consommation d'alcool (item *Cut down*), et sur les réactions négatives de l'entourage par rapport à la consommation d'alcool (item *Annoyed*). Chaque réponse positive donne un point, sauf pour la question *Tolerance* pour laquelle deux points sont attribués lorsque la femme donne une réponse supérieure ou égale à deux verres. Le seuil permettant de dépister une consommation potentiellement dommageable pour le fœtus est fixé à un score de 2. Les auteurs insistent sur l'importance de la question *Tolerance*, qui serait particulièrement sensible. La sensibilité du T-ACE s'élève ainsi à 70 %, une première utilisation en France a été réalisée sur une population de 115 femmes (Varescon, Gaugue et Wendland., 2007).

## Syndrome de Smith-Magenis

Le syndrome de Smith-Magenis, décrit par Ann Smith en 1982, est une maladie génétique orpheline due à une micro-délétion sur le chromosome 17 (17p11.2). Il se traduit par un retard mental, une dysmorphie, des troubles du comportement et des troubles du sommeil très sévères. Ces anomalies comportementales ont été rattachées à une anomalie de la sécrétion circadienne de mélatonine, avec une sécrétion diurne et non pas nocturne de cette hormone. La prévalence est estimée à 1/25 000 naissances, ce qui correspond à 25 nouveaux cas par an en France. Le syndrome de Smith-Magenis est souvent méconnu au début de la vie car c'est l'association d'une dysmorphie, d'un retard mental et de troubles du sommeil qui font évoquer le diagnostic, mais pris isolément, chaque signe peut être mal interprété. Même s'il est rare, ce syndrome est intéressant car il représente un modèle de raisonnement clinique qui conduit au diagnostic de maladie génétique, devant une insomnie primaire associée à un retard de développement et à des troubles comportementaux.

La dysmorphie est modérée, les enfants ont une hypoplasie de l'étage moyen, le philtrum (lèvre supérieure) est court, la bouche a un aspect très caractéristique, en chapeau de gendarme. Le retard mental est constant, sévère (QI compris entre 45 et 70, QI : 55 en moyenne), associé à un retard de langage. Il apparaît progressivement des troubles du comportement majeurs, une hyperactivité avec un déficit de l'attention, une auto-agressivité. Les enfants demandent une attention exclusive de l'adulte (et de leur mère en particulier), ils s'intéressent peu aux enfants de leur âge. Ils font des



colères clastiques, par intolérance à la frustration, colères qui sont prolongées, et qui sont une véritable mise à l'épreuve des parents, puis des équipes éducatives et soignantes. Il est intéressant de noter que les troubles du comportement et du sommeil sont corrélés à l'anomalie circadienne de la sécrétion de mélatonine. Ce syndrome rare est donc important à connaître du fait de son diagnostic précoce difficile, et de l'association d'un phénotype comportemental spécifique avec les anomalies de la mélatonine. La combinaison des bêta-bloquants le matin et de la mélatonine le soir restaure un rythme de sommeil. Les troubles du comportement sont sensibles au *Risperdal*<sup>®</sup>, et aux psychostimulants.

## **Syndrome d'hypotonie néonatale ou syndrome de Prader Willi**

Le syndrome de Prader Willi se caractérise par un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire associé à une hypotonie majeure pendant la période néonatale et les deux premières années de vie. Il peut se manifester avant la naissance (période anténatale) : le fœtus bouge moins que la normale et le liquide amniotique est parfois en excès (hydramnios). Après la naissance, on peut distinguer deux phases, avec, pour chacune, des manifestations assez caractéristiques, mais dont la sévérité et le moment d'apparition sont très variables d'une personne à l'autre.

De l'enfance à l'âge adulte, les problèmes principaux sont l'apparition d'une hyperphagie, avec le risque d'obésité morbide et de diabète, des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement, voire des troubles importants du comportement et de dépressions majeures. De nombreuses manifestations sont en relation avec dysfonctionnement de l'hypothalamus. Le contrôle du poids se fait sous l'intervention de plusieurs hormones, en particulier une hormone sécrétée par l'estomac, la ghréline, qui agit au niveau de l'hypothalamus : elle stimule l'appétit et entraîne une augmentation de la prise alimentaire. La quantité de ghréline est augmentée chez les personnes atteintes du syndrome de Prader Willi. Cette augmentation expliquerait en partie le dérèglement de l'hypothalamus entraînant une sensation de satiété plus tardive avec une envie de manger plus fréquemment et en plus grande quantité. Une autre hormone, l'ocytocine, semble être anormalement basse dans ce syndrome et pourrait expliquer à la fois le manque de satiété et certains troubles du comportement et du sommeil.

Les troubles hypothalamiques rendent compte des troubles du développement sexuel (hypogonadisme) et de la croissance. D'autres manifestations semblent également être en relation avec un dérèglement de l'hypothalamus, telles que les troubles respiratoires, les troubles de la régulation de la température (thermorégulation), le seuil élevé de résistance à la douleur, la diminution de la résistance au stress et les troubles du comportement.

Le syndrome est dû à une anomalie du chromosome 15 et concerne un cas sur 25 000 naissances. Les gènes en cause dans le syndrome de Prader Willi sont situés dans la zone 15q11-q13. Cette région est particulière car, pour certains de ses gènes, seuls les exemplaires hérités du père sont fonctionnels ; les exemplaires maternels hérités sont « silencieux ». Ce phénomène s'appelle « l'empreinte parentale » (maternelle dans ce cas) et est commandé par une région du chromosome 15 appelée Centre d'empreinte.

À la naissance, ces enfants présentent une hypotonie particulièrement sévère qui ensuite s'améliore, mais partiellement. L'hypotonie explique les troubles de la succion-déglutition et le décalage des acquisitions. Des traits caractéristiques (front étroit, yeux en amande, lèvre supérieure fine, extrémités de la bouche tombantes) ainsi que des pieds et des mains très petits sont fréquemment observés. Dès l'âge de deux ans, il y a un risque d'installation d'une obésité sévère, due à une absence de satiété avec une hyperphagie qui s'aggrave rapidement et qui explique une grande partie de la morbidité et de la mortalité de ces patients.

On observe des anomalies hypothalamohypophysaires, associant un retard statural dû à un déficit en hormone de croissance et un développement pubertaire incomplet. Le déficit intellectuel est rarement majeur et très variable d'un enfant à l'autre. Il est associé à des difficultés d'apprentissage et d'expression orale majorées par les troubles psychologiques et comportementaux quand ils sont présents, à type d'intolérance à la frustration. Le syndrome est aussi remarquable par une absence de retard de langage, malgré l'importance du retard mental global, et par des capacités de communication sociale, intersubjectives très préservées, qui peuvent faire illusion. Il s'agit d'une affection très hétérogène sur le plan clinique et génétique. Ces anomalies génétiques sont souvent accidentelles et sporadiques et la récurrence familiale est très rare.

Il est nécessaire de mettre en place un suivi global et multidisciplinaire. Le diagnostic et le suivi précoces ainsi que l'utilisation d'hormone de croissance ont transformé la qualité de vie de ces enfants. Un essai thérapeutique avec l'ocytocine dès la naissance est en cours, mesurant son impact sur le retrait relationnel du bébé (ADBB) et sur l'interaction (Pr M Tauber, centre référent Prader Willi, Toulouse). Il n'y a pas encore de recul sur l'effet du traitement à l'âge adulte, en particulier sur les troubles du comportement et l'autonomie. Chez l'adulte, les complications liées à la maladie, et essentiellement à l'obésité, ainsi que les difficultés d'autonomie, restent encore très importantes.

Ce syndrome est donc important du fait de son mécanisme génétique singulier, de son impact sur le développement hypothalamique, et de son phénotype comportemental singulier. Le diagnostic précoce permet un traitement multidisciplinaire, qui préfigure les interventions étiologiques futures en périnatalité : soutien et information des parents, guidance développementale, évaluation des troubles du développement et interventions spécifiques.

## **Quelques causes de retards mentaux et de syndromes autistiques utiles à connaître en clinique de la petite enfance**

Le retard mental (RM) concerne 3 % de la population. Il est donc loin d'être exceptionnel. Ses causes sont très diverses et souvent mal identifiées. D'importants travaux ont été réalisés ces dernières années pour identifier les causes génétiques des retards mentaux. Le décryptage des bases moléculaires, cytogénétiques ou métaboliques de ces retards mentaux, dont près de la moitié ont une origine génétique, a permis le développement d'outils de diagnostic. Or, poser un diagnostic précis peut permettre d'affiner la prise en charge et de préciser le pronostic. Ces outils permettront le conseil génétique qui vise à déterminer les risques de récurrence dans la famille.

On parle de RM quand le QI est inférieur à 70 et on peut classer les RM en fonction de la sévérité du déficit intellectuel global. La classification la plus utilisée est celle du DSM IV qui distingue les RM profonds, sévères, modérés et légers correspondant à des QI respectivement inférieurs à 20, entre 20 et 35, entre 35 et 50 et entre 50 et 70.

L'autre aspect fondamental de la définition du RM dans le DSM IV est la limitation des fonctions adaptatives dans des secteurs d'aptitudes comme la communication, l'autonomie, l'apprentissage scolaire, la vie sociale, la responsabilité individuelle, le travail, les loisirs, la santé et la sécurité. La quantification de ces limitations adaptatives est donc complémentaire de l'étude du QI et est possible grâce à des échelles d'évaluation (échelle de Vineland).

La prévalence générale du RM est donc estimée à 3 %. Les RM profonds, sévères et modérés ont une prévalence de 3,8 ‰, tandis que la prévalence des RM légers est évaluée à 2,5 % : les RM légers sont donc 10 fois plus fréquents que les RM modérés à profonds. Le diagnostic étiologique n'est porté que dans environ 60 % des RM sévères et 25 % des RM légers, qu'il s'agisse de causes anoxiques ou ischémiques, toxiques, infectieuses, traumatiques ou génétiques.

Le retard mental est difficile à repérer avant 2-3 ans. Il se remarque d'abord par un retrait relationnel précoce, un fréquent retard de langage et de parole, un retard psychomoteur, une absence de curiosité et d'exploration, parfois une auto-stimulation marquée. La cause la plus fréquente de retard mental est le syndrome de l'X fragile suivie des trisomies, puis du Syndrome alcoolique fœtal (SAF). Rappelons que le SAF a peut être une susceptibilité génétique, mais n'est pas directement génétique. Cependant, il est de diagnostic purement clinique, fréquent (1/1000) et responsable de troubles durables attentionnels, comportementaux et de l'apprentissage.

## Syndrome de l'X fragile

Avec une incidence estimée à 1/4 500 chez les garçons et 1/7 000 chez les filles, le syndrome de l'X fragile est la cause la plus fréquente de retard mental (RM) héréditaire. Cliniquement, chez le garçon, la définition du syndrome repose sur une triade de signes cliniques qui ne sont ni spécifiques ni constants : un RM associé à des troubles du langage et des troubles du comportement (traits autistiques, instabilité psychomotrice). Une dysmorphie faciale associant un visage allongé, une macro-crânie relative et de grandes oreilles mal ourlées, avec un certain degré de prognathisme, une macro-orchidie postpubertaire, retrouvée dans 80 % des cas.

X fragile chez les filles : Chez les filles, le diagnostic est plus délicat en raison de l'inconstance des anomalies du phénotype. Le RM observé chez 40 % à 60 % d'entre elles est dominé par un retard du langage, et c'est donc un diagnostic à évoquer devant un retard mental associé à un trouble du langage chez une fille.

L'existence de cassures sur l'extrémité du bras long du chromosome X (Xq 27.3) chez les sujets atteints a permis la localisation du gène en cause dans ce syndrome et a donné son nom à ce syndrome. Dans les campagnes, le syndrome était connu comme celui de « l'idiot du village », sans danger, et dont les qualités de contact avec les animaux étaient reconnues. La sévérité du syndrome est fonction du nombre de répétitions CGG : les patients atteints du syndrome de l'X fragile ont plus de 200 répétitions (CGG).

## Syndrome de Rett

Le syndrome de Rett est une affection neuro-dégénérative sévère qui n'affecte que les filles. Son incidence est évaluée à 1/15 000 naissances de filles. Elle est caractérisée par une évolution en quatre stades : les premiers signes de la maladie apparaissent entre 6 et 18 mois après une période néonatale normale, et consistent en une stagnation du développement moteur, une régression des interactions sociales et une réduction du périmètre céphalique.

Puis, entre 1 et 4 ans, apparaît la phase de régression rapide de quelques semaines à quelques mois, avec une détérioration du comportement, des manifestations autistiques, la perte du langage, la perte de l'usage des mains, des stéréotypies manuelles caractéristiques, des crises convulsives. Il est donc possible qu'une petite fille porteuse d'un tel syndrome soit amenée en consultation de pédiopsychiatrie avant la reconnaissance du diagnostic.

Puis survient la phase de stabilisation apparente entre 2 et 10 ans : si les traits autistiques s'amendent, les crises convulsives sont plus nombreuses et le RM est sévère. Enfin apparaît la dernière phase de détérioration motrice tardive avec perte complète de la motricité, syndromes extrapyramidal et pyramidal. Le gène en cause, *MECP2*, est localisé en Xq28.

## Syndrome de Williams-Beuren

Le syndrome de Williams-Beuren constitue une autre anomalie rare du développement dont l'incidence est de 1/25 000 naissances et qui associe un RM, une dysmorphie faciale reconnaissable (œdème périorbitaire, joues basses et pleines, lèvres épaisses, iris stellaire), une cardiopathie dans 70 % des cas (sténose aortique le plus souvent) et un comportement très caractéristique, qui éclaire les bases génétiques du développement de l'intersubjectivité.

Le retard psychomoteur est global et initialement peu spécifique, avec retard de langage associé. En grandissant, ces enfants deviennent très volubiles et présentent une grande sociabilité, allant facilement vers les personnes inconnues, d'où le nom ancien de « *coktail party syndrom* ». Les enfants touchés ont une grande sensibilité au bruit, redoutant les agressions sonores et appréciant la musique, ce qui s'observe aussi chez certains autistes. Le RM est modéré à sévère (QI moyen à 50) avec un profil cognitif hétérogène. On observe en effet une grande discordance entre une acquisition verbale correcte, bien que retardée, et une bonne capacité intersubjective, avec un déficit des fonctions de perception neurovisuelles, en particulier des repères dans l'espace, à l'origine de difficultés scolaires, dès les classes de maternelle. Un suivi cardiologique doit être instauré qui conduit parfois à un geste chirurgical. Des complications rénales peuvent apparaître au cours de l'évolution. Le syndrome de Williams-Beuren résulte d'une micro-délétion en 7q11.23.

## Syndrome de Di George (ou syndrome vélo-cardio-facial)

Le diagnostic de syndrome de Di George est évoqué en période néonatale chez un enfant présentant une cardiopathie congénitale, une agénésie ou une hypoplasie du thymus, avec parfois un déficit immunitaire, une hypo-parathyroïdie avec hypocalcémie, et une dysmorphie faciale discrète mais caractéristique.

Le syndrome de Di George ou syndrome vélo-cardio-facial associe, dans sa forme complète, une fente palatine, une dysmorphie faciale et des troubles de l'apprentissage. Il résulte d'une micro-délétion du bras long du chromosome 22 dans la région 22q11.2.

L'aspect facial caractéristique est constant et associe des fentes palpébrales étroites, un nez tubulaire avec élargissement des os propres du nez, une petite bouche, un rétrognatisme, des petites oreilles rondes avec lobe attaché et absence de branche montante de l'hélix. Les doigts et les orteils sont longs. La plupart de ces enfants présentent des troubles de l'apprentissage, qui sont majorés par le retard de langage. Il existe encore peu de données objectives sur le pronostic mental à long terme.

Le retard mental est en général léger ou modéré. Malgré un retard de langage initial, le QI verbal reste supérieur au QI de performances. L'importance des troubles du développement psychomoteur n'est pas corrélée à la sévérité des malformations. Ces enfants présentent souvent un phénotype comportemental particulier avec une grande timidité et des difficultés sociales contrastant avec une hyperactivité. Plus tard peuvent apparaître des troubles psychotiques.

## L'appel au généticien : une décision difficile à prendre pour les parents

Au cours de cette démarche étiologique, le psychiatre/psychologue intervient tant pour l'évaluation des troubles psychologiques de l'enfant et l'évaluation de sa déficience que pour l'accompagnement de l'enfant et des parents dans cette période lourde et déstabilisante, qui touche au cœur de la capacité de transmission des parents et à leur culpabilité (Guyotat ; Viaux-Savelon ; Goldenberg).

Les consultations conjointes généticien-psychiatre/psychologue se répandent. Les textes ministériels incitent au recrutement de psychologues au sein de l'équipe de génétique. Parallèlement à cette aide quotidienne au diagnostic, une réflexion de fond commune entre généticiens et psychiatres/psychologues est fondamentale. Les thèmes abordés sont, par exemple, l'impact psychologique du bilan étiologique, l'annonce du diagnostic d'une maladie génétique, la guidance parentale et l'aide au discernement et à la décision dans certaines situations difficiles sur le plan éthique, en particulier en anténatal.

### Quelques syndromes génétiques parmi les plus fréquent et utiles à connaître pour les professionnels de petite enfance

#### **Syndrome de Williams-Beuren**

7q11.23 : faciès d'« elfe », cardiopathie, comportement extraverti, désorientation temporo-spatiale.

#### **Syndrome de Prader Willi**

15q11.q13 : troubles précoces du tonus et de la succion-déglutition, obésité par hyperphagie.

#### **Syndrome d'Angelman**

15q11.q13 : microcéphalie, épilepsie, absence de langage, ataxie.



**Syndrome de Smith-Magenis**

17p11.2 : troubles massifs du comportement, troubles du sommeil par avance de phase, carence en mélatonine.

**Syndrome de Miller-Dieker**

17p13.3 : lissencéphalie (cortex cérébral lisse), dysmorphie.

**Syndrome de Di George ou syndrome vélo-cardio-facial**

22q11.2 : cardiopathie, anomalie vélopalatine, dysmorphie, troubles schizoïdes ou autistiques.

L'identification de la cause d'un RM permet d'adapter la prise en charge de l'enfant en fonction de la connaissance du syndrome, et d'aborder la question du conseil génétique, et donc du risque de récurrence.

Tout retard mental doit donc faire l'objet d'un bilan étiologique complet comprenant un bilan génétique (chromosomique, moléculaire et/ou métabolique), bénéficiant des progrès récents.

Désormais, un diagnostic de certitude peut être apporté par la caractérisation de l'altération génétique spécifique des syndromes. Le diagnostic précoce de certains déficits enzymatiques est fondamental car il conduit à instaurer un traitement préventif s'il est débuté assez tôt et à améliorer les troubles du comportement. Il est important de connaître certains de ces syndromes et leur aspect physique et comportemental pour pouvoir en faire un diagnostic et une intervention précoces.

**Références****Fentes labiopalatines**

Grollemund B, Galliani E, Soupre V, Vazquez MP, Guedeney A, Danion A. L'impact des fentes labio-palatines sur les relations parents-enfant. *Archives de pédiatrie* 2010;17:1380-5.

Grollemund B, Guedeney A, Vazquez MP, Picard A, Soupre V, Pellerin P, et al. Relational development in children with cleft lip and palate: Influence of the waiting period prior to the first surgical intervention and parental psychological perceptions of the abnormality. *BMC Pediatrics* 2012;8:12-65.

Habersaat S, et al. 2003-2013 : bilan de dix ans de recherche sur la parentalité lors de la naissance d'un enfant avec une fente oro-faciale. *Devenir* 2013;25(4):245-55.

**Syndrome alcoolique fœtal**

Boyd-Wickizer J, Powell SH, Burman ML. Alcohol Screening Questionnaires in Women. *JAMA* 1998;280(2):166-71.

Gaugue-Finot J, Wendland J, Varescon I. Enjeux du dépistage de la consommation d'alcool pendant la grossesse. *Devenir* 2009;21(3):125-42.

Lejeune C. Syndrome d'alcoolisation fœtale. *Devenir* 2001;200(4):71-90.

- Lemoine P, Harousseau H, Borteyru JP, Menuet JC. Les enfants de parents alcooliques. Anomalies observées. À propos de 127 cas. *Ouest médical* 1968;8:476-82.
- Molteno CD, Jacobson JL, Colin Carter R, Dodge NC, Jacobson SW. Infant emotional-withdrawal: a precursor of affective and cognitive disturbance in fetal alcohol spectrum disorder. *Alcohol Clin Exp Res* 2014;38(2):479-88.
- Salonne C, Fournié A, Biquard F, Gillard P, Descamps P. Alcool et grossesse. *Encyclopédie médico-chirurgicale* 2004; 5-048-M-20.
- Sokol RJ, Martier SS, Ager JW. The T-ACE questions: practical prenatal detection of risk-drinking. *American journal of obstetrics & gynecology* 1989;160(4):863-8.
- Varescon I, Gague J, Wendland J. Alcool et grossesse : première utilisation du questionnaire de dépistage T-ACE dans une population française. *Alcoolologie et Addictologie* 2007;29(3):221-6.

### **Syndrome de Smith-Magenis**

- De Leersnyder H, Verloes A. Le syndrome de Smith-Magenis. *Devenir* 2008;3(20):197-209.
- De Leersnyder H, Bresson JL, de Blois MC, Souberbielle JC, Mogenet A, Delhotal-Landes B, et al. Beta 1-adrenergic antagonists and melatonin reset the clock and restore sleep in a circadian disorder. Smith-Magenis syndrome. *J Med Genet* 2003;40:74-8.

### **Syndrome d'hypotonie néonatale**

- Cassidy SB. Prader-Willy syndrome. *J Med Genet* 1997;34:917-23.
- Tauber M, Mantoulan C, Copet P, Jauregui J, Demeer G, Diene G, et al. Oxytocin may be useful to increase trust in others and decrease disruptive behaviours in patients with Prader-Willy syndrome: a randomized placebo-controlled trial in 24 patients. *Orphanet journal of rare diseases* 2011;6(47):1-7.

### **Retard mentaux**

- Goldenberg A., Saugier-Verber (2006). « Retards mentaux d'origine génétique ». EMC (Elsevier SAS, Paris), *Psychiatrie*, 37-219-C-80.