



HAL
open science

Conflits éthiques autour de la question des fentes labio-palatines : de l'intérêt d'anticiper les effets de leur impact psychique pour une meilleure prise en compte thérapeutique et sociétale

Bruno Grollemund

► **To cite this version:**

Bruno Grollemund. Conflits éthiques autour de la question des fentes labio-palatines : de l'intérêt d'anticiper les effets de leur impact psychique pour une meilleure prise en compte thérapeutique et sociétale. Ethique. Université de Strasbourg, 2014. Français. NNT : 2014STRAB008 . tel-01126930

HAL Id: tel-01126930

<https://theses.hal.science/tel-01126930>

Submitted on 6 Mar 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ de STRASBOURG

Ecole doctorale Augustin Cournot



THÈSE

pour l'obtention du

DOCTORAT D'ÉTHIQUE MÉDICALE

Bruno GROLLEMUND

Docteur en Chirurgie Dentaire

*Conflits éthiques autour de la question des fentes labio-palatines :
de l'intérêt d'anticiper les effets de leur impact psychique pour une
meilleure prise en compte thérapeutique et sociétale*

Thèse dirigée par Anne DANION- GRILLIAT

Professeur de Médecine à l'Université de Strasbourg

Soutenue le 19 septembre 2014

JURY :

Catherine BRUANT-RODIER : Professeur de Médecine à l'Université de Strasbourg, *Président*

Frédéric WORMS: Professeur de Philosophie à l'Ecole Normale Supérieure, *Rapporteur*

Alexandra BENACHI: Professeur de Médecine à l'Université de Paris XI, *Rapporteur*

Judith HOHLFELD-HAWKINS: Professeur de Médecine à l'Université Lausanne

Nicoletta DIASIO: Professeur de Sociologie et d'Anthropologie à l'Université de Strasbourg

Anne DANION-GRILLIAT: Professeur de Médecine à l'Université de Strasbourg

Ce travail est dédié à tous ces enfants, déjà forts d'une maturité précoce.

Qu'ils puissent prendre le temps de devenir adultes.

REMERCIEMENTS

Je souhaite avant tout remercier ma directrice de thèse, le professeur Anne Danion-Grilliat. Nous avons commencé à travailler ensemble, voilà près de sept ans, en nous interrogeant sur les implications de cette malformation sur le développement psychoaffectif de nos jeunes patients. Par votre soutien et votre encadrement, vous avez su, à maintes reprises, me donner les moyens et l'énergie de me dépasser et de mener à bout ce travail ambitieux – même si nous savons qu'il reste encore beaucoup à faire !

L'esprit, les prises de position, les activités et les écrits de tous les membres de ce jury sont pour moi, des exemples et des références incontournables. Je mesure l'honneur et la chance d'être évalué par ces éminentes personnalités que je remercie vivement pour leur intérêt porté à mon travail.

Rien n'aurait été possible sans la confiance et les témoignages des familles ayant accepté de participer à ces études. J'espère que cette recherche sera utile et permettra, à l'avenir, d'améliorer encore la prise en charge somatique en tenant compte de la part psychique de ces enfants et de leurs parents.

Je tiens également à remercier les coauteurs des articles sur lesquels s'appuie cette thèse, ainsi que l'ensemble des personnes issues des différents centres de compétence et de référence impliquées dans le suivi de ces recherches. Leur réflexion, leur expertise et leur participation active dans la problématique qui nous concerne m'auront été précieuses.

SOMMAIRE

| | |
|--|-----------|
| REMERCIEMENTS | 5 |
| SOMMAIRE | 7 |
| INTRODUCTION | 10 |
| CHAPITRE I : POURQUOI AVOIR RECOURS A LA REFLEXION ETHIQUE POUR LA PRISE EN CHARGE | |
| DES FLP | 17 |
| 1 QU'EST CE QUE L'ETHIQUE ?..... | 17 |
| 1.1 Différencier l'éthique de la morale | 18 |
| 1.2 L'éthique médicale face à ces concepts philosophiques | 19 |
| 1.3 L'éthique du soin et les principes de l'éthique médicale | 19 |
| 1.4 Enfant porteur de FLP : spécificités éthiques et responsabilités des soins | 24 |
| 2 LA PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DES ENFANTS PORTEURS DE FLP EN FRANCE | 25 |
| 2.1 Le visage : miroir des émotions, témoin de la beauté..... | 25 |
| 2.2 La grande variabilité des actes et des protocoles | 28 |
| 2.3 Éthique et réseau de soins : les centres de référence et de compétence | 30 |
| 2.4 Quels sont les enjeux éthiques de la prévention ? | 37 |
| CHAPITRE II : LES FENTES LABIALES, PALATINES, LABIO-PALATINES..... | 40 |
| 1 ETAT DES CONNAISSANCES SCIENTIFIQUES ACTUELLES | 40 |
| 1.1 Epidémiologie | 40 |
| 1.2 Embryologie faciale..... | 42 |
| 1.3 Étiologie | 46 |
| 1.4 Formes cliniques et classification..... | 48 |
| 1.5 Conséquences morphologiques..... | 56 |
| 1.6 Conséquences fonctionnelles | 61 |
| 2 PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE AUTOUR DES FLP..... | 63 |
| 2.1 Concepts généraux..... | 63 |
| 2.2 Échographie | 64 |
| 2.3 Intervention chirurgicale..... | 65 |
| 2.4 Otorhinolaryngologie..... | 66 |
| 2.5 Orthopédie dentofaciale | 67 |
| 2.6 Odontologie | 69 |
| 2.7 Orthophonie..... | 69 |
| 2.8 Psychologie et psychopathologie | 70 |
| 2.9 Canevas thérapeutique | 71 |
| 2.10 Variabilité des techniques chirurgicales du traitement primaire | 72 |
| 3 GESTES CHIRURGICAUX REALISES LORS DE LA CHIRURGIE PRIMAIRE ET DIFFERENCES CONCEPTUELLES DES PROTOCOLES EN FRANCE..... | 77 |
| 3.1 Préparation orthopédique préchirurgicale : obturateur néonatal | 77 |
| 3.2 Interventions au niveau de la lèvre | 78 |
| 3.3 Interventions au niveau du palais | 81 |
| 3.4 Interventions au niveau du nez | 84 |
| 3.5 Interventions au niveau de l'os alvéolaire..... | 85 |

| | | |
|---|--|------------|
| 3.6 | <i>Protocoles chirurgicaux des quatre centres retenus pour l'étude</i> | 86 |
| CHAPITRE III : CONSEQUENCES PSYCHOLOGIQUES DES FLP POUR L'ENFANT ET SES PARENTS..... | | 87 |
| 1 | DEVELOPPEMENT PSYCHOLOGIQUE DE L'ENFANT | 87 |
| 1.1 | <i>Découverte des compétences précoces</i> | 87 |
| 1.2 | <i>Interactions précoces et cognitions sociales</i> | 94 |
| 1.3 | <i>Le développement du langage</i> | 97 |
| 2 | LE RETRAIT RELATIONNEL DU NOURRISSON..... | 99 |
| 2.1 | <i>L'attachement</i> | 99 |
| 2.2 | <i>La dépression précoce</i> | 102 |
| 2.3 | <i>Le concept de retrait relationnel précoce</i> | 106 |
| 2.4 | <i>Le comportement de retrait dans la psychopathologie précoce</i> | 109 |
| 3 | L'ENFANT PORTEUR DE FENTE ET LA RELATION MERE-ENFANT | 114 |
| 3.1 | <i>L'enfant porteur de fente</i> | 115 |
| 3.2 | <i>Les parents face à la malformation de leur enfant</i> | 119 |
| CHAPITRE IV : ETUDES CLINIQUES : NECESSITE DE RECUEILLIR DES DONNEES ROBUSTES POUR FAIRE EVOLUER LES PRATIQUES | | 129 |
| 1 | IMPACT DU DIAGNOSTIC PRENATAL..... | 129 |
| 1.1 | <i>Conception de la recherche</i> | 130 |
| 1.2 | <i>Plan expérimental</i> | 131 |
| 1.3 | <i>Résultats</i> | 132 |
| 1.4 | <i>Discussion</i> | 150 |
| 2 | ETUDE ISSUE DU PROGRAMME HOSPITALIER DE RECHERCHE CLINIQUE | 173 |
| 2.1 | <i>Genèse du projet</i> | 173 |
| 2.2 | <i>Description de la recherche</i> | 174 |
| 2.3 | <i>Objectifs de l'essai</i> | 175 |
| 2.4 | <i>Conception de la recherche</i> | 179 |
| 2.5 | <i>Population étudiée</i> | 181 |
| 2.6 | <i>Déroulement pratique de la recherche</i> | 182 |
| 2.7 | <i>Analyses statistiques et validité des résultats</i> | 193 |
| 2.8 | <i>Résultats préliminaires</i> | 196 |
| 2.9 | <i>Discussion</i> | 211 |
| 3 | ADAPTATION TRANSCULTURELLE ET VALIDATION DU QUESTIONNAIRE IOFS EN LANGUE FRANÇAISE..... | 215 |
| 3.1 | <i>Introduction</i> | 215 |
| 3.2 | <i>Justification et description générale de la recherche</i> | 216 |
| 3.3 | <i>Matériel et méthode</i> | 222 |
| 3.4 | <i>Résultats</i> | 231 |
| 3.5 | <i>Interprétation des résultats</i> | 241 |
| 3.6 | <i>Discussion</i> | 242 |
| 3.7 | <i>Conclusion</i> | 246 |
| 4 | CREATION D'UN SUPPORT DE REEDUCATION ORTHOPHONIQUE ET D'UNE PLAQUETTE D'INFORMATIONS | 247 |
| 4.1 | <i>Justification de l'étude</i> | 247 |
| 4.2 | <i>Méthodologie pour la création de la plaquette «Exercices de souffle»</i> | 248 |
| 4.3 | <i>Pour la création du support de rééducation orthophonique</i> | 255 |

CHAPITRE V : POUR UNE ETHIQUE D'UNE PRISE EN CHARGE « BIENVEILLANTE » DES ENFANTS

| | |
|---|------------|
| PORTEURS DE FLP | 260 |
| 1 UN CONTEXTE SOCIOTECHNIQUE FAVORABLE A UNE NOUVELLE ETHIQUE DE LA PROCREATION | 261 |
| 1.1 <i>L'acquisition progressive de la maîtrise de la procréation par la femme</i> | 261 |
| 1.2 <i>Le désir d'un enfant parfait dans le cadre d'une société de la performance</i> | 264 |
| 1.3 <i>Une société qui marginalise les porteurs de handicap</i> | 266 |
| 2 LES PROGRES DU DIAGNOSTIC PRENATAL | 268 |
| 2.1 <i>La question de l'échographie</i> | 269 |
| 2.2 <i>La place de la trisomie 21</i> | 270 |
| 2.3 <i>La place des FLP</i> | 271 |
| 3 LE CAS EMBLEMATIQUE DE LA FLP AU SEIN DE CETTE NOUVELLE ETHIQUE DE LA PROCREATION | 272 |
| 3.1 <i>La « violence » de l'annonce de FLP</i> | 272 |
| 3.2 <i>L'imaginaire de la filiation et la FLP</i> | 273 |
| 3.3 <i>La révélation récente de la souffrance psychologique</i> | 275 |
| 4 POUR UNE AUTRE ETHIQUE DE LA PROCREATION | 278 |
| 4.1 <i>Une éthique de l'altérité</i> | 278 |
| 4.2 <i>Oser des pratiques innovantes et créatrices, destinées aux parents, aux enfants mais aussi aux personnels de santé</i> | 280 |
| 4.3 <i>Reconnaissance de la différence</i> | 294 |
| CONCLUSION GENERALE | 296 |
| TABLE DES ILLUSTRATIONS | 307 |
| LISTE DES TABLEAUX | 309 |
| INDEX | 313 |
| BIBLIOGRAPHIE | 315 |
| TABLE DES MATIERES DES ANNEXES | 340 |

INTRODUCTION

À la différence de bon nombre d'autres malformations, les fentes labio-palatines (FLP) ne lèsent aucune fonction physiologique vitale. Elles n'en touchent pas moins au cœur de l'humain en portant atteinte à son expression même : le visage. Par leur localisation, elles marquent l'enfant d'un sceau originel, visible dès sa venue au monde, et risquent de perturber l'attachement que portent les parents à leur bébé marqué par cette différence physique. Qui est donc cet être porteur d'un visage proprement méconnaissable, voire non reconnaissable sinon à être « fendu, mal formé », qu'est l'enfant atteint d'une FLP ? Comment cela a-t-il pu advenir et qui en porte la responsabilité ? Désarroi et culpabilité sont tels que les parents se sentent fortement désemparés dès l'annonce qui peut leur être faite lors d'une échographie de routine ou seulement à la naissance, si l'anomalie n'a pas été repérée plus tôt. L'intervalle qui sépare le moment de ce diagnostic du déclenchement du protocole correspondant à la première intervention chirurgicale réparatrice est une période cruciale car elle s'inscrit dès les prémices du développement de la relation entre le nouveau-né et ses parents. La fente peut occuper tout l'espace de la pensée, obligeant les parents à ne voir qu'elle, sans pouvoir réellement regarder leur bébé, c'est-à-dire le rencontrer. Quand tel est le cas, il revient aux membres de l'équipe de soins et tout particulièrement aux chirurgiens, la difficile tâche d'expliquer aux parents – souvent en grande détresse – que ce visage, bien différent de celui attendu, est bien celui de leur enfant. Il leur échoit ainsi la responsabilité de leur proposer un parcours thérapeutique pour leur bébé en leur décrivant le protocole chirurgical envisagé. Mais il s'agit également, à ce moment, de leur redonner confiance en l'avenir dans un objectif de bienveillance qui veut que, au-delà d'une information diagnostique, c'est bien un projet thérapeutique, ici de réparation, qui est proposé. La confiance se développe peu à peu en fonction de la qualité de l'information prodiguée, du contact patient/chirurgien qui nécessite empathie et compréhension mais aussi compétence, ce qui ne signifie pas seulement capacité à la réalisation d'un geste technique. La chirurgie est une discipline fondée sur le *savoir* mais aussi sur un *savoir-faire*. Les premiers temps de cette relation, juste après l'annonce, sont fondamentaux pour faciliter ce « travail de

réparation » (chirurgical certes, mais sans doute aussi psychique) sur le long terme, celui-ci nécessitant parfois, comme nous le verrons, une à plusieurs interventions. Mais depuis 2005, dans le cadre du Plan national maladies rares, les centres de soins prenant en charge les FLP, reconnus pour ce savoir-faire, sont organisés sous la forme d'un réseau, réparti sur le territoire français, regroupant treize centres de compétence (CC) sous l'autorité de deux centres de référence (CR), situés à Paris et à Lille et associant des praticiens venant de spécialités différentes mais toutes impliquées dans ce long chemin que chaque famille et son enfant vont devoir emprunter.

Cette organisation est primordiale car les traitements peuvent être longs, accompagnant le développement de l'enfant de sa naissance jusqu'à, parfois, l'âge adulte. La prise en charge multiple et complexe nécessite en effet l'intervention coordonnée de plusieurs spécialités médicales et paramédicales. Cependant, quel que soit le centre concerné en France ou ailleurs, en Europe ou dans le monde, l'absence de certitudes prévaut. Aucun protocole générique de prise en charge thérapeutique n'a été reconnu, à ce jour, par l'ensemble de la communauté médicale. Tout nouveau patient est soigné selon l'expérience et les choix propres de l'équipe clinique qui le prend en charge pouvant compliquer ainsi la compréhension par les parents du parcours thérapeutique de leur enfant. Ceux-ci en viennent parfois à s'interroger sur la relation qu'ils entretiennent avec les praticiens, sur la multiplicité des examens, et sur la difficulté de la transmission des informations entre les acteurs de santé. Nous sommes loin d'une relation privilégiée entre un médecin de famille et son patient. Certains parents, même s'ils conservent leur confiance dans l'équipe pluridisciplinaire qu'ils ont choisie pour ses compétences au niveau national et/ou pour des raisons de proximité, peuvent être déroutés par les témoignages d'autres parents dont les enfants bénéficient de protocoles différents. De plus, ces centres, inégalement répartis sur le territoire français pour des raisons démographiques et géographiques, imposent à certaines familles d'importants trajets. Rencontrer les personnes compétentes susceptibles de délivrer les informations qu'elles attendent et de prodiguer les soins nécessaires à leur enfant peut s'avérer compliqué. L'équité pour l'accès à l'information est encore fortement dépendante des distances à parcourir et cela reste particulièrement vrai pour la période qui suit l'annonce de la malformation, où l'on voit les parents extrêmement vulnérables.

Par la suite, après la ou les premières interventions chirurgicales, ces visages initialement « fendus » conservent une ou deux cicatrices, seules traces parfois très visibles de cette période. Pour certains, elles peuvent sembler discrètes, mais, pour d'autres, elles peuvent être vécues psychologiquement comme défigurantes, comme des stigmates qui marquent une différence ou assignent une place (Goffmann 1975). Pour faire référence à Durkheim¹, on pourrait dire que le visage constitue un « facteur d'individuation » incomparable ; c'est là qu'en partie s'inscrit notre histoire. Notre visage nous traduit et nous trahit à notre insu ; exposé, il est inévitablement interrogé, et déchiffré à notre corps défendant. Un visage est perçu comme beau s'il suscite en nous le sentiment d'une création réussie, d'une unité organique parfaitement finalisée. Ainsi, de tous temps, la symétrie (du grec *summetria*, de *sun*, « avec » et *metron*, « mesure ») a symbolisé le rapport heureux entre les parties et le tout. Elle régit l'organisation de très nombreux êtres vivants : dans une coupe sagittale, un corps semble se répéter. Pour Roger Caillois², l'idée même de symétrie serait une « condition de l'équilibre » qui s'établirait dans ce « miroir invisible » où chaque partie semble se refléter en sa moitié : « Cette symétrie [bilatérale] est la seule que l'homme attende, la seule dont l'absence le rende mal à l'aise et lui fasse paraître anormale, boiteuse ou incomplète toute façade ou toute structure où elle fait défaut ». La symétrie du visage obéit à une loi de constitution du vivant, et de ce point de vue, l'existence d'une cicatrice, la dissymétrie d'une lèvre et d'un nez dues à la FLP peuvent constituer un handicap objectif en étant ressentie comme une atteinte à la beauté d'un visage, voire d'un individu.

L'impact de cette anomalie varie d'un sujet à l'autre selon ses caractéristiques propres (âge, sexe, personnalité, profil psychologique et culturel), son vécu émotionnel vis à vis des malformations et son histoire (famille, loisirs, éducation et travail) auxquels il se trouve confronté. Mais comment ramener à *la normale* (ou annuler cette « a-normalité ») une difformité ou un dysfonctionnement ? La question est, bien sûr, de savoir ce qui fonde la « normalité » attendue, ces normes dans lesquelles le biologique se mêle à l'esthétique, et même au politique : tirent-elles leur force d'une puissance vitale

¹ [...] la société devient plus capable de se mouvoir avec ensemble, en même temps que chacun de ses éléments a plus de mouvements propres. Cette solidarité ressemble à celle que l'on observe chez les animaux supérieurs. Chaque organe, en effet, y a sa physionomie spéciale, son autonomie, et pourtant l'unité de l'organisme est d'autant plus grande que cette individuation des parties est plus marquée [...]. Durkheim, *De la division du travail social* 1893.

² CAILLOIS Roger, « La dissymétrie », in *Cohérences aventureuses*, Idées Gallimard, 1976, p. 216.

(auquel cas le normal serait naturel) ou d'un pouvoir social (auquel cas le normal serait culturel) ? L'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap ne peut être plus explicite dans son rapport de 2008 (Hamonet 2009) : « Les maladies chroniques et les pathologies invalidantes ont, dans les sociétés industrialisées, un retentissement croissant sur la vie quotidienne : le handicap est désormais une question sociale, sociétale et politique de premier plan ».

Les progrès récents de l'imagerie médicale permettent d'établir le diagnostic prénatal plus précocement. Les conséquences de cette innovation technologique ne risquent-elles pas de bouleverser les comportements ? La question d'un « choix » à effectuer pour l'avenir de l'enfant à naître pourrait-elle se poser et quelle en serait la portée ? La question des FLP ne serait-elle pas emblématique par bien des aspects des résistances et des fragilités de notre société en ce qui concerne le handicap ou l'exclusion ?

C'est autour de ces grandes questions que nous avons désiré poser notre travail de thèse. Pour notre part, nous sommes docteur en chirurgie dentaire, et plus précisément orthodontiste c'est à dire spécialiste qualifié en orthopédie dento-faciale. Nous sommes ainsi amené à rencontrer, au cours de notre exercice, de nombreux enfants porteurs de FLP et leurs parents pour un traitement – orthopédique – d'harmonisation des bases osseuses et – orthodontique – de coordination des arcades dentaires – et cela pendant de longs mois, dès l'âge de 3 ans pour certains enfants. Dans un souci de justice, en prenant acte de la souffrance d'autrui, s'est imposée à nous la nécessité de répondre de façon active et créatrice aux témoignages des parents dont l'enfant est porteur de cette anomalie et à la vulnérabilité aggravée qui en découle. Dans la mesure où nous étions, de par notre place dans le réseau de soins strasbourgeois, un témoin privilégié et fortement impliqué de ce qui se joue autour des enfants porteurs de FLP, il ne s'agissait pas seulement de compassion mais bien d'une volonté politique et éthique de faire évoluer le soin, de faire bouger les lignes par la discussion, d'agir sur les dysfonctionnements en reprenant l'adage propre à l'éthique médicale : « Comment faire pour mieux faire ? »

Afin de mieux cerner les perceptions psychologiques des parents d'un enfant porteur de FLP dans l'année qui suit la naissance du bébé et d'analyser les relations parents-enfant, nous avons proposé et réalisé plusieurs études, dont l'une a été financée dans le cadre d'un Projet hospitalier de recherche clinique national (PHRC). Nous avons souligné plus

haut que le moment de la première intervention varie en fonction des centres de soins. Les différents protocoles retenus par les équipes chirurgicales se déterminent selon des arguments ayant trait à l'« urgence psychologique » de la réparation ou alors aux « meilleures conditions opératoires ou cicatricielles ». Trois hypothèses ont alors fondé notre étude: la première était que plus le délai avant la première intervention était long, plus les perceptions psychologiques des parents allaient perturber les relations parents-enfant et influencer le développement harmonieux de leur enfant; la deuxième était que les parents de l'enfant pour lesquels un diagnostic prénatal avait été établi étaient mieux préparés pour accepter le délai d'attente ; la dernière enfin était qu'avec le temps le ressenti négatif des parents appartenant au groupe d'intervention chirurgicale tardif (entre trois et six mois après la naissance) aurait tendance à s'estomper et à se confondre avec celui des parents dont l'enfant aurait bénéficié d'une intervention précoce et que la souffrance psychique de l'enfant s'estomperait.

Plutôt que de nous référer au seul discours parental, certes essentiel à prendre en compte, se fonder sur une recherche qualitative et quantitative nous est apparu nécessaire, dans une perspective éthique, en tentant d'apporter un complément scientifique aux narrations des parents et en explorant, dans l'année qui suit la naissance de ces enfants, plusieurs champs d'investigation tels la portée de l'annonce et de l'accompagnement des parents, l'importance de la relation parents-enfant, le risque de retrait relationnel des enfants ou encore l'impact de la qualité de la formation des soignants. L'objet de notre travail de thèse en éthique médicale se réfère ainsi davantage à l'éthique des pratiques qu'à l'éthique conceptuelle.

Pour la présentation du déroulé de notre travail de thèse, nous reprendrons dans un premier chapitre, dans une première partie, les principes fondamentaux de l'éthique médicale et de l'éthique du soin pour nous focaliser, dans une seconde partie, sur la problématique spécifique de la prise en charge des enfants porteurs de FLP et les enjeux éthiques qu'elle soulève.

Dans le deuxième chapitre, nous présenterons tout d'abord l'état des connaissances scientifiques actuelles sur cette anomalie congénitale puis nous détaillerons la prise en charge thérapeutique en fonction de chacune des disciplines impliquées.

Dans le troisième chapitre, nous nous intéresserons plus particulièrement aux conséquences psychologiques des FLP en nous appuyant, au préalable, sur les concepts du développement psychologique d'un enfant sans problématique particulière dès sa naissance puis en exposant le concept de retrait relationnel de l'enfant et, enfin, en décrivant les spécificités psychologiques de cette malformation tant pour l'enfant que pour ses parents.

Dans le quatrième chapitre, nous regrouperons la description et les résultats de quatre études cliniques que nous avons menées ou auxquelles nous avons collaboré et dont l'objet était, pour l'essentiel, la mise à l'épreuve des témoignages initialement recueillis dans notre pratique d'orthodontiste.

Dans le cinquième et dernier chapitre, nous traiterons de la perception du handicap dans la société française du début du XXI^e siècle et de l'impact des conditions de l'annonce du diagnostic de cette malformation. Les problèmes soulevés seront décrits, des propositions seront élaborées, ainsi que leurs conditions de mises en œuvre.

« Il n'y a pas de beauté plus réelle que la sagesse que l'on voit en quelqu'un, on l'aime sans égard à son visage, qui peut être laid ; on laisse là toute son apparence extérieure, et l'on cherche sa beauté intérieure. » Plotin. Cité par François Cheng (2006)

CHAPITRE I : POURQUOI AVOIR RECOURS A LA REFLEXION ETHIQUE POUR LA PRISE EN CHARGE DES FLP

Le recours à l'« éthique » est utilisé dans de nombreuses circonstances et peut parfois, suivant son contenu et son application, donner lieu à des incompréhensions. Certains considèrent que l'éthique ne s'applique qu'aux problèmes engendrés par les progrès scientifiques, tandis que d'autres considèrent qu'elle concerne tous les champs de l'activité humaine et de la société. Par ailleurs, pour certains, l'éthique a pour vocation de trouver un référencement normé (sous forme de recommandations, de règles ou de lois), alors que d'autres l'associent à une réflexion dont l'objectif est d'interroger nos choix et nos décisions dans le dessein de les infirmer ou de les confirmer. C'est à cette deuxième acception que se rattache ce travail. Son objectif premier correspond à une réflexion visant à déterminer le bien agir. Mais afin de mieux déterminer le sens que le terme « éthique » peut revêtir, il est préférable de préciser préalablement quelques points.

1 Qu'est ce que l'éthique ?

L'éthique est une discipline philosophique d'application pratique qui relève d'un travail de réflexion et qui conduit à un questionnement pour penser le respect d'autrui et de soi-même. Elle n'évalue pas la théorie mais sa mise en pratique, son usage concret et les conséquences de nos choix face à des dilemmes. Le philosophe Dominique Lecourt précise son sens par cette définition : « L'éthique est une réflexion, un questionnement qui porte sur des dilemmes. Face à des situations complexes, il y a un choix à faire entre plusieurs réponses qui sont toutes insatisfaisantes. »

1.1 Différencier l'éthique de la morale

La confusion entre les deux termes, éthique et morale, provient de leur signification proche alors que leur origine étymologique est différente. Le mot « éthique » provient du grec *ethos* et le mot « morale » provient du latin *mores*. Les deux racines signifient « mœurs » mais aussi « coutume », « habitude ».

La morale d'un groupe ou d'une société repose sur un ensemble de règles qui définissent le « bien agir » ou le « mal agir ». Elles sont regroupées en un code de bonne conduite pour assurer une vie harmonieuse au sein de ce groupe ou de cette société.

L'éthique relève, quant à elle, de la réflexion et se situe en amont de la morale. Par le raisonnement, elle interroge et remet en cause les modes de pensée pour définir les préceptes du « bien agir » et du « mal agir » et se focalise sur la personne ou un groupe.

Le philosophe Paul Ricœur illustre cette distinction en écrivant (Ricœur 1990) : « Qu'en est-il maintenant de la distinction proposée entre éthique et morale. Rien dans l'étymologie ou dans l'histoire de l'emploi des termes ne l'impose. L'un vient du grec, l'autre du latin ; et les deux renvoient à l'idée intuitive de mœurs, avec la double connotation que nous allons tenter de décomposer, de ce qui est estimé bon et de ce qui s'impose comme obligatoire. C'est donc par convention que je réserverai le terme d'éthique pour la visée d'une vie accomplie et celui de morale pour l'articulation de cette visée dans des normes caractérisées à la fois par la prétention à l'universalité et par un effet de contrainte [...]. On reconnaîtra aisément dans la distinction entre visée et norme l'opposition entre deux héritages, un héritage aristotélicien, où l'éthique est caractérisée par sa perspective téléologique, et un héritage kantien, où la morale est définie par le caractère d'obligation de la norme, donc par un point de vue déontologique. »

La nature évolutive de l'éthique diffère de la nature immuable et stable de la morale. Ce caractère évolutif repose sur un questionnement perpétuel et une démarche critique fondés sur la réflexion, le raisonnement, l'échange et le débat avec l'autre. Pour Jürgen Habermas, la discussion est l'essence même de l'éthique (Habermas 2002). A terme, le fruit de ces réflexions peut révéler des valeurs essentielles, prônées par l'éthique. Afin de les préserver, elles peuvent être transcrites dans des textes de loi afin de garantir leur respect au sein de la société qui les édicte. Ces valeurs, relevant désormais de règles de

droit, sont protégées par un texte législatif incontournable relevant de la justice. Ce qui est juste et légitime devient légal.

1.2 L'éthique médicale face à ces concepts philosophiques

Dans la problématique qui nous concerne, l'éthique médicale est centrée sur plusieurs individus : les parents, le praticien et l'enfant pris dans un développement qui le conduit à l'âge adulte. Le praticien et les parents, dans leur singularité d'êtres humains à part entière, sont égaux, mais dans un rapport parfaitement inégal du fait que l'un est dans une position de savoir et d'aide alors que les autres sont en demande, car rendus vulnérables par leur atteinte (celle de l'enfant et donc la leur) et leur attente. Ce rapport est également déséquilibré puisque l'enfant mineur présente un niveau de développement encore dépendant, légalement et dans la réalité concrète, de ses parents ou tuteurs. L'éthique médicale a ainsi pour fonction d'interroger la relation thérapeutique entre des personnes, avec à l'arrière-plan un tiers, le corps social (Danion-Grilliat & Nezelof 2011). Le pacte thérapeutique, établi entre le médecin et les parents, a comme fondement essentiel le respect réciproque et la confiance, en fonction de règles indérogables qui régissent les pratiques médicales, tel le code de déontologie.

1.3 L'éthique du soin et les principes de l'éthique médicale

1.3.1 Une éthique du soin

La définition du soin selon Frédéric Worms (2006) est « Toute pratique tendant à soulager un être vivant de ses besoins matériels, de ses souffrances vitales et cela par égard à cet être même ». Un soin a été efficace lorsque la personne soignée est moins vulnérable. Le processus de soins participe ainsi directement à la genèse même de l'autonomie de l'individu. Par conséquent, une personne autonome et adulte est le résultat de soins réussis et cela depuis son enfance. Même si, sans le soin, aucun individu humain ne pourrait survivre, il ne se réduit pas uniquement à ce geste vital de secours

car il a une dimension de responsabilité qui, chez l'Homme, passe par la médiation du devoir. Confronté aux risques vitaux de la maladie, des besoins, de la mort, il l'est aussi aux risques moraux de son refus, de sa violence, de son abus ou de son absence. Comme il existe une tension morale en chacun de nous opposant une disposition aux soins et son contraire, et, comme il est préférable d'éviter que le soin ne soit uniquement du ressort du devoir, il y a une nécessaire prise de relais politique afin qu'il fasse l'objet d'une norme. L'action politique structure l'action individuelle et l'une ne doit pas se substituer à l'autre.

En des temps où la conjoncture économique impose au monde de la santé des obligations de rendement et d'efficacité, le soin, et la relation qui l'accompagne, s'en trouve bousculé. Il apparaît que les progrès technologiques le rendent de plus en plus technicisé ne laissant que peu de place pour les échanges et l'écoute des patients. Il est cependant essentiel de conserver ces moments privilégiés afin d'appréhender le soin dans sa globalité en tenant compte de la vulnérabilité d'autrui sans jamais la négliger. Le soin par sa dimension éthique donne une autre perspective à notre métier de soignant. Il convient qu'il soit un acte de sollicitude par lequel on s'occupe non seulement de la santé mais aussi du bien-être physique et moral d'une personne.

1.3.2 Les grands principes de l'éthique médicale

1.3.2.1 Bienveillance et non malveillance

Est-ce un principe ou l'objectif à atteindre, agir avec le plus de bienfaisance possible en essayant d'être le moins malfaisant possible ? Le but de tout acte médical est de soigner, c'est-à-dire de faire le bien pour le patient avec comme fondement de l'action le respect de la vie et la confiance entre le patient, ses parents, s'il s'agit d'un enfant, et celui qui le soigne. Ce principe de bienfaisance paraît certes clair mais la seule volonté d'être bienfaisant ne garantit pas la non-malfaisance. L'adage téléologique *primum non nocere* d'Hippocrate rappelle que nuire au patient est toujours un risque en médecine. Il n'est

pas sans intérêt de constater que, dans les recommandations actuelles de bonnes pratiques, il est demandé au médecin de justifier d'une réflexion concernant la balance bénéfice/risque (Danion-Grilliat & Nezelof 2011).

1.3.2.2 Dignité de la personne

Celle-ci est probablement le principe éthique fondamental, le statut de personne humaine étant constitutif de l'éthique appliquée à la médecine comme à la biologie.

La dignité ontologique de l'homme, c'est-à-dire son humanité, jamais remise en question quelles que soient les circonstances, consiste dans le respect de son corps propre (intégrité) et de celui d'autrui, mais aussi de sa personne, prise dans le sens d'Homme pensant et /ou en devenir. Prendre en compte la dignité humaine de l'autre, du patient en l'occurrence, permet de respecter ce dernier en tant que personne singulière, unique, irréductible à toute autre. Il ne s'agit donc pas seulement, par exemple, de donner un diagnostic mais de s'interroger sur la façon dont on le donne, dont il est reçu, compris et accepté. En cela, la dignité d'autrui est reconnue dans son caractère unique, permettant à la fois de prendre en compte les principes déontologiques et moraux qui s'appliquent aux hommes en général mais aussi de s'interroger sur les effets d'un acte médical particulier sur la personne même d'un sujet, en passant de l'universel au singulier (Danion-Grilliat & Nezelof 2011).

1.3.2.3 Vulnérabilité

Si la vulnérabilité est au cœur de tout sujet humain, la maladie, une atteinte malformative ou un stress post-traumatique accentuent cette vulnérabilité. Dans l'usage courant, les termes « vulnérabilité » et « fragilité » peuvent être facilement confondus. La fragilité renvoie le plus souvent à l'idée d'une faiblesse qui ne toucherait que certains individus, comme les enfants, les personnes âgées ou ceux qui présentent un handicap physique ou psychique. La signification de la vulnérabilité est plus étendue que celle de la fragilité. Etymologiquement, le mot « vulnérabilité » vient du latin *vulnus* qui désigne

la blessure. Le sens du mot « blessure » ne doit pas être réduit à un seul phénomène biologique ; il prend en compte également sa composante psychique. Par définition, tout être vivant est vulnérable, et c'est cette vulnérabilité même qui fait de lui un être vivant. L'Homme est le plus vulnérable des êtres vivants et cela dès sa naissance, comme nous le verrons plus loin (Chapitre III). Face à cette vulnérabilité, il peut adopter deux attitudes opposées : la première consiste à l'assumer en la considérant comme un fait inéluctable mais auquel il faut se confronter pour grandir ; la seconde est de la refuser. Celui qui s'imagine ainsi invulnérable pense alors s'approcher de l'image qu'il se fait de l'Homme accompli. Par conséquent, il considère ceux qui incarnent cette vulnérabilité comme des hommes ne pouvant pas être à sa hauteur, dignes de ce même nom. Il les juge comme des êtres inférieurs et fait tout pour les rendre invisibles en les écartant de la société, en les enfermant, voire en les éliminant. On accepte sa propre vulnérabilité lorsque l'on reconnaît celle de l'autre et, par là-même, son humanité. Un bébé, à sa naissance, s'il n'était accueilli, nourri et protégé ne serait pas ainsi reconnu en tant qu'Homme en devenir et ne pourrait survivre. Une société qui n'accepte plus la différence, qui applique une sélection en refusant d'accueillir les plus vulnérables ou les moins aptes, est une société qui accroît en fait avec le temps ses fragilités, peine à évoluer et, finalement, décline.

1.3.2.4 Autonomie et consentement

La prise en compte de la dignité de la personne humaine implique la reconnaissance des principes d'autonomie, de consentement et de choix. Le principe d'autonomie affirme que chaque patient est une personne autonome capable de faire des choix et de prendre des décisions. C'est sur ce principe que s'appuie la règle du consentement éclairé des patients. Dans les pays latins, la médecine a été contrainte de passer d'une conception paternaliste à une conception plus égalitaire de la relation médecin-malade, prenant en compte l'autonomie du patient telle qu'elle est pensée par les Anglo-Saxons. Entre, d'une part, une égalité pleine et entière du malade et du médecin et, d'autre part, un paternalisme qui voudrait que le médecin sache le bien de son patient, tel un bon père de famille, il y a un espace pour que la vulnérabilité du patient, le contexte précis, sa volonté soient pris en compte. Comme nous l'avons déjà évoqué, le soin se fait entre

deux personnes ayant des positions inégales. L'une est en capacité de donner le soin et l'autre en capacité de le recevoir. Certains y verront certainement une instrumentalisation et une mise en dépendance qui empêchent toute progression vers l'autonomie. Mais le problème de la relation de soins, notamment dans nos démocraties fondées sur l'égalité et la liberté, réside dans cette dissymétrie. Avec la compétence et la capacité, le soin peut devenir le pouvoir et même l'abus de pouvoir. Le soin est deux fois dissymétrique : il y a la compétence d'un individu par rapport à un autre qui ne l'a pas, mais il faut aussi que cette compétence se mette au service de celui qui en a besoin. Ainsi le soin est-il à la fois pouvoir et dévouement. Cependant, le patient qui souffre est en demande et ne souhaite pas forcément une relation égalitaire. Il a envie d'un soignant qui sait, de quelqu'un qui lui dispense un savoir et de quelqu'un qui lui dispense un soin. Face à face, et de façon complémentaire, se situent d'un côté l'éthique du service et l'éthique du dévouement, de l'autre part l'éthique du pouvoir et l'éthique de la compétence. On ne peut pas renoncer à ses deux dissymétries.

Le principe d'autonomie et de libre choix est inscrit dans plusieurs lois françaises : 1) la loi dite Kouchner n°2002-303 du 4 mars 2002, relative aux droits des malades et à la qualité des systèmes de santé, impose la prise en compte de l'autonomie des patients, c'est-à-dire l'obtention de leur consentement aux soins proposés et l'assurance de leur libre choix de ces soins, après une information complète et éclairée ; 2) les lois dites de Bioéthique, certes très spécifiques à des techniques particulières à la médecine de pointe (transplantations d'organes, procréations médicalement assistées, recherches génétiques), promulguées en 1994, révisées en 2004, 2011 et octobre 2012 ; et 3) les lois dites Huriet-Sérusclat de 1988 et de 2004 qui portent sur le respect des principes de bienveillance, de non malveillance, de dignité humaine, d'autonomie et de vulnérabilité de la personne humaine. Il n'est pas sans importance de rappeler que ces principes imposant le respect, le consentement et l'information dans toute recherche ayant trait à la personne humaine se sont concrétisés dans nos lois et nos pratiques suite au procès de Nuremberg de l'après-guerre condamnant – à mort pour Karl Brandt – les auteurs et leurs recherches dites « scientifiques et médicales » sur des personnes transformées en véritables cobayes humains dans les camps nazis et sans capacité de donner ou non leur consentement. En rapport avec notre problématique, il est important de rappeler que le

docteur Mengele, surnommé « l'ange de la mort » à Auschwitz, était notamment connu pour avoir fait des « collections » de jumeaux et de personnes avec des difformités physiques (pied-bot, etc.) ou des anomalies de croissance (nanisme). En 1938, il a soutenu une thèse de doctorat en médecine sur un sujet de génétique médicale dont le titre était « Recherches généalogiques sur la scission des lèvres, de la mâchoire et du palais ». Elle portait sur la transmission héréditaire des FLP (Massin 2006) !

1.4 Enfant porteur de FLP : spécificités éthiques et responsabilités des soins

Les principes éthiques précédemment décrits que sont le bienveillance et la non malfaisance ainsi que la dignité de la personne ne sont pas remis en cause lorsque les soins s'adressent à un enfant. Le principe d'autonomie ne peut en revanche être complètement appliqué. En effet, son application nécessite l'implication de ses parents, si bien que l'information délivrée s'adresse à la fois à l'enfant et à ses parents. Lorsque le consentement est nécessaire, ce sont les parents qui se substituent transitoirement à leur enfant. Il s'agit dans un premier temps d'un soutien indispensable en l'absence d'autonomie légale et psychique pour les plus jeunes, avant que leur maturité et leur libre arbitre n'adviennent. Au fur et à mesure que l'enfant grandit, des informations lui sont apportées mais adaptées, pour une meilleure compréhension, en fonction de son âge (Étude 4, chapitre IV). Le processus dynamique des informations toujours renouvelées auprès des parents permet de plus que le patient puisse comprendre, même *a posteriori*, l'intérêt des soins reçus et les accepter. Par la suite, donner à nouveau à ce même patient des informations complémentaires et approfondies lui permettra de mieux assimiler ce qui lui a été dit plus tôt. La pratique médicale nous montre qu'une information a de la valeur de par sa qualité informative mais aussi de la qualité relationnelle et adaptative qui l'accompagne.

La visée éthique nécessaire au « suffisamment bon » fonctionnement des pratiques impose des questionnements éthiques pour nous assurer que les actes et les démarches qui y conduisent ne sont pas plus délétères que les circonstances qui les ont motivés : comment soutenir les parents lors de l'annonce de la malformation, dans leurs plus ou moins longs cheminements pour se sentir devenir parents de leur enfant lorsque celui-ci

leur semble si différent de celui attendu ? La santé n'échappe pas au mouvement actuel de la société, guidée par l'individualisme et la mise en avant d'un sujet performant, indemne de toute atteinte, autonome, libre de décider ce qu'il pense être son bien. Si elle ne peut pas se situer en dehors de ce mouvement, la société doit cependant s'interroger sur le sens que ces transformations impliquent pour elle et sur la place donnée au patient et à ses parents qui restent éminemment fragilisés et vulnérables.

C'est donc au prix de tous ces questionnements que la pratique peut et doit se laisser traverser par la conflictualité éthique, afin qu'elle soit la plus juste possible, attentive à ses obligations légales mais aussi à la singularité des personnes qui sont accueillies (parents et enfants) avec le plus de sollicitude possible.

2 La prise en charge thérapeutique des enfants porteurs de FLP en France

A l'origine, il y a l'émotion éprouvée devant certains visages et le sentiment d'une énigme contenue là, à portée de la main et du regard, et pourtant insaisissable : toute la fragilité et la force de la condition humaine (Le Breton 1992).

2.1 Le visage : miroir des émotions, témoin de la beauté

Le visage est fait de peu d'éléments : le front, les joues, les yeux, le nez et les lèvres. Il est séparé par une ligne verticale passant par le point intersourcilier, la pointe du nez et le menton, le plan sagittal médian, et des lignes horizontales, sourcilière, bipupillaire, binarinaire et bicommissurale. De cette figure géométrique, relève une infinité de visages tous différents par des variations infimes de son ordonnancement. Le visage est le propre de chaque homme ; il représente sa dignité, son identité.

Etymologiquement, le visage du latin *visus*, « ce qui est vu », et symbolise donc le lien à l'autre lors d'une rencontre. Le premier face-à-face est le regard réciproque de l'enfant et de sa mère à la naissance, la première rencontre de personne à personne, de la mère

avec son enfant. La toute première relation sociale prend ainsi naissance grâce au visage vu, entre deux visages.

L'extrême variété des expressions d'un visage, de sa posture, par le jeu du regard, de la bouche et de ses mimiques ou de ses absences, donne sens à un individu. A la différence de la voix et de la gestuelle corporelle qui, lorsqu'elles cessent, ne peuvent plus être identifiées et reconnues, le visage demeure, même sans expression évidente d'affect, un lieu de reconnaissance et de communication. Les visages agissent comme régulateurs des échanges (Le Breton 1992). Dans notre société où la place de l'individu prend le pas sur le groupe, l'importance du visage se trouve renforcée, devient capitale.

La singularité de l'individu (du latin *indivis*) et de son visage n'a fait que progresser depuis l'invention de la photographie, au milieu du XIX^e siècle, avec une accélération récente du fait de l'apparition de la photo numérique et des nouveaux médias. Facebook®, le premier réseau social, porte bien son nom. En anglais, le *facebook* est le nom d'un album photo regroupant les visages des élèves d'une même année universitaire. On pourrait le traduire en français par « trombinoscope ». De même, l'*Oxford Dictionary* a désigné le mot « *selfie* », mot de l'année 2013, comme un autoportrait numérique que l'on partage sur les réseaux sociaux. Ce nouveau mot a été distingué car il a connu, en 2013, une progression record de son utilisation de plus de 17 000 % ! On est aujourd'hui pleinement acteur de son image, de ce que l'on donne à voir, mais cela n'a pas été toujours le cas. Jusqu'au siècle des Lumières, la beauté s'imposait par elle-même, comme un destin. Depuis, les personnes décident de leur destinée et utilisent les moyens à leur disposition, comme la chirurgie esthétique, pour façonner leur image. Ils participent à cette transformation d'autant plus que l'importance donnée à l'individu s'est accentuée au cours des dernières années. La beauté, et tout particulièrement la beauté d'un visage, fascine et a toujours fasciné sans que l'on puisse l'expliquer. Ce que l'on appelle « beauté » (perfection et régularité et/ou finesse des traits) reste complexe, et le mystère qui l'entoure persiste. L'émotion esthétique révèle quelque chose qui est dépendant de la culture et du temps, mais, même s'il existe une évolution de la beauté suivant les époques, il demeure cependant une constance de cette émotion qui nous touche profondément. L'harmonie, l'intégrité et la symétrie sont toujours les critères fondamentaux de ce qui peut définir la beauté, et cela quelle que soit la période choisie, depuis la Grèce antique à aujourd'hui. Outre ces critères, on peut

ajouter l'importance des proportions. Au cours des siècles, de nombreux artistes ont essayé d'en établir les lois : Léonard de Vinci (1490) avec l'Homme de Vitruve ; Luca Pacioli (1509) et *De Divina Proportione*, tête inscrite dans une grille géométrique ; Albrecht Dürer (1528) et la Planche anthropométrique de la symétrie du corps humain, etc. Ces lois, comme le fameux nombre d'or fondé sur une proportion résultant de la suite de Fibonacci, ont animé et animent encore bien des débats. Certains les ont érigées en théorie esthétique alors que d'autres considèrent qu'elles reposent sur des généralisations abusives et des hypothèses inexactes. Cependant, réduire un visage et l'émotion qu'il traduit à quelques traits pour le caractériser est illusoire. Découvrir les secrets de la beauté au même titre que ceux de la physiognomonie ou de la morphopsychologie reste un fantasme. Le charme, la disgrâce ou l'essence même d'un visage sont, heureusement, insaisissables³.

Ainsi, pour certains, il peut être frustrant de ne pas comprendre pourquoi la prédominance du visage incarnant l'image de soi et l'émotion qu'elle suscite, permet à la fois de l'identifier au groupe, par ressemblance, mais également de le distinguer par ces petits détails qui le singularisent. En effet, il est simultanément le lien, la ressemblance, et la distinction, le discernement. Mais, quand l'écart est trop important, cette distinction peut devenir différence. Lorsqu'on recherche un synonyme de « visage » sur le site du dictionnaire électronique des synonymes⁴, 56 propositions apparaissent. Parmi celles-ci sont cités des mots peu amènes : « faciès », « fiolle », « gueule », « hure », « margoulette », « mascaron », « masque », « mufle », « museau », « poire », « pomme », « trogne », « trombine », « trompette » et « tronche ». Ces expressions populaires dénotent un certain mépris empreint parfois d'une certaine violence symbolique. L'emploi de ces termes peut avoir pour objectif de rabaisser l'individu à qui on les attribue. Lorsque ces mots appartiennent au règne animal, on refuse la dignité d'Homme qu'incarne le visage à celui dont on les affuble. Il n'y a plus de réciprocité. Pour la malformation congénitale qui nous concerne, les expressions communément admises qui la caractérisent sont lourdes de sens, comme nous pourrions le décrire par la suite. Dans une cour de récréation avec des camarades de classe, il peut falloir du temps pour que la figure

³ La beauté n'est pas une qualité inhérente aux choses elles-mêmes : elle existe seulement dans l'esprit qui la contemple, et chaque esprit perçoit une beauté différente. Une personne peut même percevoir de la difformité là où une autre perçoit une beauté différente (David Hume 2000).

⁴ <http://www.crisco.unicaen.fr>

redevienne visage, pour que la personne retrouve son identité sans être réduite à une catégorie et mise à l'écart, pour que la peur de la différence disparaisse. Tout premier contact avec un visage étrange et peu commun peut susciter, chez un esprit naïf et ingénu comme peut l'être celui d'un jeune enfant, un sentiment d'étonnement, de crainte, voire de rejet. Incapable de comprendre, il ne peut spontanément se projeter dans cet autre visage. Les questions suscitées provoqueront l'embarras, la gêne de celui ainsi discriminé, qui devra se justifier en trouvant des réponses qui le dépassent et qu'il n'a pas, le plus souvent. En effet, ces cicatrices ou ces asymétries ne sont pas le résultat d'un accident, et ont toujours (ou presque) été présentes pour lui. Comme les premières interventions chirurgicales n'éveillent en lui aucun souvenir, il est comme cela depuis toujours, comme tout un chacun, suivant une évolution normale, sans un avant ni un après. Au-delà des questions déroutantes se révèle pour ces enfants l'importance du regard dans la reconnaissance de l'autre. Une multitude de regards différents peut être exprimée mais deux situations extrêmes peuvent exister. « Ce qui est vu », le visage, peut être évité du regard, ou, au contraire, observé avec insistance, « dé-visagé ». Le préfixe « dé- » exprime dans la langue française soit l'idée du renforcement d'une action, ici regarder avec insistance, soit l'idée d'une détérioration. Dans le premier cas, l'échange est faussé, et le jeune enfant se trouve isolé ou ignoré sans possibilité de communication, ce qui, dans un groupe, est fortement déstabilisant. Dans le second cas, la particularité, et l'intimité qu'elle sous-tend, ne peut être cachée⁵. Elle est dévoilée, exposée. Le regard de l'autre se veut alors intrusif, condamne et stigmatise. Ce que découvrent les enfants à leurs dépens lors de leur entrée en maternelle, certains parents l'ont déjà vécu, d'une part en eux-mêmes, lors de l'annonce et de la blessure narcissique qu'elle a engendrée, et d'autre part vis-à-vis des autres, lors de la période située entre la naissance et la première intervention chirurgicale, lorsque la fente est encore apparente.

2.2 La grande variabilité des actes et des protocoles

⁵ Elle ne pourra être masquée que pour les hommes et qu'à l'âge adulte, à l'aide d'une moustache.

La prise en charge de jeunes patients porteurs d'une FLP ou d'une fente palatine FP nécessite plusieurs interventions suivant la gravité de l'atteinte. Les modalités des corrections varient suivant l'importance du defect et le protocole retenu par l'équipe chirurgicale. À ce jour, aucun protocole générique n'a été reconnu par l'ensemble de la communauté médicale. Chaque patient est soigné suivant l'expérience et les choix propres de l'équipe clinique qui le prend en charge. Il existe en Europe plus de 201 centres hospitaliers référents pour les enfants porteurs de FLP et l'on compte, toujours en Europe, près de 194 protocoles différents (Shaw *et al.* 2001). Cette disparité peut s'expliquer par le fait que les résultats, esthétique et fonctionnel, d'un protocole ne peuvent être réellement appréciés qu'à l'âge adulte, quand l'enfant a fini sa croissance. La complexité de l'analyse combinatoire des facteurs influençant ces traitements empêche tout consensus concernant la chronologie des techniques opératoires. De plus, l'interaction réciproque de la croissance et des brides cicatricielles laissées par les interventions successives va conditionner les résultats à long terme et par conséquent le pronostic.

Cette incertitude s'explique aussi par le temps qu'il faut pour former un chirurgien. Après avoir bénéficié de la formation d'un maître et achevé son clinat, le jeune chirurgien est susceptible de prendre sa suite à l'âge de 35 ans. De façon caricaturale, mais finalement peu éloignée de la réalité, il ne pourra juger pleinement ses gestes que lorsque les nouveau-nés opérés au début de son exercice seront en fin d'adolescence, vers 15 ans, alors qu'il sera âgé de 50 ans. Si, à ce moment-là, de nouvelles options thérapeutiques s'imposent et sont retenues en concertation avec ses collègues et son équipe thérapeutique, celles-ci ne pourront être évaluées qu'à la fin d'un nouveau cycle de croissance lorsqu'il aura atteint l'âge de la retraite ! Bien évidemment, cette explication est fortement réductrice, mais le peu de cas opérés annuellement fait qu'une remise en question du geste thérapeutique déjà éprouvé peut être incertaine. Le centre de compétence (CC) de Strasbourg accueille chaque année près de 50 nouveau-nés qui seront suivis régulièrement jusqu'à l'âge adulte. Cette incertitude est une source importante de stress. L'implication des professionnels de santé dans la prise en charge de ces traitements est souvent totale. Il suffit d'assister à un congrès de chirurgiens spécialistes des FLP pour prendre la mesure de cet engagement. Il faut du temps, une forte implication, une équipe structurée et de nombreux cas opérés pour arriver à prendre du recul par rapport à ces actes chirurgicaux. C'est une chirurgie difficile,

nécessitant à la fois de l'audace et de la tempérance, mais aussi beaucoup d'humilité. Cette chirurgie plastique et reconstructrice s'exerce, le plus souvent, en milieu hospitalier public et parfois en libéral. Ces chirurgiens ont un parcours pour le moins remarquable.

2.3 Éthique et réseau de soins : les centres de référence et de compétence

En 2007, le Plan maladies rares français a labellisé 2 centres de référence (CR) nationaux et 13 CC régionaux des FLP (Galliani *et al.* 2010) pour constituer un réseau national. Les objectifs de ce réseau sont de faciliter le diagnostic sur le territoire français et de définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, de diffuser des protocoles de prise en charge, de coordonner des travaux de recherche, de participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les patients et leurs familles, d'animer et de coordonner les réseaux de correspondants de chaque discipline⁶. On peut retrouver ici le résultat d'une réflexion éthique fondée sur l'équité.

Concernant les FLP, l'importance de créer ces réseaux est apparue évidente à la suite d'une étude réalisée dans les années 2000 (Shaw *et al.* 2001). Cette étude comparative de grande ampleur concernant l'efficacité des traitements entre les pays scandinaves et la Grande-Bretagne a montré qu'il était préférable de regrouper les centres de soins afin d'améliorer la qualité des résultats thérapeutiques. Les conditions climatiques et géographiques hostiles des pays scandinaves ont toujours favorisé le regroupement de centres de soins le long du littoral. Cette caractéristique explique qu'il existe peu de centres par pays. En revanche, le réseau économique et industriel et la forte urbanisation de la campagne anglaise ont favorisé la dissémination des centres avec cette fois-ci pour conséquence un recrutement réduit. Le nombre de patients traités par centre était beaucoup plus important dans les pays scandinaves qu'en Grande-Bretagne et les résultats des traitements étaient significativement meilleurs. En tenant compte des conclusions de cette étude, la création de CC et de CR a été décidée. Ils ont été référencés en fonction de leur expérience et de la quantité de cas traités.

⁶ <http://www.sante.gouv.fr/un-centre-de-referance-c-est-quoi.html>

En raison du nombre réduit de centres répartis sur le territoire français, certaines familles sont contraintes de parcourir de longues distances pour rencontrer le chirurgien et son équipe. Ces déplacements sont cependant bien tolérés du fait de la prééminence du rôle joué par le chirurgien dans la prise en charge de ces traitements. Dans l'est de la France, sur un territoire délimité au nord par le CR de Lille, à l'ouest par le CR de Paris et au sud par les CC de Lyon, on ne compte que deux CC, celui de Nancy et celui de Strasbourg. Mais une question se pose. Dans la mesure où le choix a été fait de réduire le nombre de centres pour une meilleure efficacité, la société ne devrait-elle pas prendre en charge, ne serait-ce que partiellement, les déplacements de ces familles du moment que des centres éloignés de leur lieu de résidence leur sont proposés ? Le coût des transports est parfois difficile à assumer pour certaines familles. Par ailleurs, de façon surprenante, la représentation et le recrutement des membres de ces CC sont variables d'un centre à l'autre, et cela pour des orthophonistes, des chirurgiens spécialistes en otorhinolaryngologie (ORL) et chirurgie cervico-faciale ou des orthodontistes. Les conditions économiques et sociales actuelles ne contribuent pas au recrutement et à l'engagement que l'on attend d'un membre d'une telle équipe. On peut même constater des évolutions vers un désinvestissement voire une déresponsabilisation. De plus, seuls les deux CR français bénéficient de la présence permanente à temps partiel d'un psychologue. L'intégration de psychiatres ou de psychologues à ces équipes pluridisciplinaires devrait être étendue à tous les centres de soins afin de proposer une aide psychologique aux parents ainsi qu'aux enfants porteurs de FLP, comme le recommande l'American Cleft Palate Craniofacial Association (Collett & Speltz 2007). Cela permettrait de prendre en compte l'impact psychique de la maladie, des soins de la chronicité, de l'attente, etc., et peut-être de prévenir bien des problèmes par la suite. Il est nécessaire pour cela d'avoir une vision plus holistique de la prise en charge de cette anomalie en rapprochant les psychologues, les pédopsychiatres et les psychiatres des équipes chirurgicales, et cela quel que soit l'âge du patient. Il est temps de convoquer la pluridisciplinarité et la transdisciplinarité et de solliciter les équipes de santé mentale de liaison pour une collaboration avec les CR (Annexe 1, Grollemund *et al.*, 2010). Il est également parfois difficile de pourvoir à la vacance de ces postes même pour les centres dépendant d'un centre hospitalo-universitaire (CHU). L'essentiel de ce travail pluridisciplinaire repose sur la bonne volonté de personnes impliquées et volontaires. L'extrême spécialisation de chacun des intervenants est telle que la relève

est souvent difficile à assurer si un des membres de la consultation pluridisciplinaire fait défaut. L'implication spécialisée de chaque intervenant de chacune des équipes de soins fait la force et la faiblesse de ce dispositif.

Le faible recrutement de cette malformation par centre, la disparité des équipes de soins et des moyens mis à leur disposition, la difficulté d'établir des séquences de traitement communes et acceptées par l'ensemble des centres, la grande variabilité des formes de fentes et de l'importance de leur gravité initiale, l'impact sur les fonctions organiques, la motivation et l'environnement social et familial de chaque patient sont autant d'obstacles qui entravent les objectifs, les pratiques et le fonctionnement de ce réseau de soins et soulèvent ainsi des conflictualités éthiques.

2.3.1 La pluridisciplinarité : l'élaboration d'un dessein commun. L'exemple du CHU de Strasbourg

La consultation pluridisciplinaire du CC d'Alsace réunit des professionnels de différentes disciplines, exerçant une activité en milieu hospitalier ou en libéral. Il s'agit de chirurgiens, spécialistes en chirurgie pédiatrique, chirurgie plastique et esthétique, chirurgie maxillo-faciale et chirurgie ORL et cervico-faciale, d'une orthophoniste et d'un orthodontiste. Ils se sont accordés sur des stratégies thérapeutiques communes si bien que la participation à cette consultation pluridisciplinaire peut être rapidement présentée comme un « engagement » pour une cause commune. En effet, il est important de connaître les possibilités et les limites de son propre exercice mais d'appréhender également celles des autres disciplines. La pluridisciplinarité prend toute sa force lorsque le travail de chacun dépend effectivement des pratiques des autres et nous avons la chance de rencontrer au sein de cette équipe des personnes investies et déterminées dans la mission de soins qui leur est impartie. La grande variété des situations est telle que la prise en charge ne doit souffrir d'aucun dogmatisme mais doit au contraire orienter ses membres vers une remise en question permanente. L'ouverture, l'écoute, l'échange propres aux relations entre les partenaires de cette équipe ont permis de progresser et d'améliorer la prise en charge de ces enfants et de leurs parents. Il faut cependant préciser que cette équipe et le réseau qui en découle ne

peuvent exister que sous l'autorité d'un coordonnateur, en l'occurrence le chirurgien qui aura été le premier à rencontrer les parents et qui aura assumé les premiers gestes thérapeutiques. Il s'avère qu'à Strasbourg il s'agit de deux femmes chirurgiens, de deux spécialités différentes, en chirurgie pédiatrique et en chirurgie plastique et esthétique, qui accueillent et opèrent ces enfants. L'esprit de concorde dont elles ont su faire preuve, les compétences et les acquis propres à chacune de leur spécialité sont autant d'atouts qui leur ont permis d'appréhender des situations délicates et de progresser. Les parents s'adressent naturellement en priorité à elles lors de ces réunions d'évaluation. A elles cependant la charge délicate de trouver le temps nécessaire à la concertation afin d'analyser les stratégies thérapeutiques retenues, de maintenir un échange constant permettant d'analyser les méthodes et d'obtenir un consensus quant aux protocoles retenus. Ce besoin de cohérence est d'autant plus primordial qu'il s'adresse à des parents et à un enfant en devenir particulièrement vulnérables⁷.

2.3.2 Pour une éthique de l'information, de la compréhension, du consentement

Au cours de mon parcours hospitalo-universitaire, le professeur Bacon, responsable de l'unité fonctionnelle d'orthopédie dento-faciale (ODF) du pôle de Médecine et de Chirurgie buccale des hôpitaux universitaires de Strasbourg, m'a donné la possibilité de participer à la consultation pluridisciplinaire du CC des FLP de la région Alsace. La qualité de la relation entre les membres de cette équipe et l'empathie déployée par tous envers ces enfants et leurs parents m'ont rapidement séduit. Progressivement, il a fallu assimiler les spécificités techniques de cette malformation en rapport avec l'orthodontie mais également avec les autres disciplines impliquées, l'interdépendance des pratiques étant un préalable à l'optimisation des résultats des traitements. Lors de ces rencontres pluridisciplinaires, les informations concernant des étapes du traitement sont transmises au cours du développement de l'enfant. Informer le plus tôt possible, et au fur et à mesure que l'enfant grandit, non seulement représente une manière d'offrir des repères, mais permet aussi aux parents et à l'enfant d'assimiler les données en offrant un

⁷ « Être attaché au bon fonctionnement du réseau, c'est témoigner du fait que l'accomplissement le plus rigoureux de ses missions s'avère parfois plus déterminant que des intérêts individuels ou catégoriels. » (Hirsch, 2006)

temps d'appropriation. L'information prend ainsi toute son importance en s'inscrivant dans la temporalité.

Les renseignements transmis jouent un rôle de support et d'organisation de la prise en charge. Ce travail constitue une sorte de socle sur lequel le patient peut s'appuyer. Lorsque survient, par exemple, la nécessité d'annoncer un nouveau traitement, le médecin peut lui-même éprouver un inconfort, lequel risque d'entrer en résonance avec ce que vit le patient. Toute relation médecin-patient implique que nous soyons dépositaires, du moins en partie, des attentes et des déceptions du patient concernant son traitement. Lorsque ces projections sont négatives (déception à l'égard d'un traitement), elles risquent de susciter un sentiment de frustration, d'agacement ou d'incompétence. Au contraire, lorsque les projections sont positives, elles soutiennent le sentiment de compétence, mais elles peuvent également augmenter la pression et le souci d'accomplir une performance (Annexe 5, Despars *et al.* 2012). Etre conscient de ces enjeux relationnels et reconnaître ses compétences et ses limites peut faciliter la communication. Lorsque les projections (positives ou négatives) du patient à l'égard du praticien sont trop importantes, voire démesurées, le travail en équipe offre la possibilité de se dégager de ces attentes et de réduire une tension, par le biais de l'échange avec les collaborateurs d'un point de vue multifocal.

La communication entre les différents professionnels relève toujours d'une dynamique complexe, qui se joue entre regards croisés, complémentarité, et parfois aussi divergence, notamment pour les cas complexes. Cette absence de consensus ne se révèle pas uniquement pour les cas particuliers examinés au sein de notre centre régional ; il concerne l'ensemble des équipes qui prend en charge ces enfants de par le monde car, comme cela a été décrit plus haut, il n'existe pas de protocoles de référence en fonction de chaque type de FLP.

2.3.3 Pour une éthique de la narration, de l'écoute et de l'accompagnement

L'environnement médico-chirurgical concernant cette malformation atteignant la face, largement impliquée dans les relations interpersonnelles et l'expression des émotions, peut donc être lourd de conséquences pour le patient et ses parents. La succession des

rendez-vous de contrôle imposés par le traitement d'orthopédie puis d'orthodontie est telle que l'orthodontiste les verra bien plus souvent que les autres membres de l'équipe pluridisciplinaire. Leur rencontre permet de découvrir parfois la complexité de leur histoire et de mesurer les conséquences psychologiques des cicatrices laissées par ces malformations opérées ainsi que les charges émotionnelles qu'elles signent. Une écoute attentive de ces familles, lors de ces rendez-vous répétés dans le temps et propices à une certaine proximité, révèle l'importance du traumatisme vécu par les parents lors de la découverte de cette malformation particulière, qui fait véritablement « perdre la face » à une famille entière (Annexe 2). A la fois en tant qu'acteur et qu'observateur, des situations, des événements ou des attitudes m'ont interpellé. Le premier fait marquant est que ces rencontres et ces témoignages empreints de pudeur ont levé en partie la voile qui cachait jusqu'alors le non-dit de certains parents et de leurs enfants. Ils révèlent l'importance qu'a pu prendre leur détresse à certains moments de leur vie. Le deuxième fait caractéristique est que j'ai été rapidement frappé par le mutisme de ces enfants. Ils s'expriment facilement avec les membres de leur famille mais se taisent dès qu'une personne étrangère à la cellule familiale se présente. De plus, lorsqu'on leur pose une question, ils ne répondent pas et, souvent, quand on renouvelle cette question, ils se retournent vers leurs parents afin que ceux-ci répondent à leur place. En l'occurrence, ce mutisme semble traduire la crainte de l'inconnu, comme si ces enfants étaient en retrait, avec une notion de danger, d'inconfort interne. Cette impression est la même que ces enfants soient atteints d'une FL uniquement ou d'une forme plus complexe associant une FP. Ce silence serait spontanément plus attribuable à ces dernières dont la malformation initiale est évidemment à l'origine d'un défaut d'élocution. Il faut aussi ajouter que, parfois, pour des enfants dont la parole est incompréhensible pour un tiers, les parents plus habitués au timbre de leur voix, prennent rapidement l'initiative de répéter leurs paroles. En rendant intelligibles les paroles de leur enfant, ils évitent de révéler le malaise de celui-ci, source d'une gêne également pour eux. Par ailleurs, ce mutisme ne correspond pas non plus à de l'indifférence. L'attitude et le regard de ces enfants montrent qu'ils sont en attente, avec une maturité bien plus avancée que celle des enfants du même âge ne présentant pas de malformation. Quand a pu se mettre en place cette absence de dialogue avec l'autre ? Probablement dès leurs premiers mois de vie, lorsque l'enfant est en quête d'attachement mais que ses parents doivent faire face au visage de leur enfant défiguré.

2.3.4 *Pour une éthique de la connaissance : comprendre toutes les composantes du problème pour mieux soigner et/ou aider*

Très rapidement s'est imposée l'idée que les parents peuvent se sentir fortement désemparés lors de la période qui sépare le moment du diagnostic du déclenchement du protocole, par la première intervention chirurgicale. Or cet intervalle est crucial car il s'inscrit dans le développement de la relation entre le nouveau-né et ses parents. La malformation, surtout dans le cas des FL qui atteignent directement le visage de l'enfant, risque d'affecter l'attachement des parents à celui-ci (Despars *et al.* 2011). Par la suite, même après la ou les interventions chirurgicales, ces visages initialement « fendus » conservent une cicatrice qui n'est l'effet d'aucune agression, mais qui est vécue psychologiquement comme une marque voire comme un stigmate (Annexe 4 ; Grollemund *et al.* 2011), seule trace visible de cette période.

Se pose alors la question : que faire pour mieux faire face à la différence ?

La naissance d'un enfant porteur de FLP étant un événement particulièrement traumatisant pour les parents, il nous semble donc très important d'étudier le vécu et le stress de ces parents, notamment durant la période précédant la première intervention chirurgicale. Ce projet prospectif, multidisciplinaire et multicentrique a consisté à évaluer les perceptions psychologiques des parents d'enfants porteurs de FLP dans l'année qui suit la naissance de l'enfant et à analyser les relations parents-enfant. Le moment de la première intervention chirurgicale varie en fonction des centres de soins car les différents protocoles retenus par les équipes chirurgicales se déterminent chacun selon des arguments ayant trait à l'« urgence psychologique » de la réparation ou aux « meilleures conditions opératoires ou cicatricielles ». Dans une telle étude, il apparaît également important de distinguer les sous-groupes de parents ayant appris le diagnostic *in utero* et ceux l'ayant découvert à la naissance dans la mesure où le temps avant la confrontation avec l'enfant « blessé » n'est pas le même et donc le temps de l'envisager. Il est donc important de connaître les mouvements psychiques à l'œuvre autour de telles malformations et au-delà d'une recherche, il serait sans doute

intéressant d'envisager la présence de psychiatres ou de psychologues au sein des équipes pluridisciplinaires des différents centres. Cela pourrait avoir pour corollaire :

- une sensibilisation accrue à une prévention précoce ;
- une attention plus ciblée des équipes médico-chirurgicales et paramédicales aux interactions précoces parents – nourrisson ;
- un savoir sur l'existence d'une demande des parents d'être accompagnés sur le plan psychologique durant cette première année de vie du nourrisson ;
- un regard clinique sur une population homogène, et *a priori* asymptomatique sur le plan psychopathologique ;
- une collaboration renforcée entre les CC et le service de pédopsychiatrie du CHU ;
- un savoir sur la nécessité de penser différemment dans notre exercice clinique les liens entre « épreuve de vie », « compétences du nourrisson » et « capacité parentale à contenir ».

2.4 Quels sont les enjeux éthiques de la prévention ?

Aujourd'hui, la naissance d'un enfant mal formé n'est plus considérée comme une fatalité. Le drame de la naissance d'un enfant qui deviendra gravement handicapé se trouve peu à peu remplacé par celui de l'annonce du handicap possible de l'enfant, alors même que celui-ci est encore à naître. Jadis, ces naissances donnaient parfois lieu à de terribles violences vis-à-vis de l'enfant atteint, allant sans doute jusqu'à l'infanticide. Mais le diagnostic de la malformation dès la vie intra-utérine fait place possiblement à une autre forme de violence plus sourde : celle d'avoir le choix de garder ou non l'enfant, dans un contexte toujours aussi difficile pour les personnes porteuses de handicap mais, bien sûr, régis par la loi.

Ainsi l'évolution des techniques au cours des dernières décennies a-t-elle permis de faire un diagnostic prénatal (DPN) de plus en plus précoce et précis de nombreuses anomalies du développement. Les tests génétiques prennent une importance

grandissante, que ce soit par amniocentèse ou diagnostic préimplantatoire (DPI). Mais l'échographie reste le moyen privilégié pour effectuer un DPN. Or, en France, de même que dans de nombreux pays, la détection par DPN d'affections « d'une particulière gravité » et « incurables au moment du diagnostic » confère le droit à la mère de faire une demande d'interruption volontaire de grossesse pour raison médicale (IMG) au-delà des délais légaux de l'interruption volontaire de grossesse (IVG). Ne mettant pas le pronostic vital en jeu et faisant l'objet d'une prise en charge chirurgicale complète, les FLP ne sont pas considérées en tant que telles comme relevant des affections pouvant donner lieu à une IMG. La détection d'une FLP et l'éventuelle demande d'IMG qui s'ensuit constituent ainsi l'une des situations caractéristiques de l'embarras actuel du corps médical face aux demandes d'IMG formulées par la mère ou par le couple pour des raisons qu'il ne peut lui-même considérer comme légitimes d'un point de vue médical. Comment de telles demandes ont-elles pu devenir possibles et comment en comprendre l'émergence et les développements ? Comment expliquer qu'une affection curable puisse aujourd'hui faire l'objet d'une demande d'IMG, ressentie comme légitime par la mère ou par le couple ? Nous verrons ainsi que le cas de la FLP nous donne l'occasion de saisir comment, en France, un développement technique – le DPN par échographie – et un contexte socioculturel – celui du primat de l'individualisme et de l'idéal de performance – peuvent induire un désir potentiellement légitime d'arrêter le développement d'un fœtus non conforme à l'image de l'enfant idéal, alors même (mais peut être aussi parce que) l'enfant devient le centre et le pilier de la famille nucléaire. Désormais, pour soutenir la famille, cet enfant se doit d'être parfait, non vulnérable. Il ne peut par sa particularité être la source de vulnérabilité de ses parents. En rendant les malformations visibles de façon précoce, le DPN donne la possibilité aux parents d'un « laisser-vivre » ou d'un « faire-mourir » (Memmi 2003), qui inverse les termes du biopouvoir traditionnel décrit par Foucault (Foucault 2004). Or ce nouveau pouvoir accordé aux individus apparaît dans notre culture actuelle d'autant plus légitime et acceptable moralement qu'il semble scientifiquement fondé.

Ces nouveaux comportements sont-ils vraiment inquiétants au regard de l'éthique ? Si oui, que faire ? Comment penser différemment face à l'évènement de la naissance de l'étrange que l'enfant atteint d'une FLP incarne à ses dépens ?

Pour tous les sujets essentiels en rapport avec la condition de l'Homme et notamment lorsqu'il est vulnérable, cette notion d'éthique peut être rapprochée du respect de la responsabilité, de la prudence, de l'accompagnement et de l'intégrité. Il ne s'agit pas de faire preuve de compassion ou d'un humanisme mesuré, mais d'interroger des faits qui heurtent par leur injustice apparente. Les bases de l'éthique conceptuelle qui reposent en partie sur le principe d'autonomie, le principe de bienfaisance, le principe de non-malfaisance, sont les normes qui dictent aux médecins le devoir de ne pas exposer le malade à un mal qui ne serait pas la contrepartie du rétablissement de sa santé. A ces principes, il faut associer l'éthique narrative correspondant aux expériences partagées au cours de ces consultations pluridisciplinaires pour favoriser l'émergence de nouveaux modes de prise en charge. La multiplicité des dimensions hétérogènes qui concerne cette malformation, comme la haute technicité du DPN ou les conséquences psychologiques, associée à un déficit de connaissances, fait que nous sommes face à des questions dont les solutions doivent être collectives autant qu'individuelles.

L'objectif de ce travail n'est pas de donner des conseils mais de révéler les problèmes et des tensions éthiques et ainsi d'essayer, par la réflexion, d'améliorer un développement psychique plus harmonieux de ces enfants dont les parents seraient mieux accompagnés. Cela doit se faire avec les instances de santé mais aussi avec les acteurs de terrain confrontés en première ligne à la réalité, à la complexité de ces situations et au désarroi des parents. En effet, il faut sensibiliser les personnels de santé en contact avec ces enfants et leurs parents à cette pathologie en trouvant les moyens susceptibles de faire comprendre ce que représentent vraiment ces pathologies et de permettre qu'évoluent la perception et la prise en charge des futurs parents dès le diagnostic.

CHAPITRE II : LES FENTES LABIALES, PALATINES, LABIO-PALATINES

Les progrès extraordinaires de la médecine, en ce début de XXIème siècle, sont dus, pour l'essentiel, à l'avènement de l'informatique et des biotechnologies qui ont permis des avancées considérables dans des domaines aussi variés que la chirurgie, la biologie ou l'imagerie médicale. Cet essor est particulièrement manifeste pour toutes les disciplines médicales engagées dans les premiers temps de la vie. Dans ce contexte, il est difficile d'imaginer qu'une anomalie de développement comme la FLP, qui existe depuis la nuit des temps, puisse encore aujourd'hui susciter des difficultés quant à sa prise en charge. On peut légitimement s'étonner de l'importance et de la variété des protocoles en jeu mais les raisons qui expliquent ces difficultés sont multiples : formes cliniques variées, conséquences fonctionnelles hétérogènes, conditions familiales et socio-économiques disparates, etc. Il est primordial d'établir un état des lieux de la prise en charge de cette malformation afin de comprendre et de prendre la mesure de la complexité de ces traitements pluridisciplinaires.

1 ETAT DES CONNAISSANCES SCIENTIFIQUES ACTUELLES

1.1 Epidémiologie

Les fentes labiales, assorties ou non d'une fente palatine (FLP), et les fentes palatines (FP) isolées sont les malformations cranio-faciales les plus fréquentes chez l'homme. En France, elles ont la même prévalence en population générale que la trisomie 21, soit environ 1/700 naissances (Dixon *et al.* 2011). Elles varient selon l'origine ethnique : les Asiatiques et Amérindiens présentent en général, le taux de prévalence le plus important (souvent supérieur à 1/500) ; les Caucasiens, un taux intermédiaire (1/1000) et les Africains, le plus faible (1/2500). Ces observations suggèrent que la part de susceptibilité génétique individuelle varie selon la population d'appartenance (Christensen & Mitchell 1996 ; Mossey *et al.* 2009 ; Beaty *et al.* 2010).

Cette prévalence varie également en fonction du type de fente concernée. Les formes non syndromiques de fentes labiales – avec ou sans fente palatine associée – affectant 1/300 à 1/2500 nouveau-nés, et 1/1500 cas pour les fentes palatines isolées (Wyszynski *et al.* cité par Ducreux *et al.* 2011).

La répartition des formes cliniques observées d'après Rival & David (2001) est la suivante :

43,7 % pour les fentes palatines isolées

19,1% pour les fentes labiales

et 37,2% pour les fentes labio-palatines.

Leur fréquence fluctue également selon le sexe avec un ratio de 2 garçons pour une 1 fille pour les fentes impliquant la lèvre et de 1 garçon pour 2 filles pour une fente palatine isolée. De plus, pour les patients présentant une FLP unilatérale, un ratio de 2/1 est décrit pour une atteinte du côté gauche par rapport au côté droit soulignant l'importance des facteurs génétiques impliqués dans la latéralisation de l'embryon (Annexe 3 ; Matern *et al.* 2012).

Ces malformations de la face apparaissent le plus souvent sous forme non syndromique. Elles peuvent être familiales ou isolées mais aussi le signe d'un syndrome dont l'origine est une mutation génétique (Murray *et al.* 1997; Prescott *et al.* 2001). On en dénombre plus de 300 dont le tableau clinique inclut des FLP (Mooney & Siegel 2002). Les étiologies peuvent être des réarrangements chromosomiques (trisomie 13, trisomie 18, microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George, etc.) ou des mutations géniques (FGFR2 - syndromes de Crouzon et Apert, IRF6 - syndrome de Van der Woude, etc.).

Approximativement, 70% des cas de FLMP et 50% des cas de FP sont considérés comme non syndromiques (Jones 1988 ; FitzPatrick & Farrall 1993 ; Marazita *et al.* 2002). 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. Statistiquement, pour les formes isolées, des parents indemnes ayant eu un enfant atteint, le risque de récurrence pour une nouvelle grossesse est de 4% à 9% (Ducreux *et al.* 2011).

1.2 Embryologie faciale

Les FL et les FP se forment à des temps embryologiques différents. Elles apparaissent, pour les premières, lors de la formation du palais primaire vers la 5^e semaine de vie intra-utérine (VIU) et, pour les deuxièmes, lors de la formation du palais secondaire entre la 8^e et la 10^e semaine de VIU. Souvent associées, ces deux malformations ont cependant une origine distincte au cours du temps embryonnaire dont la durée atteint 8 semaines.

1.2.1 Palais primaire

La face se forme entre la 5^e et 10^e semaine de la vie embryonnaire (Drews 1994). À partir de la 5^e semaine VIU, son édification débute autour d'une dépression épiblastique, le stomodéum, délimité par les bourgeons primordiaux qui se sont différenciés à partir du premier arc pharyngien. Au nombre de cinq, ces renflements mésenchymateux recouverts d'épiblaste sont:

le bourgeon frontal : impair et médian, volumineux et renfermant le prosencéphale qui forme le plafond du stomodéum ; sur chacune de ses faces latérales se trouvent les placodes olfactives, épaissements localisés de l'épiblaste ;

les deux bourgeons maxillaires : s'enfonçant en coin, de chaque côté, entre bourgeons frontal et mandibulaires ;

les deux bourgeons mandibulaires : pairs et symétriques, représentant l'extrémité antérieure du premier arc branchial, se rejoignant sur la ligne médiane et formant le plancher du stomodéum.

Dans le même temps, le bourgeon frontal est le siège du développement des bourgeons nasaux internes (BNI) et externes (BNE). Ils délimitent des placodes olfactives qui se transforment en gouttières olfactives, futures narines (Fig. 1). Au cours de la 6^e semaine, les BNI vont fusionner sur la ligne médiane et s'étendre vers le bas, en direction des bourgeons maxillaires pour fermer l'arc maxillaire supérieur. Ce contact constitue le

« mur épithélial de Hochstetter » dont la disparition permettra de constituer un massif continu : le palais primaire (Ducreux *et al.* 2011).

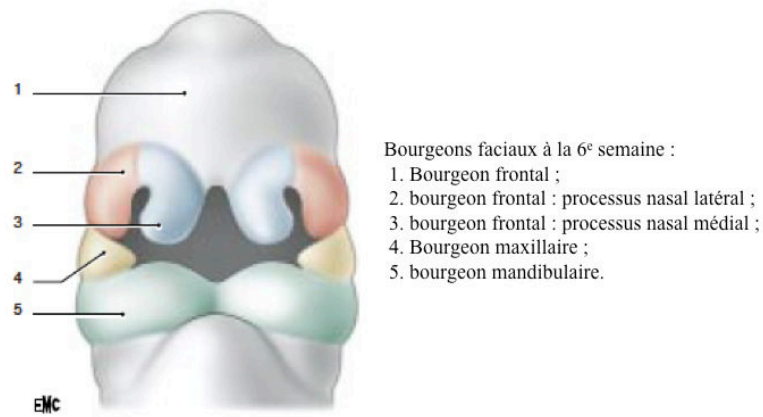


Figure 1 : Formation du palais primaire à la 6^e semaine (Pavy *et al.* 1998)

La confluence et la fusion des bourgeons mandibulaires, maxillaires, BNI et BNE vont alors conduire à l'édification du visage et déterminer l'architecture du massif naso-maxillaire (Fig. 2). C'est l'absence de fusion épithélio-mésenchymateuse de ces bourgeons maxillaires et nasaux qui sera à l'origine des fentes du palais primaire comprenant les fentes labiales et alvéolaires uni- ou bilatérales.

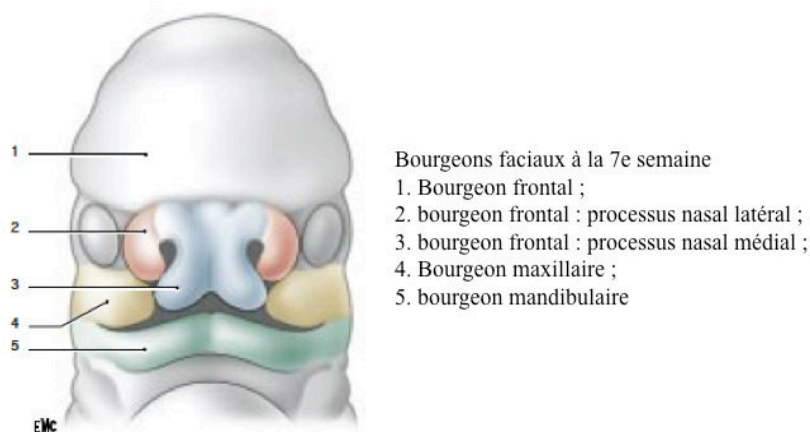


Figure 2 : Formation du palais primaire à la 7^e semaine (Pavy *et al.* 1998)

Anatomiquement, le palais primaire comporte :

- une composante labiale à l'origine du philtrum de la lèvre supérieure ;
- une composante gingivale, qui porte les quatre incisives supérieures ;
- une composante palatine dont la partie la plus postérieure est le trou palatin.

1.2.2 Palais secondaire

En arrière du palais primaire, l'ébauche de la langue occupe initialement toute la cavité stomodéale qui correspond à la future cavité buccale et aux fosses nasales. Les processus palatins, excroissances des parois latérales des bourgeons maxillaires, se développent verticalement de part et d'autre de la langue. En même temps que la langue s'abaisse, ces processus palatins se redressent et se développent horizontalement. Simultanément, une cloison sagittale, futur septum nasal, s'abaisse de la voûte stomodéale (Fig. 3). À partir de la 8^e semaine, les processus palatins et la cloison sagittale s'accolent et la fusion épithélio-mésenchymateuse débute. La fusion de ces trois éléments embryonnaires s'appuie en avant, sur le palais primaire déjà formé, et se poursuit en arrière jusqu'à l'extrémité du futur palais mou ou voile du palais. Les différentes formes de FP sont issues de l'absence fusion partielle ou totale de ces processus palatins. Le palais définitif séparant les fosses nasales de la cavité buccale résulte donc de trois sutures disposées en Y. Le point de convergence de ces trois segments reste représenté chez l'adulte par le canal palatin antérieur et marque la limite entre le palais primaire et le palais secondaire (Fig. 3 et Fig. 4).

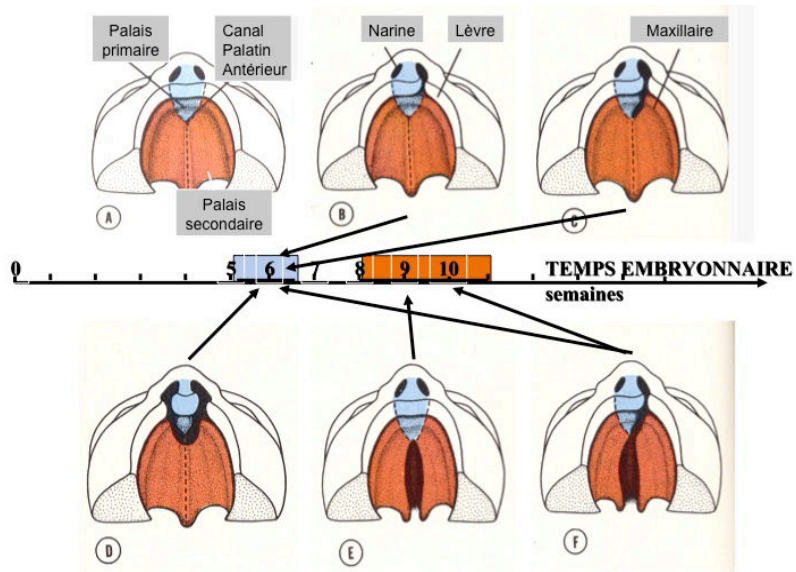


Figure 3 : Formes cliniques de FLP et temps embryonnaire

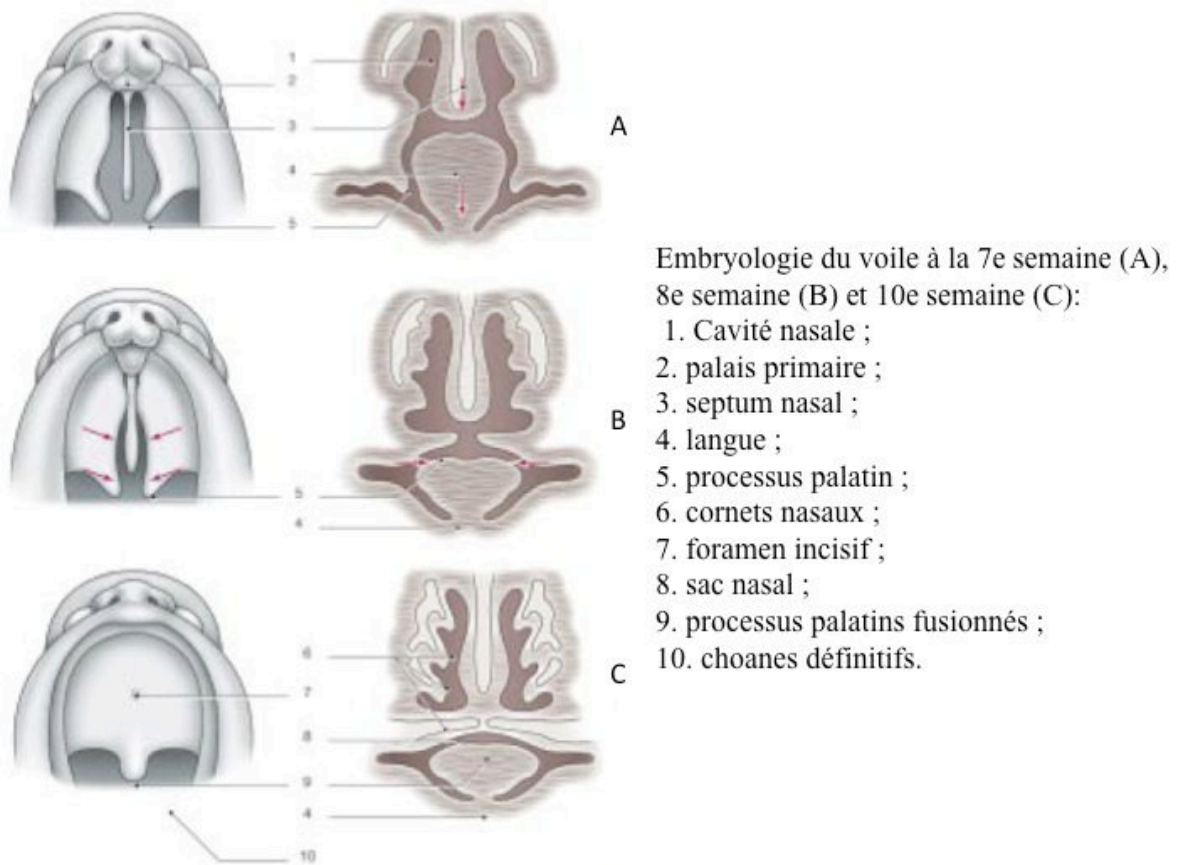


Figure 4 : Formation du palais secondaire (Pavy *et al.* 1998)

Les organes dentaires issus de cellules des crêtes neurales se différencient dès la 7^e semaine et sont tous présents à la 10^e semaine. Dans une population générale d'origine caucasienne, la méta-analyse de Polder *et al.* (2004) donne une prévalence des agénésies dentaires de 3,2 à 7,6 %. Bon nombre d'études montrent une prévalence des agénésies dentaires plus élevée chez les patients porteurs de FL/FP/FLP : 77% sur 278 patients pour Shapira *et al.* (2000), 67,6% sur 179 patients pour Aizenbud *et al.* (2004), suggérant que la présence ou non d'anomalies dentaires chez des patients porteurs de fente pourrait représenter un marqueur clinique additionnel important, sous-tendant un fond génétique commun (Annexe 3 ; Matern *et al.* 2012).

1.3 Étiologie

Comme nous l'avons décrit, lors de l'embryogenèse de la face, la croissance des différents bourgeons doit être coordonnée. Les soudures ne peuvent s'effectuer que si l'épiblaste disparaît aux zones de contact par apoptose. La complexité des mécanismes impliqués explique la fréquence des anomalies. Ducreux *et al.* (2011) considèrent que l'étiologie des FLP réside en des altérations de voies de signalisations moléculaires connues dont les origines sont plurigéniques. De nombreux cas sont certainement sporadiques, mais il est établi que des facteurs génétiques sont souvent associés à cette pathologie. Par exemple, la concordance d'une fente labiale est bien supérieure chez des jumeaux monozygotiques (40%) que chez des jumeaux dizygotiques (4,2%). Le même fait a été rapporté pour les FP isolées (Wyszinski *et al.* 1996). Pour les formes non syndromiques, certains loci ont pu être identifiés, mais jamais dans la totalité d'un large échantillon de patients. L'étude de plusieurs gènes défectueux a permis de montrer leur implication dans la genèse de FLP (TGF α , TGF β , MSX1, RAR α , IRF6, 8q24 locus, VAX1) avec des associations alléliques et des pénétrances variables (Ardinger *et al.* 1989 ; Mitchell *et al.* 1995 ; Lidral *et al.* 1998 ; Brewer *et al.* 1999 ; Rival & David 2001 ; Marazita & Moonzy 2004 ; Dixon *et al.* 2011). Toutefois, un mode précis de transmission héréditaire n'est pour l'instant pas identifiable, à ce jour.

Conjointement, les études épidémiologiques ont mis en évidence l'influence de facteurs environnementaux dans 70 à 95 % des cas selon leurs auteurs :

- Les stéroïdes : excès de cortisone.
- Les anti-épileptiques : surtout anti-convulsivants – (phénobarbital, diphénylhydantoïne, triméthadione – (Beghi & Annegers, 2001) ont un effet inhibiteur sur la phase de verticalisation des lames palatines (Ducreux *et al.* 2011).
- Les carences vitaminiques : en vitamine B12, en riboflavine, en vitamine E et surtout en acide folique. Une supplémentation en fer est proposée aux futures mères souhaitant être enceintes. Cette prise dans la période péri-conceptionnelle a montré un bénéfice sur la diminution du risque de fentes selon plusieurs auteurs (Ducreux *et al.* 2011) même si cette thèse reste controversée pour certains auteurs (Fogh-Andersen 1981 ; Wilcox *et al.* 2007 ; Bille *et al.* 2010 ; Wehby & Cassell 2010 ; Wehby & Murray 2010 ; Munger *et al.* 2011). On sait également que la prise d'alcool ou une fièvre maternelle en début de grossesse agiraient indirectement en entraînant une carence maternelle en acide folique (Mossey & Little 2009 ; Shahrukh Hashmi *et al.* 2010).
- Les atteintes du liquide amniotique : variation de son volume, de sa composition, de sa circulation, de ses propriétés biologiques ou de pression.
- Les radiations ou rayonnements (Mossey *et al.* 2009).
- Le tabagisme maternel (Lorente *et al.* 2000 ; Little *et al.* 2002 ; Shi *et al.* 2007 et 2008 ; Dixon *et al.* 2011). Une interaction entre l'exposition de l'embryon au tabac et la délétion de certains gènes (CSTT1, NOS3, IRF6) a été prouvée,

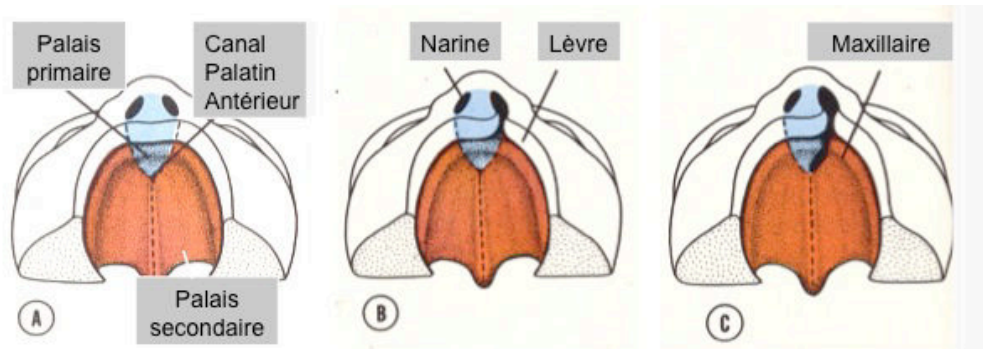
augmentant le risque de développement d'une FLP (Van Rooij *et al.* 2001 ; Lammer *et al.* 2004 ; Zhu *et al.* 2009 ; Wu *et al.* 2010). Ceci tend à montrer l'incidence des facteurs environnementaux sur la génétique concernant l'étiologie des FLP. Leur formation pourrait en partie s'expliquer par l'épigénétique qui regroupe les phénomènes à l'origine de la modification du patron d'expression des gènes se produisant spontanément en réponse à des facteurs environnementaux.

En conclusion, la plupart des auteurs s'accordent sur le fait que les fentes ont une origine multifactorielle, avec une interaction complexe entre des facteurs génétiques à pénétrance et seuils d'expression variable, modulés par des facteurs environnementaux mais les données actuelles ne permettent pas encore de décrire précisément les processus défectueux responsables des FLP (Ducreux *et al.* 2011).

1.4 Formes cliniques et classification

1.4.1 Formes anatomo-cliniques

De façon globale, les FLP résultent d'un déficit anatomique pouvant siéger ou non, suivant leur association, au niveau de la lèvre supérieure, du rebord alvéolaire du maxillaire, du palais osseux et du voile du palais. Elles peuvent être partielles ou totales, unilatérales ou bilatérales. Les formes anatomocliniques sont donc nombreuses. On distingue de façon schématique les variétés élémentaires suivantes (Fig. 5 et 6) :



A : Description anatomique; Bleu : palais primaire; Rouge: palais secondaire; B : Fente labiale; C : Fente labio-alvéolaire
 D : Fente labio-alvéolaire bilatérale; E : Fente palatine; F : Fente labio-alvéolo-palatine unilatérale

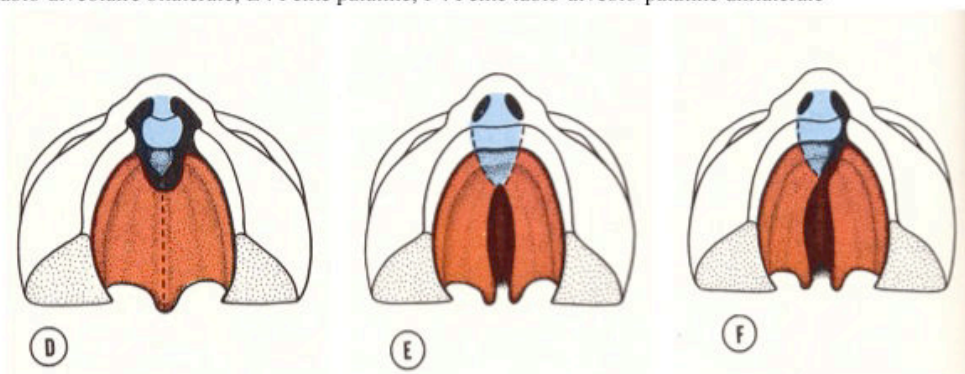
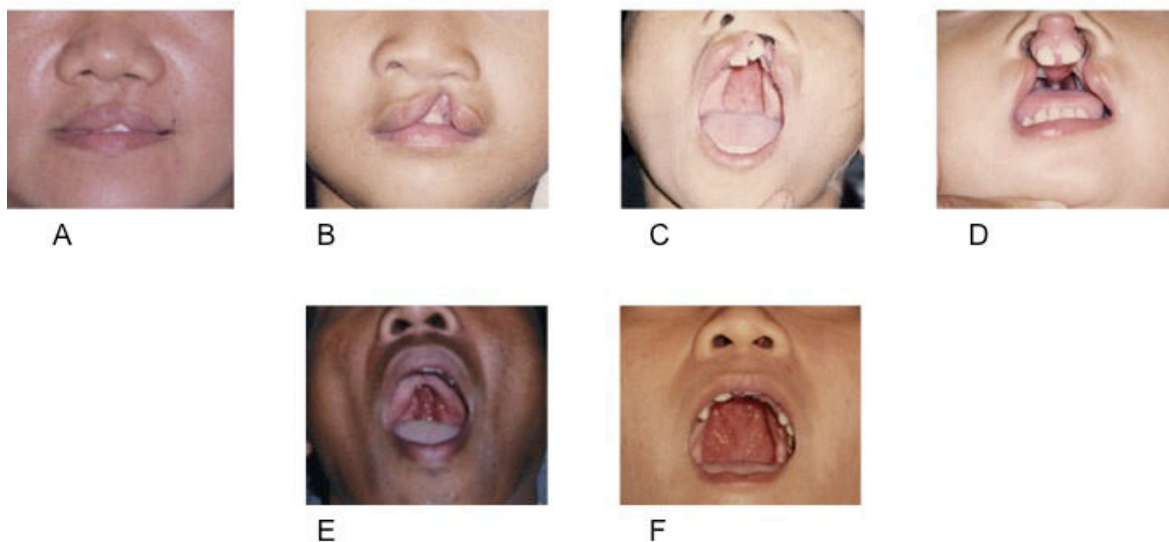


Figure 5 : Les différentes formes anatomo-cliniques de FLP



A: Fente labiale frustrée; B: Fente labiale; C: Fente labio-palatine unilatérale totale;
 D: Fente labio-palatine bilatérale totale; E: Fente vélaire totale; F: Fente palatine totale

Figure 6 : Illustrations cliniques de différents types de fentes (Dixon *et al.* 2011)

1.4.1.1 Les fentes du palais primaire : uni ou bilatérales

- La fente labiale (Fig. 6 A et B) : intéressant la lèvre supérieure et pouvant parfois s'étendre jusqu'au seuil narinaire. L'aile nasale est alors étalée. L'alvéole osseuse sous-jacente est, elle, respectée.
- La fente labio-alvéolaire : concernant la lèvre supérieure avec une fissure de la région alvéolaire voire de tout le palais primaire jusqu'au canal palatin. La fente se situe habituellement dans la zone du germe de l'incisive latérale. Une communication buconasale est rare. Suivant l'importance du defect osseux, l'éruption des dents en bordure de fente peut être altérée.

1.4.1.2 Les fentes du palais secondaire : médianes

- La fente vélaire (Fig. 6 E) : allant de la luette jusqu'au bord postérieur du palais osseux. La forme la plus réduite visible à la naissance est la bifidité de la luette. La fente vélaire complète sépare le voile du palais en deux et s'accompagne d'une incompetence musculaire. Les formes frustes, sous-muqueuses, peuvent n'être diagnostiquées par le pédiatre que plusieurs mois après la naissance lors d'une visite de routine.
- La fente vélopalatine (Fig. 6 F): intéressant le voile et le palais osseux jusqu'au canal palatin (palais secondaire) et exposant le vomer. Cette fente constitue une large communication bucco-nasale.

Les fentes antérieures, concernant le palais primaire, posent avant tout un difficile problème morphologique et d'éruption dentaire, avec, peu ou pas de communication

bucconasale. Au contraire, les fentes postérieures, concernant le palais secondaire, sont extérieurement inapparentes, mais font souvent communiquer largement les cavités buccale et nasales avec des problèmes importants de phonation. L'association des fentes antérieures et postérieures réalise la classique fente labio-alvéolo-palato-vélaire uni- ou bilatérale totale (Fig. 6 C et D ; Fig. 7 ; Fig. 8).



Figure 7 : FLP totale unilatérale (photographie des Pr. Wilk et Kahn)



Figure 8 : FLP totale bilatérale (photographie des Pr. Wilk et Kahn)

Ces formes anatomo-cliniques correspondent à des formes franches de FLP. Des formes frustes existent également et peuvent passer inaperçues. Les photographies et les images suivantes obtenues par imagerie par résonance magnétique (IRM) de membres d'une même famille en sont l'exemple révélateur (Fig. 9). Comme nous l'avons évoqué pour la variabilité phénotypique des formes syndromiques dont le tableau clinique comprend des FLP, pour les formes familiales, la pénétrance du phénotype pour les différents membres d'une même famille peut être variable allant d'une forme clairement exprimée à une atteinte discrète. Seuls les membres a et c sont porteurs d'une FLP. En revanche, on peut noter que b et e présentent une discontinuité du muscle orbiculaire de la bouche (OO : *musculus orbicularis oris*) comme les deux membres atteints (cercle jaune).

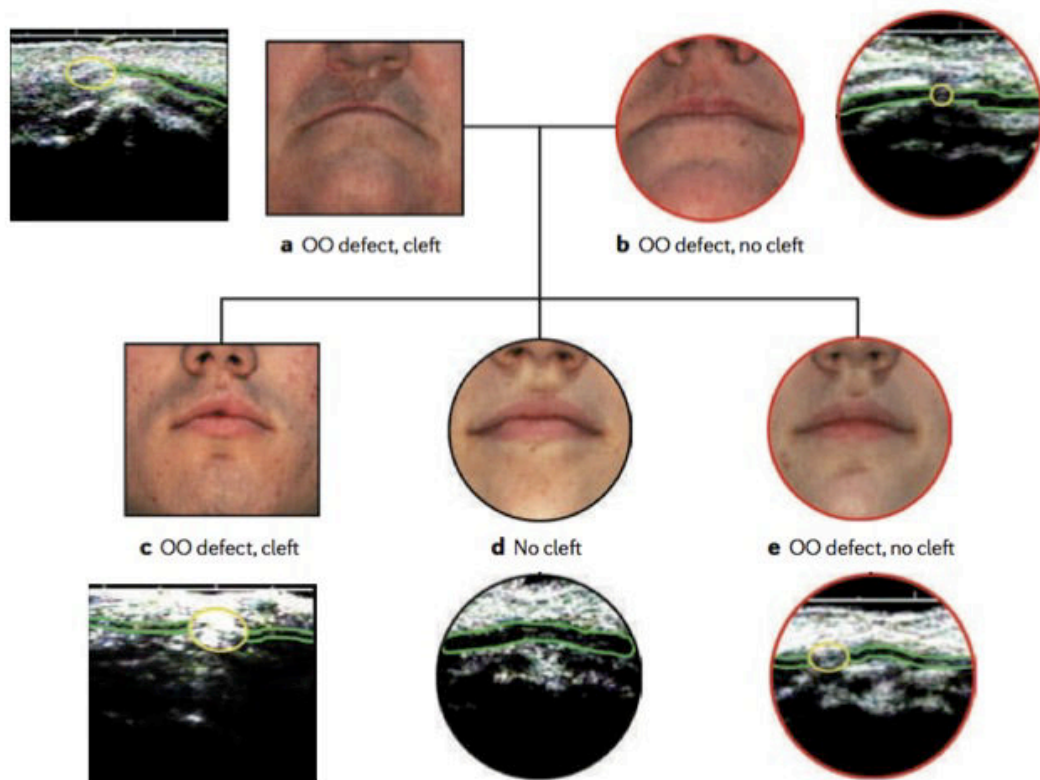


Figure 9 : Photographies de la lèvre supérieure et IRM du muscle orbiculaire de la bouche de membres d'une même famille dont deux sont atteints d'une FLP (Dixon *et al.* 2011)

Cela met en évidence l'existence de formes dites « sub-cliniques » incluant une anatomie atypique de la lèvre, un défaut du muscle orbiculaire, une uvule bifide, une fente palatine sous-muqueuse ou d'éventuelles anomalies dentaires de nombre ou de forme (Neiswanger *et al.* 2007 ; Weinberg *et al.* 2008).

1.4.2 Classifications des fentes

Comme nous venons de l'évoquer, il existe de nombreuses formes anatomo-cliniques des FLP. Plusieurs classifications ont été proposées pour tenter de clarifier les différentes situations, allant de la forme la plus simple à la plus complexe. Nous citerons brièvement celle de Veau (Fig. 10), celle de l'American Cleft Association (Fig. 11), classification internationale, et celle de Teissier (Fig. 12). Les deux premières sont basées sur des données embryologiques et la dernière sur des données anatomiques.

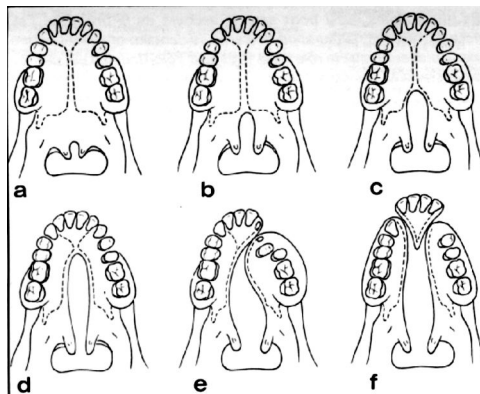


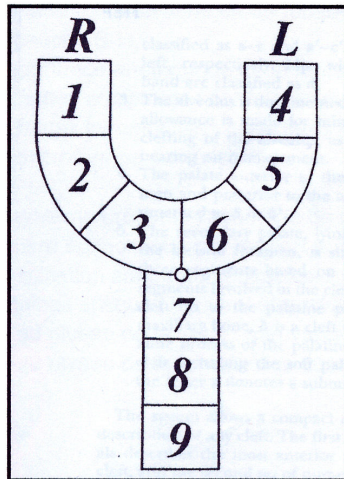
Figure 10 : Classification de Veau (1931)

Classe I : Divisions simples du voile

Classe II : Divisions du voile et de la voûte

Classe III : Divisions du voile et de la voûte associées à une fente labio-alvéolaire

Classe IV : Divisions associées à une fente labio-alvéolaire bilatérale totale



| | |
|---------------------|-------------------------------|
| Lèvre : | n° 1 (droite) ; n° 4 (gauche) |
| Maxillaire : | n° 2 (droite) ; n° 5 (gauche) |
| Palais primaire : | n° 3 (droite) ; n° 6 (gauche) |
| Palais secondaire : | n° 7 ; n° 8 |
| Voile du palais : | n° 9 |

Figure 11 : Classification internationale proposée par Kernahan (1971)

Classification de Teissier : elle intègre les fentes palatines aux fentes faciales. Il s'agit d'une division méridienne délimitant deux hémisphères : nord et sud (ligne équatoriale horizontale passant par le milieu des orbites). Le numéro définit la position de la fente par rapport au plan sagittal médian mais également en fonction de sa localisation dans le cadre considéré (crânien ou facial). Les fentes crâniennes, numérotées de 14 à 8, appartiennent à l'hémisphère nord et les fentes faciales, de 0 à 7, traversent l'hémisphère sud. Ces fentes peuvent être regroupées par familles : médianes, paramédianes, orbito-faciales, latérales. Celles nous intéressant – 1, 2 et 3 – passent respectivement entre l'incisive centrale et la latérale, au niveau de l'incisive latérale et entre l'incisive latérale et la canine.

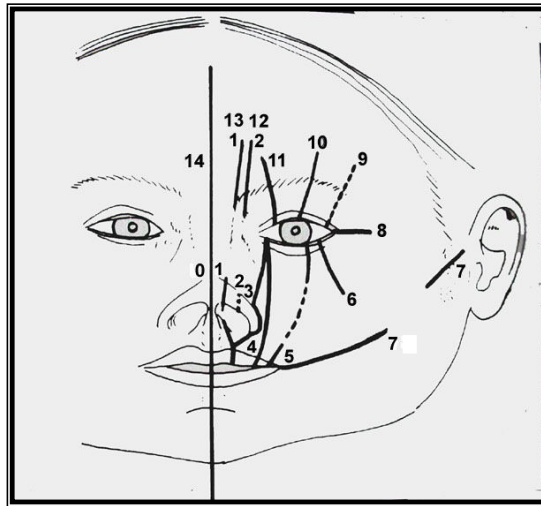


Figure 12 : Schéma de la classification de Teissier (1976)

Nous avons retenu pour notre protocole la classification utilisée par le CR du professeur Pellerin à Lille (Fig. 13). Cette évaluation de la morphologie naso-labiale se base sur les critères établis par Anastassov & Chipkov (2003), conjointement avec l'équipe de Lille (Mortier *et al.* 1997; Le Pendeven *et al.* 2009), permettant une analyse détaillée des différentes parties de la lèvre et du nez. Afin de gagner en précision, l'équipe lilloise a complété ses critères d'analyse naso-labiale par des critères évaluant la morphologie palatine.

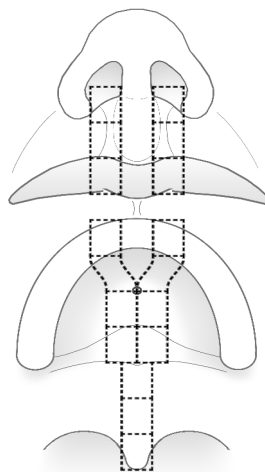


Figure 13 : Grille d'évaluation clinique des FLP

1.5 Conséquences morphologiques

1.5.1 Caractéristiques de la malformation unilatérale de la lèvre

La fente est habituellement située latéralement par rapport à l'axe médian (columelle – arc de Cupidon). Les insertions des faisceaux de l'orbiculaire, de chaque côté de la fente, attirent en haut le pied de cloison vers le côté sain et la crus latérale du cartilage alaire vers la partie externe (Fig. 14). L'hypoplasie labiale n'existe pratiquement que sur la hauteur de la lèvre, la longueur étant normale dans la quasi-totalité des formes cliniques.

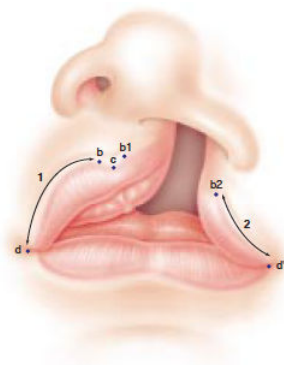


Figure 14 : FLP vue de face (Pavy *et al.* 1998)

1.5.2 Caractéristiques de la malformation bilatérale de la lèvre

La partie externe de la lèvre est identique à celle de la forme unilatérale. La partie médiane de la lèvre est libre, formant un bourgeon caractéristique, appendu à la pointe du nez par une columelle particulièrement courte. L'absence de sangle musculaire orbiculaire explique la projection antérieure de la partie incisive du maxillaire et l'absence de crus mésiale du cartilage latéral par déroulement de celle-ci sur la partie latérale de la narine (Fig. 15 A et B).

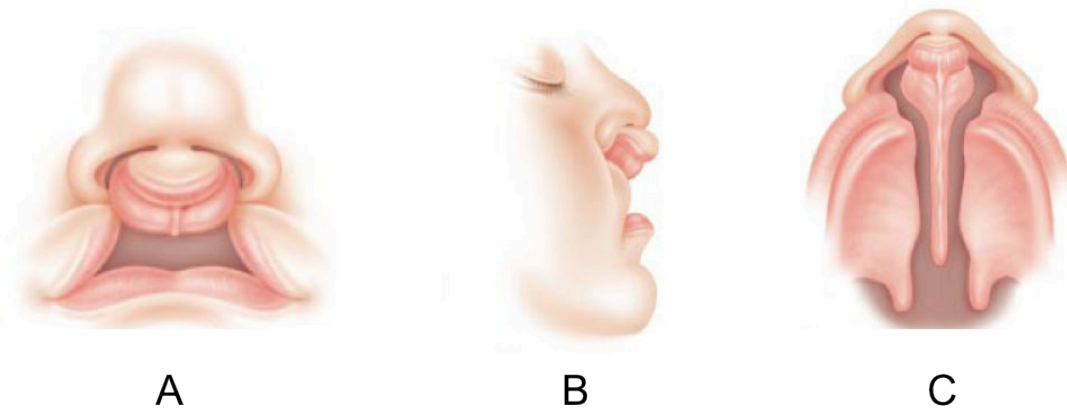


Figure 15 : FLP bilatérale A vue de face; B vue de profil; C vue palatine (Pavy *et al.* 1998)

1.5.3 Caractéristiques du nez malformé

Du côté fendu, la malformation atteint tous les éléments de la narine. La déformation nasale est essentiellement en rapport avec le déplacement des structures narinaires et de leur étirement. Le septum cartilagineux de la cloison nasale est déplacé du côté sain, il en résulte une torsion de la cloison convexe du côté fendu. Le cartilage alaire latéral inférieur est plus ou moins affaissé, déformé par les tractions musculaires (Fig. 16). Au delà de l'action des faisceaux supérieurs de l'orbiculaire, Talmant (1990, 1993) insiste également sur l'action du muscle nasal, ainsi que des muscles releveurs de l'aile du nez et des zygomatiques dans la déformation du cartilage alaire.

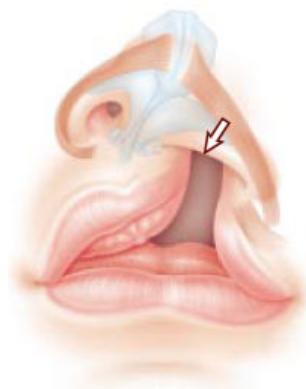


Figure 16 : Déformation du nez pour une FLP unilatérale totale (Pavy *et al.* 1998)

1.5.4 Caractéristiques du maxillaire malformé

La fente maxillaire siège latéralement au niveau de l'incisive latérale ou en dehors de celle-ci. Les déformations sont sous la dépendance des tractions de l'orbiculaire et de la pression linguale (Fig. 15 C).

Conséquences sur la croissance dentomaxillofaciale

Rappels succincts de la croissance normale du massif facial :

À l'inverse des os de la base du crâne, les os de la face, qui sont soumis à un mode d'ossification mésenchymateux, pourront subir d'importantes modifications sous l'action de forces musculaires ou d'autres facteurs extrinsèques.

Ainsi, le maxillaire, d'origine membraneuse, a une croissance assurée:

D'une part, par l'activité des sutures fronto-maxillaire, fronto-malaire, maxillomalaire, ptérygo-palatine et zygomatoco-malaire, responsable de la croissance verticale et sagittale (Le Diascorn 1972; Petrovic 1993) ;

D'autre part, grâce aux phénomènes d'apposition-résorption osseuse correspondant à des champs de croissance modelante décrits par Enlow (1963).

1.5.5 Troubles au niveau de l'arcade maxillaire

L'absence de coalescence des bourgeons faciaux a des conséquences multiples sur la croissance du massif facial supérieur. Les déformations et le déficit de croissance faciale des enfants nés avec une fente sont le résultat de mécanismes de croissance normaux s'opérant dans les conditions anatomiques anormales créées par la fente (Talmant *et al.*

2011). Les fentes désorganisent l'ensemble des structures d'appui et d'animation, créant une rupture d'équilibre qui consacre un cercle vicieux d'aggravation (Simon *et al.* 2011).

Avant la première intervention chirurgicale, il existe une diminution du développement frontal du sinus maxillaire du côté de la fente par rapport à celui du côté non fendu.

Transversalement, le déséquilibre musculaire du côté fendu s'exprime en entraînant une bascule interne du petit fragment par l'absence d'ancrage musculaire sur l'os incisif (Aknin 2008). Ainsi, pour une FLP unilatérale totale, on note un déplacement des fragments latéraux (endognathie unilatérale du côté fendu et exognathie du côté sain). Pour une FLP bilatérale, on note une endognathie des deux fragments latéraux avec une protrusion du bourgeon médian. Les schémas établis par Kriens & Bertzbach en 1987 montrent l'importance des modifications sagittale et transversale du maxillaire de par l'existence de FLP unilatérale et bilatérale totale (Fig. 17). Il a comparé les moulages de 298 enfants porteurs de fentes totales non opérés de 7 à 133 jours de vie avec un groupe témoin de 47 sujets. Au niveau postérieur, la rupture de continuité des muscles tenseurs du voile est à l'origine de l'élargissement de la distance interptérygoïdienne et, par là-même, de toute la voûte palatine. Elle se traduit par une exognathie maxillaire localisée.

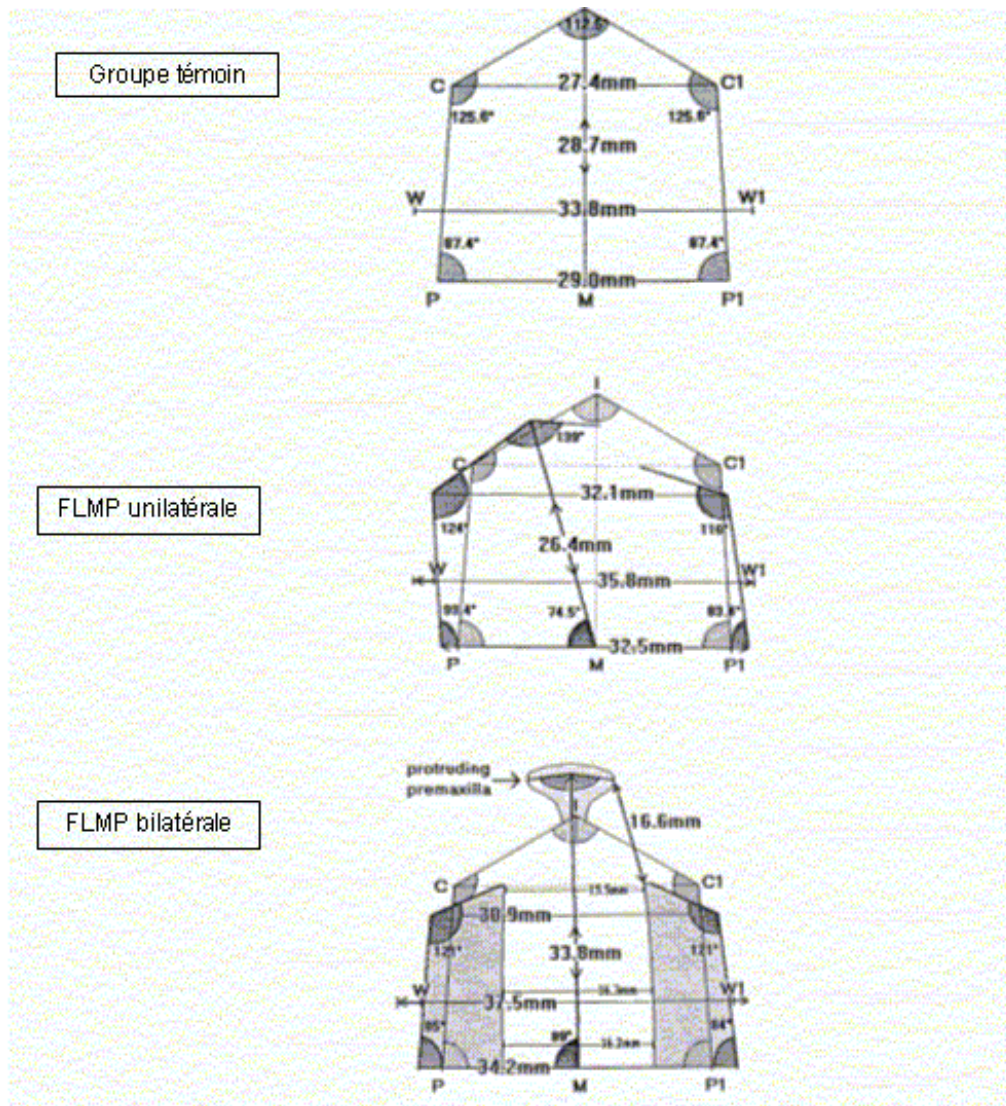


Figure 17 : Formes d'arcade maxillaire

En haut, groupe témoin; au milieu, FLP unilatérale totale; en bas, FLP bilatérale totale

1.5.6 Troubles dentaires

La prévalence des agénésies dentaires est plus importante chez les patients porteurs de FLP par rapport à la population générale (63 % selon Matern *et al.* 2012). Cette prévalence est également plus marquée du côté atteint et le plus souvent à gauche (Shapira *et al.* 2000, Lai *et al.* 2009). Les dents les plus fréquemment absentes sont les incisives latérales maxillaires, les secondes prémolaires maxillaires et mandibulaires (Shapira *et al.* 2000, Ribeiro *et al.* 2003, Cassolato *et al.* 2009). D'autre part, quand

l'incisive latérale maxillaire est présente du côté de la fente, elle est le plus souvent de taille ou de forme anormale. Menezes & Vieira rapportent en 2008 que 32,19% des 146 patients de leur étude présentaient au moins une anomalie dentaire du côté sain. Le dédoublement de germes dentaires et la présence de dents surnuméraires sont également plus fréquemment représentés que dans la population générale (16% pour Al Jamal *et al.* en 2010). Comme nous l'avons déjà évoqué, le temps embryonnaire de formation des germes dentaires se superpose à celui de fusion des bourgeons faciaux. L'absence de fusion de ces bourgeons semble en relation avec la production fortement perturbée de ces germes par la lame dentaire. Cela se traduit également par une éruption tardive des dents formées.

1.6 Conséquences fonctionnelles

La fente, en séparant les structures ostéo-musculaires, perturbe l'équilibre dynamique fonctionnel oro-facial. Les anomalies musculaires, la distorsion et les déplacements des structures ostéo-cartilagineuses, l'absence de séparation entre cavité buccale et fosses nasales et la posture de la langue vont entraîner des désordres fonctionnels.

1.6.1 Succion-déglutition

Dès l'absence de fusion des processus palatins à la 12^e semaine de vie intra-utérine, la langue se maintient dans la fente en exerçant des pressions anormales sur les berges osseuses palatines. A la naissance, lorsque l'enfant déglutit, les conditions anatomiques sont telles que les temps buccaux et pharyngiens sont perturbés avec pour conséquence un reflux nasal de liquide ou d'aliments (Hirschberg 2011).

1.6.2 Ventilation à prédominance buccale

Pour Talmant *et al.* (2011), la fente influence déjà la ventilation fœtale en induisant une perte de pression du liquide amniotique dans la fosse nasale fendue, expliquant la faiblesse de la projection maxillaire de ce côté et donc son hypoplasie. A la naissance, la ventilation est à prédominance buccale dans de nombreux cas. Warren *et al.* ont montré, en 1996, que 75% des sujets atteints présentaient une ventilation orale permanente ou prépondérante. Elle est la résultante, d'une part, de l'incapacité de l'enfant à réaliser la dépression intra-buccale du fait de la communication bucco-nasale et d'autre part, de l'obstruction narinaire (aplatissement et étirement du côté opposé, déviation de la cloison nasale). Pour ces enfants, cette première programmation de ventilation orale obligatoire laisse une empreinte corticale qu'il est difficile d'effacer.

1.6.3 Troubles de la mastication

La déformation de l'arcade maxillaire a comme conséquence un articulé dentaire déficient. La mastication est fréquemment perturbée, unilatérale non alternée, incidence adaptative et compensatrice de la malocclusion existante.

1.6.4 Troubles de la phonation

Lorsque le voile du palais est atteint, il est souvent plus court et peu mobile. L'occlusion avec la paroi du pharynx devient plus difficile et se traduit par une phonation avec déperdition nasale. Il s'agit de la rhinolalie (fuite d'air par les fosses nasales par insuffisance vélaire). Pour les cas sévères, et de manière adaptative, l'enfant, pour s'exprimer, a recours à des phénomènes compensatoires (le coup de glotte, le souffle rauque) (Maier *et al.* 2009). Le retard d'acquisition de la parole est fréquent (Hirschberg 2011). De plus, il a été montré que les difficultés d'élocution dues à un voile du palais trop court ralentissent le débit et la vitesse de la parole de ces enfants (Richmann & Ryan 2003).

1.6.5 Troubles de l'audition

De par la proximité de la trompe d'Eustache avec le voile du palais, les patients porteurs de fentes présentent des problèmes auditifs avec une baisse d'acuité auditive (Hirschberg 2011). En effet, en dehors des syndromes associant une FLP et une surdité de transmission ou de perception plus ou moins évolutive, ces enfants sont particulièrement exposés aux troubles de la ventilation tubaire et aux atteintes auditives. La motricité vélaire surtout par l'intermédiaire des muscles péristaphylins assure l'ouverture de la trompe d'Eustache, l'aération et le drainage de la caisse du tympan. Se développent ainsi des otites moyennes aiguës à répétition, surtout des otites séromuqueuses, voire des otites cholestéatomateuses, compliquées de surdité de transmission plus ou moins sévère et très souvent bilatérale et durable. Ces otites séromuqueuses chez l'enfant porteur de FP sont plus fréquentes, plus durables, et laissent davantage de séquelles que dans la population générale (Paquot-Lebrun *et al* 2007). Cette fréquence est confirmée par une étude récente de 2009 avec une proportion de 74 % pour les enfants porteurs de fentes contre 19 % dans la population générale (Flynn *et al* 2009). Comme nous l'avons dit pour la déglutition, l'insuffisance vélaire, l'existence de trous résiduels palatins ou vestibulaires buccaux sont à l'origine des fausses routes alimentaires nasales, sources de rhinites chroniques. Enfin, les troubles morphologiques – déviation de la cloison nasale, trouble de la valve nasale par capotage des cartilages alaire et triangulaire – compromettent la ventilation nasale.

2 Prise en charge pluridisciplinaire autour des FLP

2.1 Concepts généraux

Les conceptions thérapeutiques ont fortement évolué ces dernières décennies. Plusieurs théories s'opposent quant à la chronologie du traitement, tant sur le plan de l'acte chirurgical que de l'âge d'intervention.

Les concepts actuels cherchent à recréer anatomiquement une physiologie normale afin de permettre à l'enfant d'acquérir des praxies normales. Ils visent également à diminuer

la durée globale du traitement et le nombre d'interventions toujours traumatiques pour l'enfant et ses parents. Une correction chirurgicale primaire doit être réalisée suffisamment tôt afin de permettre l'acquisition d'une morphologie faciale équilibrée, mais cette chirurgie est délicate et nécessite fréquemment, afin d'améliorer les résultats obtenus et de s'adapter à la croissance faciale, d'avoir recours à des interventions supplémentaires dites « chirurgies secondaires ».

La prise en charge se doit d'être multidisciplinaire dès le plus jeune âge du patient et jusqu'à l'âge adulte. Elle respecte un calendrier adapté et clairement établi dès le départ par l'équipe soignante. Malheureusement, il n'a pas encore été possible de dégager un consensus pour un protocole thérapeutique universellement admis (Weissenbach 2011). Chaque patient est soigné suivant l'expérience et les choix propres de l'équipe clinique qui le prend en charge. Il existe ainsi, comme nous l'avons mentionné dans le premier chapitre, 201 centres hospitaliers référents en Europe pour les enfants porteurs de FLP avec 194 protocoles différents. Cette disparité peut s'expliquer par le fait que le résultat esthétique et fonctionnel d'un protocole ne peut être réellement apprécié qu'à l'âge adulte quand le patient a fini sa croissance.

Différents courants de pensée ont historiquement influencé ces multiples protocoles. Les progrès technologiques de l'anesthésie pédiatrique et de la qualité du geste chirurgical ont permis une évolution des protocoles et des calendriers opératoires avec la possibilité d'opérations plus précoces.

2.2 Échographie

Le diagnostic de ces malformations est effectué soit *in utero* lors d'une échographie prénatale soit à la naissance. Les techniques d'imagerie sont aujourd'hui suffisamment fines pour révéler une FL ou une FLP. Une fente palatine isolée peut, par contre, passer inaperçue et n'être découverte qu'à la naissance. Depuis 1981, année du premier cas de FLP diagnostiqué par échographie (Christ & Meininger 1981), la qualité des moyens technologiques à la disposition des praticiens pour détecter toute malformation pendant la grossesse s'est extraordinairement améliorée. Ce diagnostic d'une FLP se fait généralement lors de la deuxième échographie, dite « morphologique », vers la 22^e

semaine de grossesse. Ce diagnostic est alors confirmé, ou non, par un deuxième examen dans un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

2.3 Intervention chirurgicale

La faisabilité du traitement primaire des FLP dépend de trois caractéristiques de la malformation : la largeur entre les berges, la quantité de tissu disponible et la qualité des tissus à réunir.

Les procédures actuelles (équipes de Talmant, Vazquez, James...) sont fortement influencées par l'idée de réhabiliter les structures *ad integrum* tout en minimisant les séquelles et en évitant tout geste délétère pour la croissance faciale. Cette approche fonctionnelle cherche à limiter la rançon cicatricielle source de troubles de croissance du maxillaire tout en s'attachant à la restauration des fonctions respiratoires et phonatoires.

2.3.1 Chirurgies primaires

Plusieurs interventions peuvent être programmées lors de cette correction primaire au cours des mois qui suivent la naissance de l'enfant. Le but du traitement primaire est d'obtenir un résultat optimal aux plans morphologique et fonctionnel, avec une sangle musculaire, labio-narinaire et vélaire, fonctionnelle, une respiration nasale et une continuité de l'arcade maxillaire permettant l'éruption des dents permanentes en bonne position. De la qualité de la réparation primaire dépendra également l'importance des séquelles. Celles-ci sont le plus souvent la conséquence de la chirurgie autant que de la malformation princeps (Picard *et al.* 2011).

2.3.2 Chirurgies secondaires

Suivant l'importance de la malformation, le traitement des FLP est rarement terminé lors de la dernière intervention de la correction primaire. Les enfants ayant été opérés sont régulièrement suivis par une équipe pluridisciplinaire au sein des CR et des CC qui coordonnent leurs soins. L'objectif de ces consultations est de déceler et de traiter les séquelles se révélant en cours de croissance à la fois du traitement primaire et celles plus tardives inhérentes à la malformation. Les interventions secondaires sont multiples et pourront concerner la reprise de la cicatrice au niveau de la lèvre, la fermeture d'une fistule palatine, un comblement osseux, une correction de la pyramide nasale et des ailes du nez, une amélioration de l'insuffisance vélopharyngée. Pour les patients présentant une rétromaxillie due principalement aux brides cicatricielles de la correction primaire, une chirurgie orthognathique pourra être proposée en fin d'adolescence par le chirurgien maxillofacial en concertation avec l'orthodontiste. Pour les cas les plus sévères, cette chirurgie orthognathique de fin de croissance peut être précédée d'une distraction osseuse dont l'indication est posée pour un décalage maxillomandibulaire supérieur à 10 mm. Le recours à ces chirurgies est fréquent car les taux d'ostéotomie de Lefort I peuvent atteindre de 20 à 25% des fentes unilatérales et de 35 à 40% des bilatérales (Talmant *et al.* 2011).

2.4 Otorhinolaryngologie

Comme nous l'avons décrit, les troubles de l'audition sont dus principalement à un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache lié à une insertion anormale des muscles vélaire. Ce dysfonctionnement peut être à l'origine d'otites séromuqueuses. L'inflammation de la muqueuse produit une hypersécrétion au sein de l'oreille moyenne avec comme conséquence une diminution de l'audition. Sa guérison nécessite la pose d'aérateurs trans-tympaniques sous anesthésie générale avec comme but de soigner la surdité de transmission et de prévenir une perforation évolutive du tympan. Le dépistage systématique de troubles auditifs s'effectue dès la première année de l'enfant et des visites de contrôle pour le suivi otologique sont programmées tous les ans. En

l'absence de traitement, ces otites peuvent de compliquer de cholestéatomes avec à terme des lésions destructrices plus importantes (Sevin 2010).

2.5 Orthopédie dentofaciale

L'orthopédie dento-maxillofaciale permet, par un traitement approprié des malformations, de rétablir un équilibre fonctionnel, de restaurer une bonne fonction masticatrice tout en aidant à prévenir les affections dentaires et le support osseux des dents. Elle a pour objectif de diminuer les handicaps fonctionnels et esthétiques, de restituer une occlusion dentaire équilibrée permettant l'élimination du paramètre occlusal important dans les désordres cranio-mandibulaires. Le diagnostic et le plan de traitement prennent en compte l'importance des fonctions comme la ventilation, la déglutition, la phonation, la mastication et la cinématique mandibulaire.

2.5.1 L'orthopédie

L'orthopédie ne peut être envisagée que lorsque l'enfant est en période de croissance. Elle aura pour but de traiter les anomalies susceptibles de porter atteinte à la croissance de la face ou des arcades dentaires, de nuire aux fonctions orales et nasales, ou d'occasionner la perte de dents.

Les premières interventions chirurgicales ont permis la fermeture de la fente au niveau des tissus labiaux, gingivaux et palatins. Par contre, la continuité osseuse maxillaire n'a, à ce stade, pas encore été rétablie. Selon le protocole retenu par l'équipe pluridisciplinaire, une gingivopériostoplastie sera réalisée avant l'éruption des dents permanentes bordant la fente, vers 4-6 ans pour certaines équipes lors de l'éruption de l'incisive latérale permanente, vers 9-11 ans pour d'autres lors de l'éruption de la canine permanente. C'est le dernier temps primaire de fermeture de la fente. Cette intervention ne pourra être réalisée que si la forme de l'arcade maxillaire est conforme à celle de l'arcade mandibulaire. Dans le cas contraire, l'orthodontiste devra la corriger dans les trois sens de l'espace à l'aide d'un appareil d'orthopédie. Cette préparation

orthopédique est particulièrement efficace plus l'enfant est jeune et a un effet direct sur les bases osseuses, rétablissant la largeur de l'orifice piriforme et des fosses nasales en corrigeant l'endoalvéolie du petit fragment. La fente est ensuite fermée par gingivopériostéoplastie et greffe osseuse. Les conditions parodontales idéales pour les éruptions dentaires et leurs mobilisations orthodontiques ultérieures sont alors réunies. En cas de fente bilatérale, la préparation orthodontique est identique. Deux interventions de greffe osseuse à 6 mois d'intervalle sont réalisées afin d'éviter tout problème vasculaire au niveau de la muqueuse du prémaxillaire.

Par la suite, pour les cas présentant un décalage des bases osseuses important, un autre traitement orthopédique peut être entrepris afin de corriger la rétromaxillie à l'aide d'un masque de Delaire ou de miniplaques solidarisées à l'os sur lesquelles des tractions antéropostérieures sont exercées. Alors que les processus de croissance sont encore actifs, l'objectif de ce nouveau temps orthopédique est de limiter voire supprimer une chirurgie orthognathique à l'âge adulte.

2.5.2 L'orthodontie

Le traitement orthodontique vise à objectif de corriger les anomalies dentaires (anomalies de nombre, de position, de forme et d'éruption) ainsi que les anomalies dento-alvéolaires. Il s'avère indispensable pour corriger les malpositions des incisives et les rapports d'occlusion antéropostérieurs et transversaux inversés. La correction se fait le plus souvent avec un dispositif multi-attaches en veillant à faciliter l'éruption des dents bordant l'emplacement initial de la fente. La migration de ces dents au sein du greffon permet de stabiliser la greffe osseuse en évitant sa fonte. De façon systématique, il faut essayer d'éviter les extractions pour préserver une arcade maxillaire la plus développée possible. Pour les mêmes raisons, lorsqu'il existe des dents surnuméraires, il convient de tenter de les maintenir le plus longtemps possible car elles apportent de l'os alvéolaire précieux. Lorsque toutes les dents ont fait leur éruption, le traitement se transforme à ce stade en traitement d'orthodontie classique. Il faut cependant souvent tenir compte des agénésies dentaires dont il est impératif de garder l'espace pour préserver la croissance des arcades garantes d'une occlusion stable. Le traitement

achevé, la contention est capitale et doit être maintenue à long terme pour éviter toute récurrence, même à l'âge adulte.

2.6 Odontologie

Comme nous l'avons déjà évoqué, l'activité physiologique de la lame dentaire au temps embryonnaire est perturbée. Certaines dents peuvent être absentes, de forme réduite ou présenter une amélogénèse imparfaite. Le rôle du dentiste est de pallier ces défauts en prodiguant des soins adaptés et personnalisés lorsque la prise en charge pluridisciplinaire est terminée. En fonction des déficits existants, des greffes osseuses additionnelles sont réalisées en fin de croissance afin de permettre la pose d'implants. Des prothèses adjointes, lorsqu'elles s'avèrent nécessaires, sont faites afin de préserver les dents existantes et de rétablir un sourire harmonieux en équilibre avec les tissus environnants.

2.7 Orthophonie

Pour les enfants dont le voile du palais est atteint par la malformation, les troubles du langage oral (troubles articulatoires, retard de langage et de parole, souvent plus ou moins associés) sont pris en charge dès l'âge de un an, qui correspond au début du babillage. Le dépistage précoce de ces troubles et leur rééducation sont fondamentaux pour faciliter l'acquisition du langage. Le voile du palais opéré présente une cicatrice fibreuse et est plus souvent court. Sa mobilité réduite et l'absence partielle ou totale de compétence vélopharyngée peuvent se traduire par une modification de la voix et des troubles de la déglutition et de l'audition. Les sons occlusifs (b, p, d, t, g et k) ne sont plus prononcés correctement. Certains enfants tentent de corriger cette déviation du flux aérien par des mécanismes compensatoires en contractant les muscles des lèvres, du nez ou du larynx (coup de glotte, souffle rauque). Des exercices de souffle sont alors enseignés afin de supprimer les rhinolalies et d'obtenir un langage intelligible adapté. Ils vont être répétés quotidiennement et adaptés en fonction de l'âge de l'enfant pour conserver sa motivation et éviter toute lassitude. Ces exercices musculaires sont

régulièrement évalués au cours de la croissance. Si les déperditions nasales persistent et entravent l'épanouissement social de l'enfant, une réévaluation en concertation avec les chirurgiens permet de programmer soit une correction vélaire pure soit une pharyngoplastie par lambeau postérieur ou par lambeau latéral afin de compenser ces fuites. Dans ce cas, la correction chirurgicale doit être réalisée le plus tôt possible, lorsque les limites de la rééducation orthophonique sont atteintes en sachant que les meilleurs résultats de la correction chirurgicale de l'insuffisance vélopharyngée sont obtenus entre 3 et 8 ans. Plus on attend, plus l'enfant a des difficultés à se débarrasser des mécanismes compensatoires acquis.

2.8 Psychologie et psychopathologie

Les difficultés rencontrées par les familles sont évidemment repérables à la naissance lors de la première rencontre des parents avec leur enfant, puis lors de chaque changement de cycle de vie : à l'entrée en école maternelle qui correspond à la première véritable socialisation de l'enfant, à l'entrée au cours préparatoire qui correspond à l'apprentissage de la lecture puis au collège, période à nouveau critique du fait de l'adolescence. Le parcours médical d'un adulte porteur d'une FLP peut être particulièrement chargé dans la mesure où il a dû subir de nombreux traitements durant toute son enfance, son adolescence et parfois encore à l'âge adulte. Ce contexte médicochirurgical, concernant une malformation atteignant la face et donc le visage, largement impliqué dans les relations interpersonnelles et l'expression des émotions, peut être lourd de conséquences. La majorité des enfants présentant des FLP et vivant en France sont suivis régulièrement dans des CR ou des CC par une équipe pluridisciplinaire. Seuls les deux CR français bénéficient de la présence à temps partiel d'un psychologue. Pour les autres, suivant les centres, il existe des collaborations avec les services de pédopsychiatrie des hôpitaux de secteur.

2.9 Canevas thérapeutique

En résumé, la figure 18 et le tableau 1 (Weissenbach *et al.* 2011) permettent de simplifier la compréhension du calendrier et des objectifs thérapeutiques des FLP.

Tableau 1 : Etapes successives de réhabilitation des FLP (Weissenbach *et al.* 2011)

| Étape thérapeutique | Objectif | Moyens | Moment |
|---|---|--|---|
| 1. Préparatoire | - Diagnostic | <ul style="list-style-type: none"> • Information • Prise en charge psychologique | -> Prénatal |
| 2. Réhabilitation morpho-fonctionnelle initiale | - Rétablir une morphologie favorable aux fonctions | <ul style="list-style-type: none"> • Reconstruction chéïlo-urano-staphylorrhaphique • Greffe à potentiel morphogénétique (périostée précoce ou osseuse plus tardive) | -> De 6 mois à 5 ans |
| 3. Réhabilitation orthophonique | - Optimiser l'articulé du langage | <ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie • Pharyngoplastie (si nécessaire) | -> Dès 2 ans -> Avant 6 ans |
| 4. Réhabilitation orthodontique | - Assurer l'occlusion dentaire | <ul style="list-style-type: none"> • Orthopédie dento-maxillaire • Orthodontie | -> Denture mixte -> Denture définitive |
| 5. Gestion de séquelles éventuelles | - Chirurgical et orthodontique (en fonction des besoins morphologiques résiduels) | <ul style="list-style-type: none"> • Greffe osseuse secondaire • Orthodontie préchirurgicale • Chirurgie orthognathique | -> Fin de croissance |
| 6. Réhabilitation dentaire | - Esthétique et fonctionnel de la manducation | <ul style="list-style-type: none"> • Parodontie • Orthodontie pré-prothétique éventuelle | -> Fin de croissance |
| 7. Réhabilitation esthétique | - Ultimes corrections de l'harmonie faciale | <ul style="list-style-type: none"> • Chirurgie esthétique du nez et des lèvres | -> Croissance achevée |

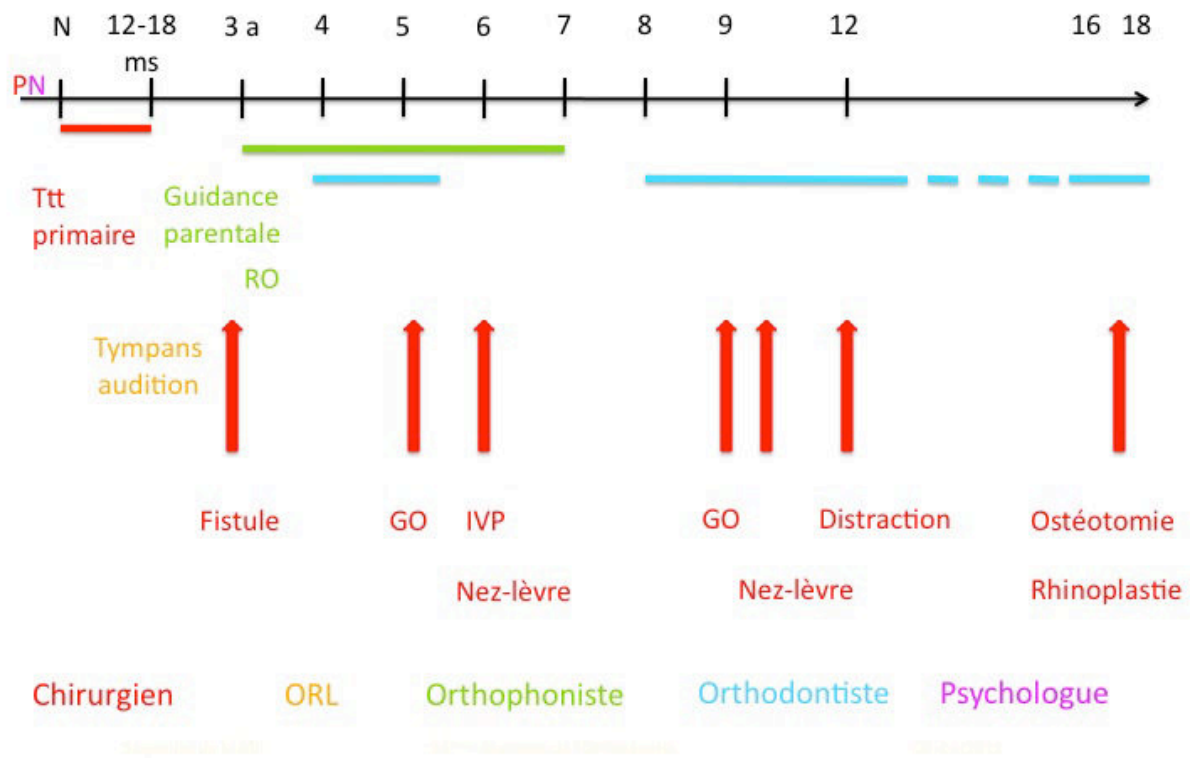


Figure 18 : Schéma récapitulatif de l'intervention des différentes spécialités en fonction du temps (Morand *et al.* 2011)

RO : rééducation orthophonique ; GO : greffe osseuse ; DPN : diagnostic prénatal ; IVP : insuffisance vélopalatine.

2.10 Variabilité des techniques chirurgicales du traitement primaire

Cette première partie nous a permis de comprendre que les FLP constituent une pathologie singulière quant à la diversité des prises en charge chirurgicales. En effet, le choix de l'une ou l'autre des techniques est davantage dicté par la tradition que basé sur des critères fiables. Le numéro spécial des *Annales de chirurgie Plastique et Esthétique* (Martinot-Duquennoy & Capon 2002), consacré en 2002 aux FLP, a confirmé l'extrême disparité des protocoles des 11 équipes francophones participantes (Tableaux 2 et 3).

Tableau 2 : Synthèse des méthodes de traitement de la fente labiale pour les onze équipes (Martinot-Duquennoy & Capon 2002)

| <i>ville</i> | <i>chef d'équipe</i> | <i>lèvre : date</i> | <i>lèvre : méthode</i> | <i>rhinoplastie précoce</i> |
|--------------|----------------------|---------------------|------------------------|-----------------------------|
| Toulouse | Chancholle | néo-natale | dérivé Millard | Complète |
| Bruxelles | Vanwijck | 10 jours | Skoog | Mac Comb |
| Lille | Pellerin | 8 à 15 jours | dérivé Millard | Partielle |
| Paris | Pavy | néo-natale | Tennisson-Malek | Non |
| Caen | Labbé-Roffé | avant 1 mois | dérivé Tennisson | Non |
| Rouen | Bachy | 3 semaines | Tennisson-Malek | Partielle |
| Marseille | Magalon-Bardot | 3 jours à 3 mois | dérivé Millard | Partielle |
| Nantes | Talmant | 6 mois | dérivé Millard | Complète |
| Paris | Oger | 6 mois | Tennisson-Malek | Non |
| Bruxelles | De Mey | 3 mois | Tennisson-Malek | Mac Comb |
| Montpellier | Montoya | 4 mois | dérivé Tennisson | Partielle |

Les gestes de rhinoplastie partielle correspondent à des repositionnements du seuil avec libération du pied d'aile et dissection limitée des cartilages alaires.

Tableau 3 : Synthèse des méthodes de traitement de la fente labiale pour les onze équipes (Martinot-Duquennoy & Capon 2002)

| <i>chef d'équipe</i> | <i>plaque pré-op</i> | <i>voile : date (mois)</i> | <i>voile : méthode</i> | <i>palais ant : date (mois)</i> | <i>palais ant : méthode</i> | <i>décollement toléré</i> |
|----------------------|----------------------|----------------------------|---------------------------|---------------------------------|-----------------------------|---------------------------|
| Chancholle | oui | 4 à 7 | staphylo. | 4 à 7 | dérivé de Wardill | Oui |
| Vanwijck | non | 3 | staphylo. | 3 | Von Langebeck ± lx vomer | Oui |
| Pellerin | non | 10 | staphylo. | 10 | dérivé de Wardill | Oui |
| Pavy | non | 6 | véloplastie intra-vélaire | 6 | dérivé de Wardill | Oui |
| Labbé-Roffé | oui | 6 à 12 | staphylo. | 6 à 12 | dérivé de Wardill | Oui |
| Bachy | non | 18 | staphylo. | 18 | dérivé de Wardill | Oui |
| Magalon-Bardot | non | 6 à 18 | staphylo. | 6 à 18 | dérivé de Wardill | Non |
| Talmant | non | 6 | staphylo. | 6 | suture sans décoller | Non |
| Ogez | oui | 3 | véloplastie + lx vomérien | 3 | Malek | Non |
| De Mey | oui | 3 | staphylo. | 3 | Malek ± lx vomer | Non |
| Montoya | oui | 3 | staphylo. | 3 | Malek | Non |

Plusieurs facteurs peuvent expliquer ce constat. Les chirurgiens impliqués dans la prise en charge de cette malformation sont issus de spécialités diverses, chirurgie plastique, chirurgie maxillofaciale ou encore chirurgie pédiatrique. Cela peut être à l'origine de difficultés de communication même si les objectifs fixés sont communs. Deux autres facteurs sont à prendre en compte :

- La grande variété des types de fente : le geste est appliqué en fonction des conditions anatomiques, et la dissection n'est pas strictement identique chez tous les patients

- L'expérience personnelle du chirurgien : le protocole qu'il applique lui a été enseigné par un maître. Il ne peut objectivement juger les résultats de ses propres gestes qu'après avoir opéré un grand nombre de patients et que ceux-ci ont fini leur croissance, soit près de quinze ans après leur naissance. L'observation critique des résultats obtenus, les échanges au sein de sa propre équipe pluridisciplinaire, et, avec les autres équipes, lui permettront, alors, de modifier et d'adapter ses gestes si nécessaire, afin d'améliorer son protocole.

Ainsi, le temps et la grande variabilité des cas sont un frein à la conception de protocoles consensuels propre à chaque type de fente, labiale, palatine, labio-palatine, uni- ou bilatérale, partielle ou totale.

Le traitement chirurgical primaire des fentes labiales et palatines représente le temps essentiel du traitement de la malformation. De la qualité du traitement initial, du calendrier de celui-ci, de l'expérience du chirurgien, vont dépendre l'avenir et la croissance maxillofaciale de l'enfant. Le résultat du traitement primaire est certes jugé initialement mais surtout à deux occasions, d'abord lors de l'intégration sociale de l'enfant, ensuite en fin de croissance du jeune adulte porteur de la malformation. Il est important de noter que la chirurgie des fentes peut avoir un coût élevé en matière de croissance faciale. On pourrait être tenté d'attribuer ces troubles de croissance, au moins en partie, à une disposition malformative. Mais la littérature apporte des preuves formelles de l'innocence de la nature (Poupard 2002). Au Mexique, Ortiz-Monasterio (1966) a fait rechercher dans les montagnes des adultes non traités : dans des centaines de cas, les photos, les empreintes, les radiographies montrent un développement normal du maxillaire ; l'hypoplasie malformative est strictement localisée à l'os alvéolaire jouxtant la fente et se manifeste par la division ou l'absence de l'incisive latérale et l'inversion de la canine. Ce fait admis par tous les chirurgiens montre l'existence de possibles troubles de croissance maxillofaciale induits en partie par la malformation, mais surtout par les traitements chirurgicaux (Poupard 2002). Pour reprendre la citation de Veau en 1931: « Le plus grand ennemi de la croissance est le chirurgien. »

Comme nous l'avons montré, tous les auteurs s'accordent pour envisager un traitement dont les objectifs sont globalement les mêmes et pour le moins ambitieux :

- Restituer une anatomie morphologique, esthétique et fonctionnelle, à la fois du complexe naso-labial et du palais;
- Favoriser l'acquisition d'une phonation permettant une élocution intelligible, en tout premier lieu à l'école, et une communication personnelle sociale et professionnelle, ce qui implique l'absence de troubles articulatoires, d'incompétence vélo-pharyngée, de retard de parole ou de langage ;
- Conserver une bonne audition, facilitant notamment à l'acquisition du langage;
- Eviter d'entraver la croissance de la face, toute chirurgie ayant un impact inévitable sur celle-ci, comme nous l'avons écrit;
- Préserver les dents et veiller à la mise en place d'une occlusion dentaire satisfaisante ;
- Prendre en compte l'impact psychologique majeur de la malformation sur l'enfant et sa famille, en apportant assistance et soutien.

En d'autres termes, la chirurgie primaire doit veiller à obtenir un résultat esthétique et fonctionnel optimal en entravant au minimum le processus de croissance de la face. Le traitement initial doit essentiellement reconstituer l'anatomie normale de la lèvre et du palais. Il impose la remise en place des structures musculaires, de rétablir l'équilibre fonctionnel de la sangle musculaire pharyngo-vélo-palatine, au même titre que la sangle antérieure labio-faciale. L'équilibre obtenu permet d'envisager une croissance de bonne qualité. Les corrections des séquelles éventuelles doivent pouvoir être accessibles à une chirurgie secondaire ou à des traitements orthopédique et orthophonique adaptés. La modification de la prise en charge qui s'est effectuée ces trente dernières années s'est traduite par une amélioration de la qualité du résultat du traitement chirurgical. L'apport des disciplines associées, comme l'orthopédie pour la reconformation anatomique du maxillaire et des arcades dentaires ou l'orthophonie, permettent aujourd'hui d'envisager un bon pronostic en fin de croissance et de diminuer la fréquence des interventions secondaires.

Trois facteurs principaux gouvernent le calendrier des gestes chirurgicaux. Le premier concerne la précocité des interventions chirurgicales. Celles-ci privilégient l'aspect morphologique en proposant une chirurgie labiale précoce dont les répercussions psychologiques familiales sont réelles. Certaines équipes choisissent la programmation d'une intervention précoce, dès la naissance, afin de réduire l'impact de la malformation sur le psychisme des parents et leur entourage (regard porté sur l'enfant). Elles soulignent également les vertus d'une cicatrisation proche du temps fœtal. D'autres préfèrent différer l'intervention de quelques mois (de un à six) pour faciliter la précision du geste chirurgical et sécuriser l'anesthésie. Le deuxième facteur est l'expression de la croissance. Les équipes qui s'y réfèrent, préfèrent attendre six mois, voire un an ou 18 mois pour intervenir au niveau du palais osseux. En temporisant ainsi cette intervention palatine, ces dernières profitent de l'expression particulièrement active de la croissance durant cette période. L'individualisation des différents chefs musculaires est facilitée, accroissant ainsi la précision et la qualité du geste chirurgical. Le troisième facteur est la restauration rapide des fonctions oro-pharyngées, favorisant ainsi l'acquisition prioritaire d'un langage facilité, d'une ventilation et d'une mastication adaptée. Pour Talmant *et al.*, les fonctions, ventilation et mastication, se révèlent essentielles à la préservation de la croissance, et tout doit être fait, notamment pour la ventilation, pour les restaurer dès la première opération et les préserver tout au long du traitement (Talmant *et al.* 2011).

Au fond, ces différentes priorités ne sont pas incompatibles mais peuvent engendrer des stratégies différentes à l'origine des protocoles retenus par les chirurgiens. Le calendrier de traitement de la malformation, les modalités et la date de la fermeture de la fente sont ainsi des plus variables selon les équipes, en France comme ailleurs dans le monde. Cette hétérogénéité est particulièrement lisible dans le tableau, établi par Shaw *et al.* en 2001, regroupant sous forme de pourcentage, les types d'intervention et leur programmation en deux voire trois ou quatre temps, pour les centres européens (Tableau 4). Ce tableau est issu de l'étude Eurocleft qui avait recensé 194 protocoles chirurgicaux différents pour 201 centres de compétence européens.

Tableau 4 : Proportion des différents calendriers thérapeutiques réalisés en Europe pour la réparation d'une FLP unilatérale totale (Shaw *et al.* 2001)

| First operation | Second operation | Third operation | Fourth operation | % |
|--|--|--|---------------------|------|
| Lip closure | Hard and soft palate closure | | | 42.8 |
| Lip closure | Soft palate closure | Hard palate closure | | 15.3 |
| Lip and hard palate closure | Soft palate closure | | | 10.4 |
| Lip and soft palate closure | Hard palate closure | | | 10.0 |
| Lip, hard and soft palate closure | | | | 5.0 |
| Lip closure | Soft palate closure | Hard palate closure and alveolar bone grafting | | 3.5 |
| Lip and soft palate closure | Hard palate closure and gingivo-alveoplasty | | | 2.5 |
| Lip and alveolar closure | Hard and soft palate closure | | | 2.0 |
| Soft palate closure | Lip and hard palate closure | | | 2.0 |
| Lip adhesion | Lip closure | Soft palate closure | Hard palate closure | 1.5 |
| Lip and alveolar closure | Soft palate closure | Hard palate closure | | 1.0 |
| Lip adhesion | Lip, hard and soft palate closure | | | 1.0 |
| Lip adhesion | Lip and hard palate closure | Soft palate closure | | 1.0 |
| Hard and soft palate closure and alveoplasty | Lip closure | | | 0.5 |
| Lip and soft palate | Hard palate closure and alveolar bone grafting | | | 0.5 |
| Lip adhesion | Lip closure | Hard and soft palate closure | | 0.5 |
| Lip closure | Soft palate closure | Gingivo- alveoplasty | Hard palate closure | 0.5 |
| Total | | | | 100 |

3 Gestes chirurgicaux réalisés lors de la chirurgie primaire et différences conceptuelles des protocoles en France

3.1 Préparation orthopédique préchirurgicale : obturateur néonatal

Une équipe sur deux préconise la pose d'orthèse dès la naissance dont la principale fonction est de délimiter les fosses nasales et la cavité buccale. Ce dispositif a pour objectif d'obturer la communication existante par la fente entre les voies aériennes et digestive mais également de faciliter le positionnement de la langue dans la cavité buccale (Simon *et al.* 2011). Ces orthèses sont soit passives, soit actives si la forme de l'arcade maxillaire nécessite une harmonisation avant le geste chirurgical. Ces dernières sont alors transfixées dans le palais afin d'assurer leur stabilité (Stricker *et al.* 2001). Elles sont refaites toutes les six semaines afin de s'adapter à la croissance maxillaire.

Les autres équipes critiquent ce procédé et les trouvent inutiles voire stressantes pour les parents (James 2010).

3.2 Interventions au niveau de la lèvre

Il est essentiel de reconstituer une lèvre de hauteur symétrique au côté opposé, de longueur égale à la lèvre inférieure. La suture précise des deux berges de la musculature péribuccale est essentielle à l'harmonie esthétique de la lèvre au repos mais aussi en mouvement.

Le geste chirurgical n'intéresse pas uniquement la lèvre mais aussi la base du nez. Ce geste sur l'aile et le seuil narinaire parait essentiel au rétablissement d'une bonne symétrie du pied d'aile garante d'un bon équilibre musculaire labial (Fig. 19). C'est de la qualité de cette dissection et de cette réparation musculaire que dépendra l'équilibre fonctionnel de la face (Chancholle & Magalon 1988). Certains associent à cette chirurgie labiale une réparation plus poussée du nez, une septorhinoplastie primaire. Le cartilage alaire est disséqué et repositionné pour corriger le capotage alaire (McComb 1994). Suite à l'intervention, un conformateur est placé dans la narine pour préserver la forme narinaire obtenue.

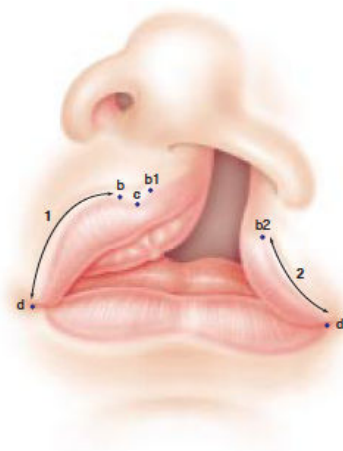


Figure 19 : Lèvre malformée (Pavy *et al.* 1998)

1, 2 : crêtes philtrales ; b, b1, b2, c, d, d' : points cardinaux.

Suivant les centres, trois principales techniques sont utilisées, certaines ayant été modifiées et présentant des variantes :

La technique de Millard et ses dérivées (1976) (Fig. 20);

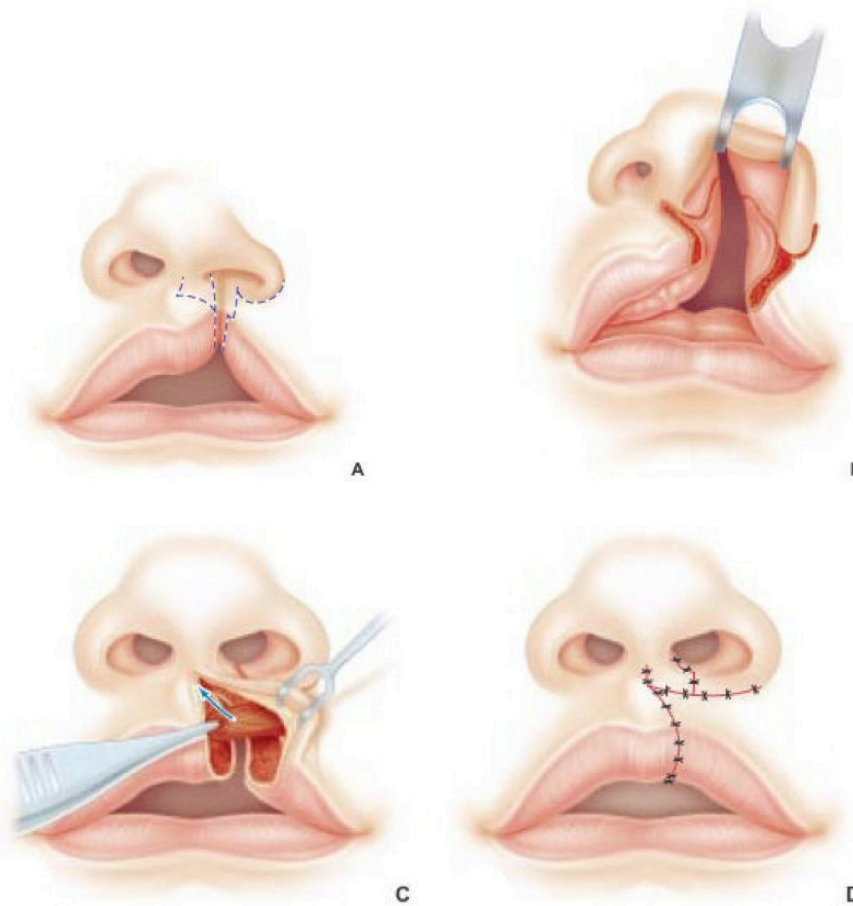


Figure 20 : Technique de rotation-avancement de Millard A : Incisions. B : Libération des lambeaux. C : Suture d'un faisceau de l'orbiculaire au-delà de la ligne médiane. D : Sutures.

la technique de Tennisson (1952) et ses dérivées (Fig. 21), notamment le double Z de Malek (2001) ;

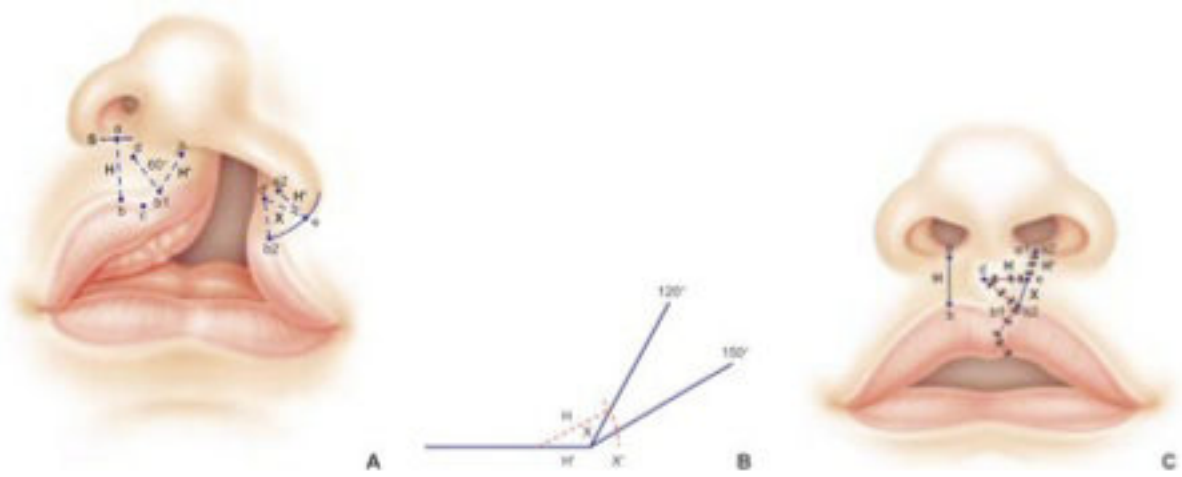


Figure 21 : Technique de Tennisson

enfin, la technique de Skoog (1958) dont la cicatrice est également brisée. (Fig. 22)

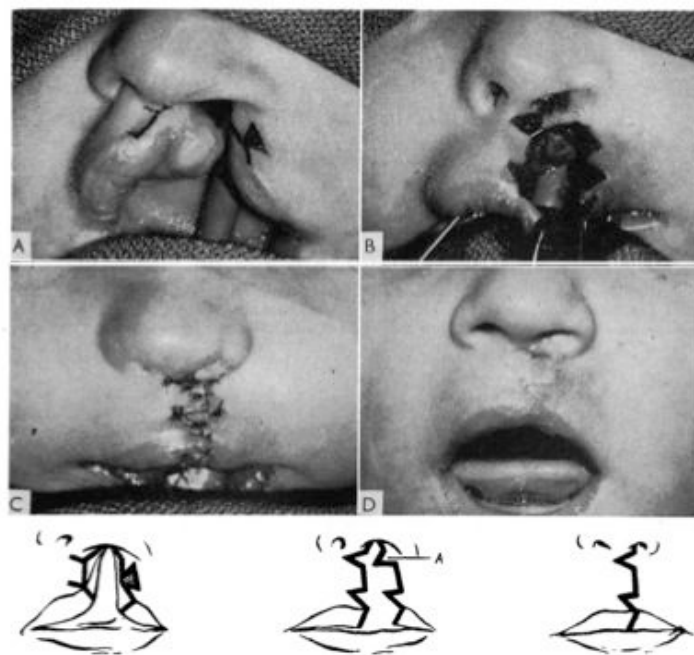


Figure 22 : Technique de Skoog (Skoog 1958)

Le moment de leur programmation, et cela quelle que soit la technique, varie de la naissance à un, trois ou six mois pour les raisons évoquées précédemment.

3.3 Interventions au niveau du palais

Les deux principales difficultés rencontrées sont, premièrement, de construire un voile mobile, souple et susceptible lors de sa contraction d'obturer le pharynx, et, deuxièmement, d'établir une continuité de la voûte palatine. La fermeture du palais reste encore aujourd'hui le problème majeur des FLP.

3.3.1 Voile du palais

La compétence vélopharyngée est impérative pour la phonation (Fig. 23). L'absence de contact, même partiel, entre ces deux entités peut être responsable, au mieux, d'une voix nasonnée, au pire, d'une élocution inintelligible.



Figure 23 Anatomie du voile divisée (Pavy *et al.* 1998)

Pour ce geste spécifique, plusieurs techniques chirurgicales sont utilisées suivant les équipes : Veau-Wardill (Veau 1931 ; Wardill 1937), Furlow (1986), Sommerlad (2003), etc. Les deux premières ont été décrites par leurs auteurs dans la première moitié du xx^e siècle et sont toujours d'actualité. Elles sont programmées à des temps différents suivant les protocoles retenus.

Les muscles du voile sont désinsérés du bord postérieur des lames et suturés sur la ligne médiane. Le but est de reconstituer l'intégrité du voile et sa musculature sphinctérienne tout en assurant au maximum son recul.

3.3.2 Palais osseux

Lorsque que les fentes sont larges, le manque de tissu existant rend difficile la reconstitution d'une voûte palatine intègre. Suivant les équipes, deux stratégies principales sont choisies pour pallier ce manque. Les interventions sont programmées soit précocement, quand l'enfant est âgé entre 6-8 mois, soit plus tardivement, entre un an et 18 mois.

Il est actuellement admis que la chirurgie du palais peut générer des troubles de croissance du maxillaire dans le sens transversal et dans le sens antéropostérieur. Ces troubles seraient d'autant plus importants que la chirurgie est précoce et que les zones cicatricielles sont étendues. On distingue trois options thérapeutiques.

1. La chirurgie par lambeaux palatins à pédicule postérieur de type Veau-Wardill (Fig. 24) qui associe une chirurgie précoce à 6 mois à des lambeaux à pédicules postérieurs mobilisés en « *push back* ». Les décollements sont vastes et il persiste des zones cruentées latérales laissées en cicatrisation dirigée.

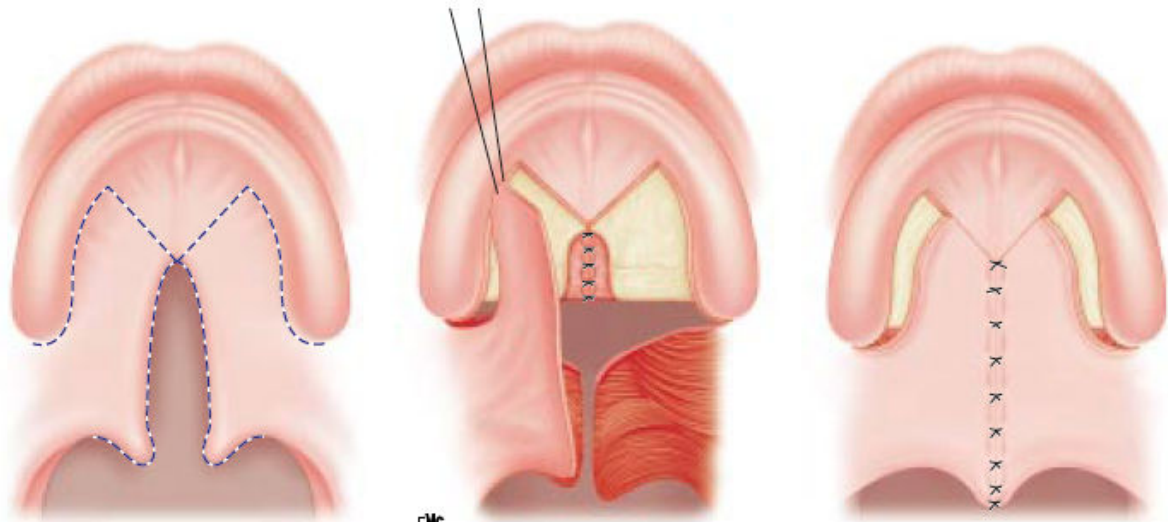


Figure 24 : La fermeture selon Veau-Wardill (Pavy *et al.* 1998)

A : tracés des incisions. B : décollement des lambeaux, désinsertion des muscles du voile et sutures du versant nasal. C : Suture du plan muqueux.

2. La fermeture précoce des sangles musculaires antérieure et postérieure associée à la fermeture différée du palais osseux à 18 mois décrite par Talmant *et al.* en 2002 (technique de Talmant et de Vazquez). Avec le temps, il se produit un rapprochement des berges osseuses qui permet une fermeture médiane de la fente avec des décollements mais sans zones cruentées.

3. Les greffes périostées permettant une fermeture du palais sans décollement. Le greffon est prélevé sur la partie antérieure du tibia et permet d'obtenir une fermeture du plan buccal après une fermeture soignée du plan nasal. Cette méthode séduisante semble générer, elle aussi, un verrou cicatriciel médian à l'origine de retromaxillies malgré l'absence de décollements (Stricker *et al.* 1977). (Fig. 25)

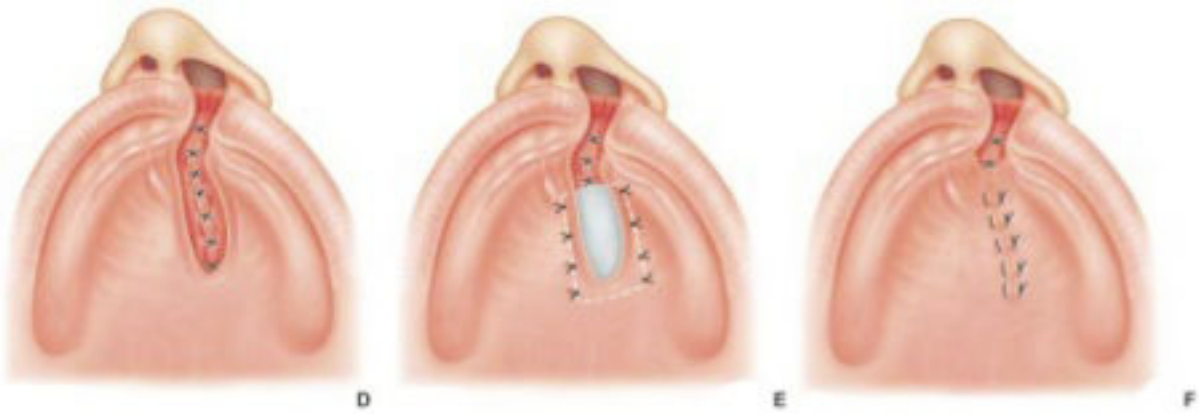


Figure 25 : Greffe périostée suivant la technique de Stricker

3.4 Interventions au niveau du nez

La position centrale au sein du visage, aligné sur le plan sagittal médian, souligne l'importance de la correction du nez. Il sera toujours légèrement asymétrique de par l'existence de la fente. Pour une fente unilatérale, les deux hémimaxillaires sont appendus à la base du crâne mais la cloison nasale s'insère sur le côté sain. Le pied de la cloison est dévié du côté sain et la cloison est bombée du côté fendu. La pointe est asymétrique avec du côté fendu un dôme retrus, un capotage alaire, une luxation externe du pied d'aile et un seuil élargi. Cela se traduit par une croissance asymétrique de ces deux héli-maxillaires qui peut s'aggraver suivant la sévérité de la fente.

Pour Talmant *et al.* 2011, il faut intervenir précocement afin d'obtenir rapidement une respiration nasale de qualité, indispensable à une croissance équilibrée des étages moyen et inférieur de la face. Pour d'autres, ces gestes sont considérés comme risqués car ils portent sur des cartilages en croissance. Quoi qu'il en soit, les résultats à long terme devront être analysés pour juger de la pérennité de ces gestes précoces et de leurs éventuelles séquelles en fin de croissance car ils pourraient compliquer les chirurgies secondaires nécessaires en fin de croissance. Pour ces raisons, les temps d'intervention varieront à nouveau suivant les équipes. Certains réalisent une rhinoplastie dès la première intervention en traitant à la fois le seuil narinaire, la luxation de la cloison et la déformation des cartilages alaires (Talmant 1999), c'est la septorhinoplastie primaire

(SPR). L'équipe de Vazquez retouche parfois après la septorhinoplastie primaire la pointe du nez vers 6-8 ans dans la période correspondant à la gingivo-periosto-plastie (Dissaux 2012). Les autres effectueront un geste, uniquement partiel, essentiellement limité au seuil et à la reposition du pied d'aile, sans geste sur les cartilages alaires. Ces équipes attendent la fin de la croissance (Fig. 26) pour réaliser une septorhinoplastie complète intéressant à la fois l'arête et la pointe du nez, à partir de 16 ans chez la fille et 18 ans chez le garçon.

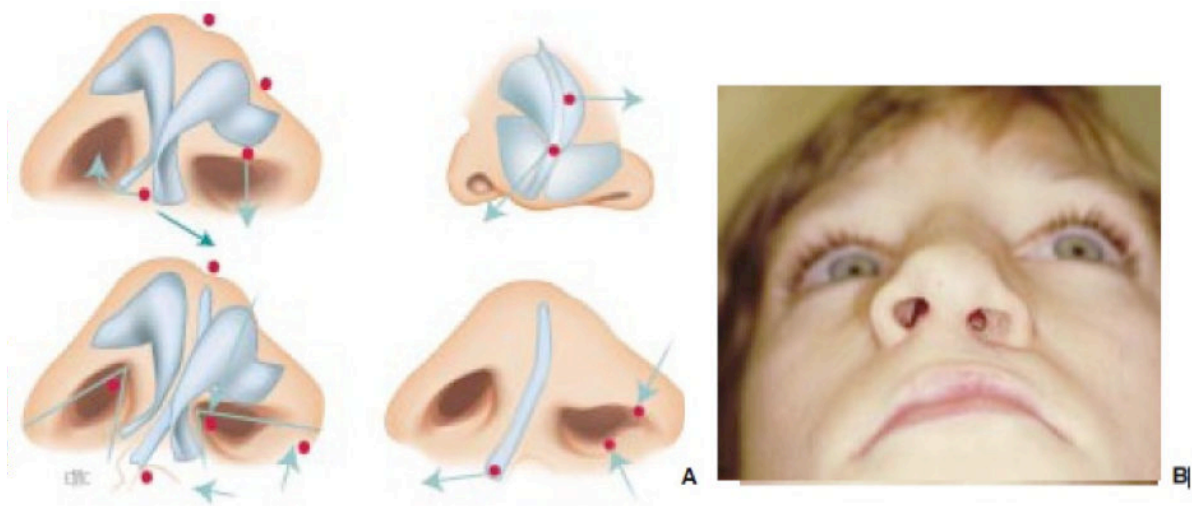


Figure 26 : Déformation du nez dans les fentes unilatérales (Pavy *et al.* 1998) A : Schéma ; B : Cas clinique

3.5 Interventions au niveau de l'os alvéolaire

Après la fermeture dès le jeune âge de la fente au niveau des muqueuses labiale, gingivale et palatine, la question de l'absence d'os alvéolaire reste posée. À ce stade, l'os maxillaire présente toujours une fente osseuse, source à la fois d'instabilité dans le sens transversal mais également de risque de déhiscence osseuse pour les dents faisant leur éruption en bordure de fente. D'un point de vue morphologique, ce déficit osseux est responsable d'un manque de soutien squelettique au niveau de l'aile du nez renforçant l'aspect asymétrique des seuils narinaux. Afin de combler l'espace laissé par la fente, une greffe d'os, prélevé le plus souvent au niveau de la crête iliaque, est réalisée. Certaines équipes programment cette intervention avant l'éruption de l'incisive latérale permanente, vers 4-6 ans, d'autres attendent l'éruption de la canine lorsque l'âge de l'enfant est situé entre 9 et 11 ans.

3.6 Protocoles chirurgicaux des quatre centres retenus pour l'étude

Le protocole de chirurgie primaire de chacun des quatre centres retenus pour notre étude diffère. Leur description et leur chronologie sont représentées dans les tableaux 5 et 6 (Simon *et al.* 2011; Dissaux 2012 ; Pellerin *et al.* 2002) :

Tableau 5 : Protocoles des centres de Strasbourg, Paris, Lille et Nancy pour la réparation d'une FLP unilatérale totale (Simon *et al.* 2011; Dissaux 2012; Pellerin *et al.* 2002)

| Fente unilatérale totale | Naissance | 3 mois | 6-8 mois | 9-14 mois |
|--------------------------|---|---------------------------|--|---|
| Strasbourg | | Chéiloplastie selon Skoog | Uranostaphylorrhaphie par lambeaux de Veau-Wardill | |
| Paris | | | Chéilo-septorhinoplastie selon Millard et véloplastie intravélaire de Sommerlad-6 mois | Fermeture du palais osseux 12-14 mois |
| Lille | Chéiloplastie selon Millard | | | Uranostaphylorrhaphie par lambeaux de Veau-Wardill-Kilner à 10 mois |
| Nancy | Plaques orthopédiques actives ou passives | | Chéiloplastie selon Skoog Uranostaphylorrhaphie avec greffe priostée | |

Tableau 6 : Protocoles des centres de Strasbourg, Paris, Lille et Nancy pour la réparation d'une FLP bilatérale totale (Simon *et al.* 2011; Dissaux 2012; Pellerin *et al.* 2002)

| Fente bilatérale totale | Naissance | 3 mois | 6-8 mois | 9-14 mois |
|-------------------------|---|-----------------------------|--|--|
| Strasbourg | | Chéiloplastie selon Millard | Uranostaphylorrhaphie par lambeaux de Veau-Wardill | |
| Paris | | | Chéilo-septorhinoplastie selon Millard et véloplastie intravélaire de Sommerlad-6 mois | Fermeture du palais osseux |
| Lille | Chéiloplastie selon Millard | | | Uranostaphylorrhaphie par lambeaux de Veau-Wardill-Kilner - 10mois |
| Nancy | Plaques orthopédiques actives ou passives | | Chéiloplastie selon Millard Uranostaphylorrhaphie avec greffe priostée | |

Chapitre III : Conséquences psychologiques des FLP pour l'enfant et ses parents

L'essor de la psychiatrie du bébé et de la psychologie du développement précoce a donné lieu à l'avènement de conceptions beaucoup plus actives et interactives du bébé, désormais perçu comme acteur de son propre développement alors que la vision du nourrisson était plutôt celle d'un être passif et principalement centrée sur la question de l'alimentation (Golse 2011). Le bébé est doué de compétences multiples, sensorimotrices, émotionnelles et relationnelles. Il sait imiter les expressions faciales et certains gestes simples. Il mémorise et est capable de transformer les stimulations proposées. Au regard de ses nombreuses capacités, toutes les pathologies somatiques, et notamment les FLP (Murray *et al.* 2008), auront un impact sur les interactions, ne serait-ce qu'au travers des troubles du développement qu'elles entraînent (Apter 2011). Même si Lebovici affirmait en 1983 : « Les interactions sont l'ensemble des phénomènes dynamiques qui se déroulent dans le temps entre le nourrisson et sa mère », les études dépassent aujourd'hui le cadre de la dyade mère-bébé (Fivaz-Depeursinge & Corboz-Warnery 1999). En effet, les recherches sur les interactions mère-bébé restent prépondérantes du fait des difficultés liées à l'étude de la mère, du père et de l'enfant en même temps, ainsi qu'à des raisons socioculturelles (Apter 2011).

1 Développement psychologique de l'enfant

1.1 Découverte des compétences précoces

Le développement psychologique du bébé est un processus extraordinaire qui suit un programme de développement génétique, spécifique de l'espèce et résultat de l'évolution, avec d'emblée des capacités d'apprentissage et de relations sociales. Le développement du psychisme s'accompagne de plusieurs étapes successives dont les transformations seront à la fois qualitatives et quantitatives. Il prend plusieurs années et l'on considère qu'il s'achève quand l'individu a au moins 20 ans. Le développement social et affectif dans la petite enfance est largement reconnu comme crucial pour tous

les aspects du fonctionnement pendant la vie entière d'une personne (Sroufe 1995). La capacité de l'enfant de « se connecter » au monde social se développe dans les interactions étroites, synchronisées et continues entre le parent et l'enfant. Tous les enfants qui se développent normalement affichent ces compétences au cours des deux premiers mois après la naissance, et même si les enfants peuvent différer dans leur style et leur degré de réponses à des stimuli différents, suivant des tempéraments différents, ils sont toujours sensibles à l'interaction sociale avec un adulte (Fox 2004). Fortement dépendant de son environnement lors de sa venue au monde, le bébé possède cependant des compétences précoces permettant cette interaction sociale. En particulier, lors du développement sensoriel fœtal, la bouche occupe une position centrale de par la mise en place des sensorialités proximales comme le tact, l'olfaction, le goût et des sensorialités distales telles l'audition et la vision. Précocement, ces sensorialités se sont suffisamment développées *in utero* pour que le nouveau-né différencie dès ses premiers jours de vie des événements assez subtils dans son environnement proche. Afin de les étudier, les chercheurs en cognition utilisent en particulier deux méthodes comportementales :

- L'indice de préférence visuelle

On mesure le temps de fixation oculaire, ou temps d'habituation, qui est le temps passé par le bébé à fixer un objet ou à regarder ce qui l'entoure. En général, son regard s'arrête sur des choses nouvelles ou qui changent au cours du temps.

- Le rythme d'activité buccale

Le bébé possède un réflexe de succion qui existe même s'il ne tète pas de lait ; c'est la « succion non nutritive ». L'intensité de cette succion non nutritive dépend des stimulations qu'il perçoit comme un son, une image ou une vibration. L'intensité est proportionnelle à la nouveauté ; elle augmente quand l'environnement est différent et diminue quand il y a habitude. Afin de la mesurer, une tétine reliée à des capteurs est placée dans la bouche du bébé.

- L'audition

In utero, avant le troisième trimestre de grossesse, le son est transmis par le tact, l'appareil auditif ne devenant fonctionnel qu'en fin de grossesse, au cours du troisième trimestre de gestation. Le fœtus est sensible aux bruits et aux sons extérieurs, et cela peut être mesuré par la variation de son rythme cardiaque. Filtrés par le liquide amniotique, il perçoit plus facilement le rythme cardiaque de la mère, sa voix et, de façon plus générale, les bruits émis par les fonctions physiologiques. Il distingue également les bruits du dehors, cette fois filtrés par la paroi abdominale et le liquide amniotique. Il est évident que le fœtus reconnaît un son différent des autres, celui de la voix de sa mère, qui est à la fois un son du dehors et du dedans, à la différence de la voix du père. Discontinue et imprévisible, la voix maternelle, par son intonation et son rythme, est sans doute le premier objet sonore du fœtus. Jardri *et al.* ont montré en 2008 que la lecture d'une histoire active la zone du langage du fœtus. Le traitement cortical des stimuli est visible dès le dernier trimestre de grossesse à l'aide de l'IRM (Fig. 27). La plasticité cérébrale commence très tôt, pour le meilleur et pour le pire. Ainsi, la recherche récente confirme l'impact majeur et durable que peuvent avoir l'anxiété et la dépression pendant la grossesse et leurs effets durables sur la capacité ultérieure de l'enfant à composer avec le stress.

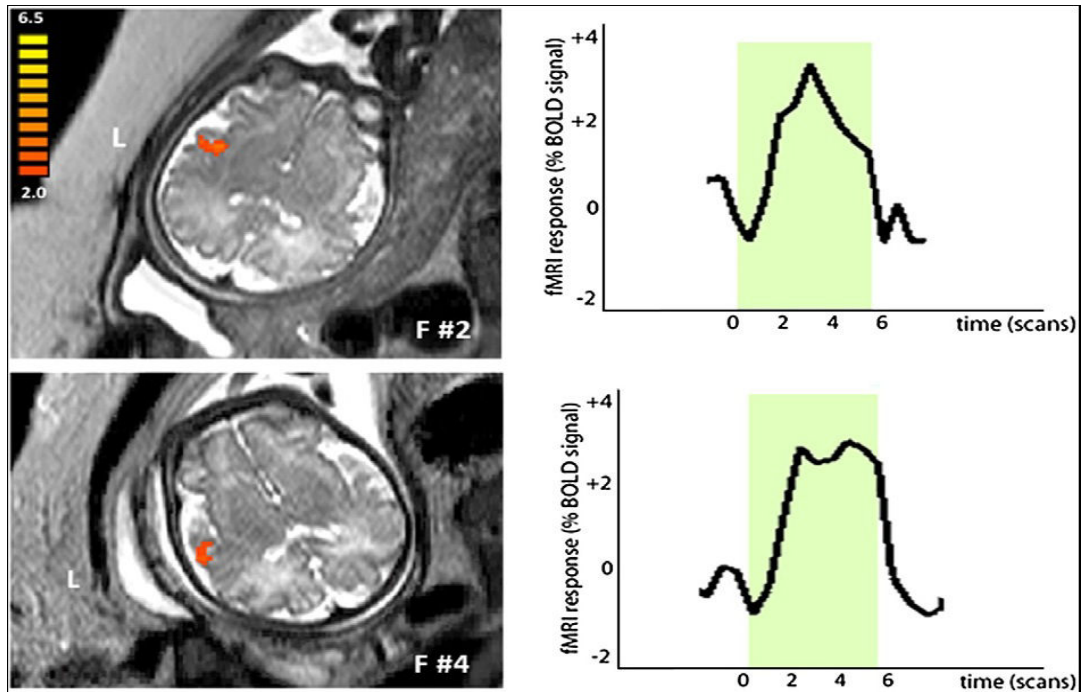


Figure 27 : Stimulation corticale d'un fœtus lors de la lecture d'une histoire (Jardri *et al.* 2008)

Une fois qu'il est né, placé dans son landau, le nouveau-né tourne préférentiellement le visage en direction vers sa mère lorsqu'elle lui parle. Il a été également démontré que, 4 jours après sa naissance, il tourne sa tête plutôt vers une personne parlant la langue maternelle et qu'il peut différencier la langue maternelle d'une autre langue. Ce qui explique pourquoi un bébé qui entend des langues différentes dès la naissance aura plus de facilités à apprendre des langues différentes. Cette capacité très fine de reconnaissance va diminuer avec le temps au cours de son développement.

- Les perceptions buccale et tactile

Afin d'étudier ces perceptions, des tétines de forme différente, avec des picots ou lisses, sont utilisées pour juger si le nouveau-né reconnaît leurs différences (Fig. 28).

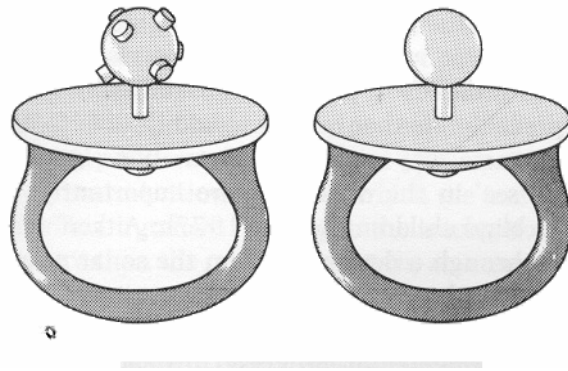


Figure 28 : Tétines de forme différente (Meltzon & Borton 1979)

On a pu ainsi montrer qu'il peut effectuer un transfert intermodal. Lorsqu'on le fait visualiser une image représentant deux tétines dont l'une est dans sa bouche, il regardera plus longtemps celle-ci. Il acquiert très tôt une relation intermodale, ou capacité de représentation, entre la sensation buccale et ce qu'il voit. De la même façon, pour le sens tactile, à 2 mois, il reconnaît visuellement un objet qu'il a exploré avec les mains qui était caché de son regard par un écran.

- L'olfaction

À la fin de la première semaine après sa naissance, il reconnaît l'odeur de sa mère. Si deux tampons sont présentés au bébé, l'un imprégné de l'odeur de la mère, l'autre d'une autre mère ayant également accouché, il reconnaît préférentiellement celui de sa mère. En fait, il reconnaît l'odeur de celle qui le nourrit. Ce phénomène met en évidence l'attachement qui est essentiel pour sa survie.

- La vision

À la naissance, il reconnaît globalement le regard de sa mère, même s'il ne l'analyse pas encore de façon assez subtile. À 3 jours, il la reconnaît même si on lui cache les cheveux. À 2 mois, il s'intéresse différemment au visage, ce qui est démontré en mesurant le temps de fixation en relation avec ce qui lui est présenté (Fig. 29) (Maurer 1985). Les

yeux sont la partie du visage à laquelle un bébé s'intéresse préférentiellement, et c'est pour le dessin sans yeux (C) que le temps de fixation est le plus faible (20 minutes).

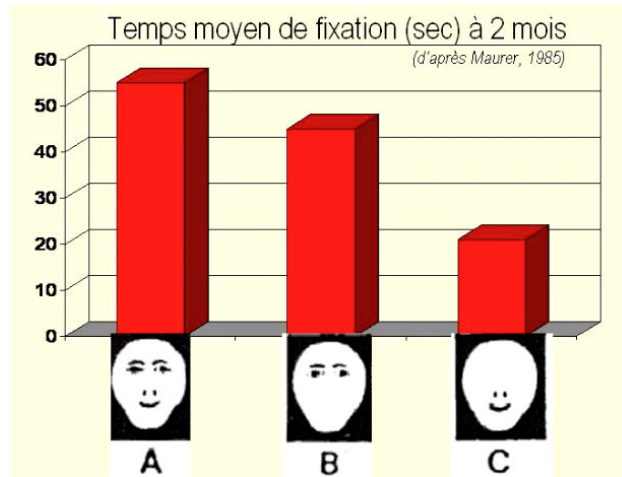


Figure 29 : Temps de fixation visuelle en fonction de l'image d'un visage (Maurer 1985)

Dès la naissance, il regarde plus longtemps un visage d'homme qu'un dessin représentant un visage déformé en ayant un intérêt plus prononcé pour les figures symétriques. Le regard se fixe préférentiellement sur la forme D correspondant à la structure du visage humain (Fig. 30).

L'habituation met plus de temps à apparaître quand il a détecté la nouveauté et, peu à peu, son regard s'affinant, il aura besoin de moins de paramètres pour reconnaître des objets.

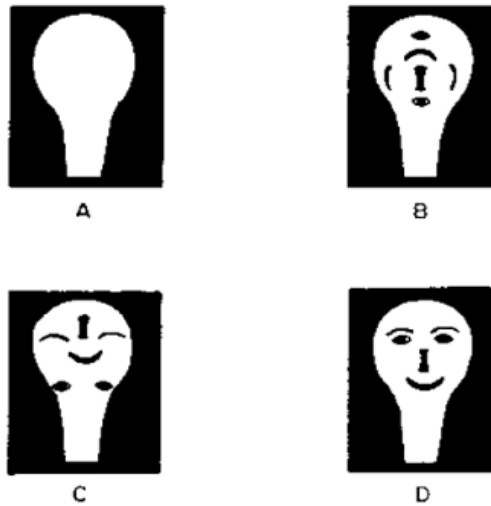


Figure 30 : Schémas symbolisant un visage

Au sein des visages, il marque un grand intérêt pour les yeux, et à 6 mois, il s'arrête plus longtemps sur des visages en les fixant deux ou trois fois plus longtemps lorsque le regard est dirigé dans sa direction. En fait, dès 4 mois, les visages sont finement analysés avec une spécialisation hémisphérique cérébrale. La figure 31 montre la même femme pour laquelle l'orientation des yeux a été changée sans modifier ni la bouche ni le nez. La différence de l'image (a) par rapport à l'image (c) est reconnue par l'hémisphère droit (relations spatiales : position des yeux) tandis que l'image (a) est différenciée de l'image (b) par l'hémisphère gauche (forme des yeux).

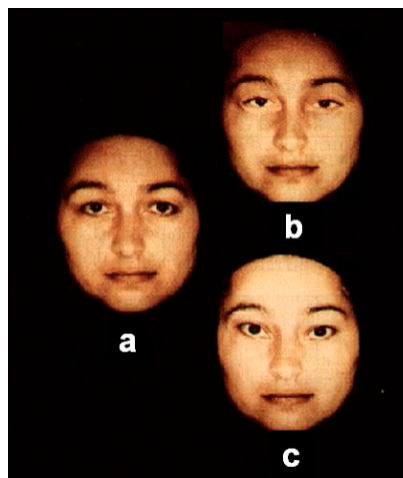


Figure 31 : Même visage mais avec une orientation et une forme des yeux différentes

1.2 Interactions précoces et cognitions sociales

La communication sociale – ou intersubjective – passe par le langage mais, déjà avant qu’il ne soit constitué, par les éléments suprasegmentaires de la parole comme l’intonation, la hauteur de voix ou le débit. Le développement d’échanges émotionnels et affectifs véhiculés par les mimiques, la gestualité, le tonus corporel précèdent le langage et ont servi de fondement à la communication intersubjective (Bursztejn 2011).

Les compétences précoces, qui ont été décrites auparavant, permettent au bébé de communiquer et d’interagir avec son entourage. Dès les premières heures de sa vie, alors qu’il est limité dans sa motricité, il dispose d’un équipement sensoriel tel qu’il perçoit les vecteurs essentiels pour les échanges sociaux, à savoir le visage, la voix et l’odorat. Très tôt, il possède des aptitudes (ou compétences) pour l’échange. Le regard, le sourire et les vocalisations, mais aussi les pleurs, le rendent actif dans les interactions avec les autres. En retour, il est très sensible à la réciprocité avec les autres : il a besoin de réponses à ses actions (Fig. 32).



Figure 32 : Réciprocité des interactions de la dyade mère-enfant

À partir des recherches sur le bébé humain et sur l’animal, Elizabeth Spelke défend l’hypothèse selon laquelle la cognition humaine dépend d’un ensemble de systèmes qui sont propres à un domaine, spécifiques d’une tâche et relativement encapsulés : c’est ce qu’elle appelle les « systèmes du *core knowledge* »⁸ (2008). La plupart de ces systèmes

⁸ Difficilement traduisible, le *core knowledge* représente les bases ou les fondements de la

ont une longue histoire phylogénétique et ne sont pas spécifiques aux humains. De plus, les systèmes apparaissent tôt dans l'enfance, opèrent tout au long de la vie et sont, par conséquent, communs aux adultes et aux bébés. Néanmoins, les recherches comparant la performance des adultes humains à celle des nourrissons ou des animaux suggèrent que ces systèmes seuls ne peuvent rendre compte de la flexibilité de la cognition mature.

Bien avant le langage, le nourrisson dispose ainsi d'un large panel de moyens bien différenciés que sont les émotions comme la joie, la tristesse, le dégoût, la surprise, la colère ou la peur, qui lui permettent de communiquer lors de ces interactions. L'émergence du sourire-réponse, vers 2-3 mois, en est une des premières manifestations repérables (Bursztein 2011). L'expérience dite du « *still face*⁹ » élaboré par Cohn et Tronick (1983) permet de le démontrer (Fig. 33). Au cours d'une séquence d'échanges réciproques entre un bébé et sa mère, on demande à la mère d'interrompre brusquement ces interactions, d'adopter un visage impassible face à son bébé et de stopper tout échange de telle façon qu'elle ne réponde plus à ses babillages et à ses sourires. Dans un premier temps, dès l'âge de 6 semaines, le bébé va essayer de la stimuler par le regard, en lui souriant ou en augmentant l'intensité de ses cris ou de ses rires et de ses mouvements des bras et des jambes. Puis, progressivement, il cessera ses sollicitations, détournera le regard et une expression triste se dessinera sur son visage. Il se repliera dans une attitude passive évoquant la dépression (Georgieff 2005).

connaissance humaine.

⁹ *Still face* : visage impassible



Figure 33 : « Still face » : A : l'enfant rit; B : l'enfant est perplexe; C et D l'enfant détourne son regard (Cohn & Tronick 1983)

De la même façon, lors d'une expérience mise en place par Murray et Trevarthen (1986) et modifiée par Nadel et coll. (1999), un bébé de 2 mois et sa mère, situés dans deux pièces différentes, communiquent par l'intermédiaire d'un écran fonctionnant en duplex dans une parfaite synchronisation. Si l'on crée un retard entre le son et l'image de quelques secondes, on voit diminuer les initiatives de communication et les réponses de l'enfant. Il remarque très vite que la conversation est factice et que sa mère n'interagit plus avec lui. Conscient de la désynchronisation entre l'expression du visage et le son émis, le bébé est alors « perdu ». Lorsque l'échange direct est rétabli, il reprend ses comportements interactifs. Dès ce jeune âge, le bébé est réceptif aux échanges prélangagiers réciproques et à leur synchronisation.

De la même façon, face à l'inconnu, il calque son attitude et son comportement en fonction des émotions des personnes présentes qui lui sont proches. L'expérience du « faux précipice » (Klennert *et al.* 1983) relève l'importance de cette communication non

verbale. Un bébé âgé de 9 à 12 mois est placé sur un promontoire à distance de sa mère. Une plaque de verre transparente surplombant un fossé relie ce promontoire à l'endroit où se trouve la mère de telle façon que l'enfant doit passer par-dessus la vitre pour pouvoir rejoindre sa mère. Selon le visage de la mère – exprimant la frayeur ou, au contraire, la confiance –, l'enfant franchira ou non ce fossé. Sans parole, il tient compte de renseignements obtenus par une communication non verbale et, d'instinct, réagit et prend des initiatives. Cette expérience montre que l'enfant interagit beaucoup par la vision et qu'il arrive à communiquer, ne serait-ce que par la mimique. Le regard est l'un des éléments qui permettent de reconnaître de manière intuitive les intentions implicites des personnes qui l'entourent et il les lit sur leur visage. Le bébé se sent exister comme une personne. C'est par le concept de l'intersubjectivité que le bébé va reconnaître que l'autre existe comme un autre sujet et reconnaître ses émotions. Lui et l'autre font deux. Le bébé et l'adulte construisent l'espace intersubjectif tout en développant les liens préverbaux. Les liens d'attachement sont la conséquence de l'accordage des affects associant des réponses à des signaux, de la mère pour le bébé, et inversement. C'est un dialogue où chacun s'adapte progressivement à l'autre, et se synchronise ou non, par une succession d'essais et d'erreurs.

1.3 Le développement du langage

Précédant l'acquisition du langage, qui est supporté par l'hémisphère gauche pour les droitiers, la communication analogique - qui passe par les regards, les sourires et la gestuelle - est supportée par l'hémisphère droit. À la différence de la communication par le langage qui permet d'exprimer des pensées ou des concepts, la communication analogique autorise seulement l'expression des affects ou émotions. Le langage, acquis plus tardivement, réunit ces deux modes de communication, modulant la voix en fonction du timbre, du débit, du rythme ou de la scansion. Ainsi, très tôt, le bébé est sensible au langage mais aussi à ses intonations. Si le langage est monotone, il l'intéressera moins. De façon réciproque, il faut être attentif aux vocalises du bébé.

Le développement du langage dépend d'une programmation génétique, de l'intégrité anatomique des organes permettant la réception et l'émission de sons, et de

l'importance des échanges avec un environnement parlant. S'il existe, dès la naissance, une anomalie anatomique à l'origine d'une surdité congénitale par exemple, les conséquences risquent d'être très invalidantes pour le développement du langage.

De façon générale, l'importance des échanges affectifs reste fondamentale. Dès sa naissance, le bébé produit des sons répétitifs qui n'ont pas de sens, le babillage. Comme nous venons de l'évoquer, le bébé est sensible aux stimuli, à la musique des mots et aux mimiques qui les accompagnent. Au début, le bébé s'essaie à différents sons avant de passer aux mots. Puis il sélectionne les phonèmes dont il a besoin dans sa langue maternelle qu'il reconnaît pratiquement depuis la naissance. Les mots « papa » et « maman » sont prononcés assez tôt, vers 12 mois. Ces phonèmes, faciles à articuler, sont des essais pour le bébé, et les parents lui donneront un sens symbolique en associant « papa » au père et « maman » à la mère. Globalement, entre 12 et 18 mois, l'enfant prononce de plus en plus de mots et plusieurs par jour. À 2 ans, il produit ses premières phrases. Ainsi, l'enfant et le langage qu'il acquiert progressivement se construisent peu à peu dans l'interaction, la reconnaissance progressive des émotions, la répétition et la mémorisation, dans un échange constant, la capacité de percevoir les émotions de l'autre et que les siennes soient surprises par l'autre, ceci en lien avec les capacités sensorielles, la maturation neurologique et psychique progressive, mais aussi, ce qui sera essentiel pour notre sujet, la capacité des parents à entrer et soutenir les interactions avec l'enfant (état psychique, capacités cognitives d'adaptation au bébé, capacités sensorielles).

Anatomiquement, le langage s'étaye sur des organes dévolus à la ventilation et à l'alimentation. Les voies aériennes supérieures et la cavité buccale participent aux fonctions relevant de l'ordre de la survie. Le langage dépend ainsi du désir et de la demande et non du besoin ce qui souligne l'importance de l'oralité au sens large, bien avant le développement du langage. Pour la pathologie qui nous concerne, ces faits sont certainement très importants.

2 Le retrait relationnel du nourrisson

Pour comprendre les fondements du retrait relationnel, nous reviendrons sur le concept essentiel d'attachement qui constitue, en quelque sorte, la référence de la relation «normale» entre un bébé et sa mère, ses parents. Puis, du normal, nous irons vers le pathologique en exposant en quoi la dépression précoce du bébé peut nous amener à considérer ce concept plus vaste de retrait relationnel précoce.

2.1 L'attachement

L'attachement permet à l'enfant de se tourner en cas de détresse vers la personne qui prend soin de lui pour y trouver refuge, un sentiment de sécurité (Guédénéy 2010). Si les premiers liens apparaissent normalement dès la naissance entre le bébé et les personnes qui l'élèvent, ils s'établissent tout au long de la vie (Bowlby 1973). Nous avons évoqué plus haut le fait que la survie d'un bébé dépend de son environnement et notamment des soins qui lui sont prodigués. Pour ce qui est de l'attachement, il lui faut trouver la proximité de personnes adultes qui prennent soin de lui. Quelle que soit l'attitude de ces adultes, le bébé s'y attachera. Dès la naissance, par son comportement, ses pleurs, ses cris, ses réflexes de préhension, le bébé possède des *patterns* d'attachement qui lui permettent d'attirer l'attention de ceux qui s'occupent de lui. Le sourire et la vocalisation sont également des signaux comportementaux archaïques de l'attachement. Ils servent à établir ou rétablir la proximité avec les figures d'attachement que peuvent être la mère, le père, un des grands-parents ou une nourrisse. Le réconfort et la protection apportés par la figure d'attachement, *caregiver*, permettent au bébé d'associer cette proximité à un vécu émotionnel de détente et de calme. Cet état émotionnel va devenir l'objectif interne du système d'attachement de l'enfant et la proximité spatiale, son objectif externe. Habituellement, dans nos sociétés occidentales, la figure principale est soit la mère, soit la personne qui s'est le plus occupée du nourrisson dans les premiers mois de sa vie. L'absence ou un défaut d'attachement ne peut exister qu'à l'issue de situations exceptionnelles par exemple lorsque l'enfant souffre de négligences sévères, de nombreuses ruptures relationnelles ou lorsqu'il est

placé dans un orphelinat qui prône l'obligation de l'absence de figure régulière pour les soins, comme cela a été le cas durant de nombreuses années. Mary Ainsworth (1978) a montré, à la suite d'études transculturelles, que cette théorie de l'attachement, établie par Bowlby, était universelle et s'appliquait à tous les enfants quelle que soit leur origine.

Les comportements d'attachement servent une double fonction d'adaptation : la sécurité, par un rôle de protection face au monde environnant (s'appuyer pour faire face à l'inconnu), et l'exploration et la découverte, par un rôle d'ouverture au monde environnant (s'appuyer pour aller vers).

En 1978, Mary Ainsworth décrit différents types d'attachement : ce sont les fondements de la démonstration de la qualité relationnelle de l'enfant envers ses parents.

- **Le schème *secure*** : montre un enfant qui a tendance à protester lorsqu'il est séparé de ses parents. Mais lorsque la figure d'attachement principale est de retour, l'enfant tend les bras, sourit, exprime son soulagement, s'accroche, recherche le contact puis se calme spontanément.

- **Le schème *insecure évitant*** : l'enfant ne cherche pas le réconfort, ne semble pas affecté lorsque son parent quitte la pièce, il dénie l'absence de l'adulte et, lorsque le parent revient, l'enfant évite son contact. L'enfant n'« utilise » pas son parent comme mode de réconfort, et prend une sorte d'autonomie compulsive.

- **Le schème *insecure ambivalent*** : l'enfant est légèrement perturbé lorsque son parent le quitte. A son retour, l'enfant cherche le réconfort mais le quitte rapidement, comme s'il ne voulait pas de ce lien. Il exprime une détresse passive.

D'après Main et Hesse (1990), le trouble de l'attachement apparaît comme une défaillance de la fonction parentale. Le besoin d'attachement est inné et le comportement d'attachement du bébé rencontre le comportement de soins du parent. Le bébé éprouve le besoin primaire de maintenir une cohésion, indépendante de la satisfaction alimentaire. Dans l'idéal, le résultat des interactions procure protection et

sécurité de l'enfant en premier lieu. Par tous les moyens possibles dont dispose l'enfant, l'attachement est la recherche d'un moyen de s'accrocher à une personne dont la présence lui garantit de ne pas être submergé par des pressions trop fortes. À l'abri des conflits internes et externes, cette présence lui assure une stimulation agréable et nécessaire à son développement.

Les échanges entre la mère et son enfant, et cela dès la naissance, vont influencer toutes les relations futures de l'enfant. C'est une forme primaire du lien social et culturel. La nature du développement émotionnel et cognitif du bébé dépend étroitement de leur qualité. A l'âge de 2-3 mois, sur la base de l'imitation réciproque, le bébé initie cet échange, se dégage et recommence. Son développement précoce est ainsi le résultat d'une succession de conflits et de coactivations concernant un large panel d'affects en rapport avec la motivation : plaisir/déplaisir, curiosité/maîtrise, attachement/exploration, affiliation/évitement, etc. C'est la satisfaction de cet échange qui stimule le développement, mais cela suppose que le parent soit présent, sensible et réponde activement à cette sollicitation. L'enfant présente de fait une grande sensibilité à la désorganisation de l'attachement : carence, séparation, violence directe ou dans le couple, état psychique parental. Elle est d'autant plus grave que l'enfant est jeune et que l'anxiété générée peut entraîner des troubles du comportement et des apprentissages. Cependant, la résilience, définie comme la capacité à maintenir son développement malgré des conditions difficiles, atténue leurs effets et permet au développement de s'autocorriger surtout si l'enfant peut s'appuyer sur d'autres *caregivers* que ses parents, grands-parents, nourrice ou autres. C'est en fait l'accumulation des facteurs de risque qui limite cette résilience, notamment quand il y en a plus de trois indépendants, comme la grande pauvreté, le faible niveau d'études, le tabagisme, les troubles de comportement maternels ou la dépression postnatale. Ces facteurs de psychopathologie identifiés sont d'autant plus nocifs pour le bébé que les parents les plus désorganisés ont moins tendance à demander de l'aide et nécessitent un soutien réel pour changer. Ainsi, il est primordial d'identifier les modes prémorbides de mal-adaptation pour permettre une intervention précoce et ciblée de la prévention.

2.2 La dépression précoce

La dépression du bébé est un concept peu reconnu ou mal connu depuis la description initiale de René Spitz en 1944, la « dépression anaclitique », et qui pâtit encore aujourd'hui de nombreuses divergences théoriques. La dépression précoce ne peut être prise en compte que si les compétences psychiques du bébé le sont aussi. On débat toujours actuellement du développement de ces compétences, pour évaluer à quel stade elles seraient suffisamment développées et donc à partir de quel âge le bébé pourrait être déprimé. La question fondamentale est de savoir ce qui existe au début de la vie psychique.

2.2.1 La dépression anaclitique de René A. Spitz

Beaucoup d'auteurs ont parlé de la dépression chez le bébé en employant des théories différentes et en pensant les causes de manière variée.

Les travaux les plus célèbres sont ceux de Spitz qui a décrit et théorisé la notion de dépression anaclitique en l'articulant avec une rupture brutale de soins affectifs des nourrissons placés subitement en institution. La dépression anaclitique, par définition, est liée à la disparition brutale de l'objet sur lequel on peut s'étayer (*ana*, « contre » ; *cleios*, « s'appuyer »). C'est à travers l'étude de jeunes enfants nés en prison, mais séparés de leurs mères, que René Spitz décrit, en 1936, les conséquences de l'interruption brutale des relations mères-bébés (description des prisons pour femmes à Vienne dans les années 1930 puis dans les *nurseries* londoniennes sous les bombardements de la Seconde Guerre mondiale).

Tous les enfants inclus dans le groupe étudié avaient vécu la même expérience : alors qu'au préalable les mères s'étaient occupées pleinement de leur enfant, elles en ont été séparées brutalement entre le sixième et le huitième mois. Spitz décrit chez ces enfants l'apparition d'un syndrome de carence affective partielle, ou dépression anaclitique. Ce syndrome comporte des pleurnicheries auxquelles succèdent des gémissements plaintifs, une perte de poids, un refus du contact, des insomnies, une tendance à

contracter des maladies intercurrentes, une généralisation du retard moteur et une certaine rigidité faciale. Après trois mois, la rigidité faciale est fermement établie, les pleurs sont remplacés par des geignements, le retard moteur s'aggrave, faisant place à la léthargie, le quotient de développement décroît. Lorsque la séparation dépasse cinq mois, la symptomatologie évolue et le pronostic devient plus sévère, laissant la place au syndrome d'« hospitalisme », voire au décès de l'enfant.

Spitz note que « la symptomatologie et l'expression faciale de ces enfants rappelaient fortement celles des adultes atteints de dépression. Mais il était impérieux d'établir une distinction claire entre cette condition infantile et la nosologie de la dépression chez les adultes en raison de l'appareil psychique incomplet de l'enfant et des facteurs étiologiques spécifiques qui sont à la racine de ce syndrome » (Spitz, 1976, p. 209).

D'après Spitz, ce serait la perte de l'« objet d'amour » qui déclencherait cette série de symptômes, comme chez l'adulte en dépression. Cependant, l'absence de précurseurs discernables du Moi chez le nourrisson fait de la dépression anaclitique une entité tout à fait différente de la dépression de l'adulte.

Enfin, Spitz précise que la dépression anaclitique n'apparaît que chez des enfants ayant entretenu de bonnes relations avec leur mère et qu'il n'y a aucun cas de dépression anaclitique chez des enfants ayant eu de mauvaises relations. Cela s'explique par le fait qu'il est beaucoup plus difficile de « remplacer un objet d'amour satisfaisant qu'un objet insatisfaisant » (Spitz, 1976, p. 212).

2.2.2 John Bowlby

Après les travaux de Spitz, John Bowlby a étudié de façon chronologique les effets d'une séparation précoce entre le bébé et sa mère (Bowlby, 1973). Il a décrit l'évolution en trois phases: le découragement, le désespoir et le démenti.

a) La première phase de découragement ne dure que quelques jours. L'enfant crie, pleure, montre de l'opposition et du refus ; il régresse dans ses habitudes alimentaires et des troubles du sommeil apparaissent (difficultés d'endormissement, réveils nocturnes, cauchemars).

b) La deuxième phase dite « de désespoir » est plus durable : c'est la période dépressive à proprement parler ; l'enfant est asthénique, il montre du découragement, de la souffrance, sa vie relationnelle est réduite aux automatismes. Il y a une perte du jeu et de la mobilité, l'enfant ne sourit plus et reste indifférent aux sollicitations. On note une perte des initiatives et de la création.

c) La troisième phase est celle du démenti ou de la dénégation de la réalité de la séparation. Cette phase est autodestructrice et décrite comme celle d'un deuil consommé dans une quasi « indifférenciation ». La vie relationnelle est limitée au minimum des besoins primaires. La présence même de la mère ne modifie plus l'inertie, l'écrasement, l'apathie et la réticence douloureuse. On note alors la stagnation du développement.

Cependant, Bowlby note que ces troubles sont réversibles lors du rétablissement d'un système de relations psychoéducatives cohérent et stable quand la séparation est inférieure à 3 à 6 mois maximum.

2.2.3 Classification diagnostique de la dépression du bébé

Herzog et Rathbun en 1982 ont décrit la dépression du bébé selon deux axes principaux :

- Une humeur dysphorique avec un visage triste ou inexpressif, un détournement du regard, un regard vide, une peur de l'affect et une irritabilité.
- Des troubles du comportement avec des troubles somatiques, une absence de jeu, une irritation permanente ou une léthargie.

Ils sont les premiers à associer la dépression et les troubles de l'attachement. Durant la même année, ils ont proposé des critères diagnostiques de dépression applicables entre la naissance et l'âge de 36 mois, basés sur le DSM-III (DSM : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders publié par l'Association américaine de psychiatrie en 1980). La liste des symptômes (présents pendant au moins deux semaines) comprend :

- le retard de développement ;

- des troubles du langage ;
- des troubles d'acquisition de la propreté ;
- un retard de croissance ;
- des mouvements anormaux ;
- des régurgitations alimentaires avec « rumination » ou mérycisme ;
- des troubles du sommeil ;
- l'absence d'angoisse de séparation ou, à l'inverse, un attachement angoissé.

Ces critères témoignent de la difficulté à établir une échelle ou des critères de dépression spécifiques à cet âge de la vie du fait, d'une part, de la rapidité de développement et, d'autre part, de la variété très contrastée des aspects sémiologiques, en particulier ceux liés à l'attachement et à la séparation.

En 1983, Justin Call propose la première classification diagnostique des troubles mentaux de la petite enfance, dans laquelle la dépression anaclitique trouve sa place dans la catégorie des troubles de l'attachement. Cependant, dans le DSM-IV en 1994 et dans l'ICD-10¹⁰ (International Classification of Diseases) en 1988, la dépression du bébé n'apparaît pas.

C'est en 1994 qu'un groupe de cliniciens propose la Classification diagnostique 0-3 ans (Zero To Three, National Center for Children Infants Programs, 1994), classification dans laquelle la dépression de la petite enfance figure dans la catégorie des troubles de l'humeur. Les symptômes, qui doivent être présents depuis deux semaines au moins, sont les suivants :

- humeur déprimée ou irritable ;
- diminution du plaisir et de l'intérêt au cours des activités adaptées à l'âge de l'enfant ;
- diminution de la capacité à protester ;
- des geignements excessifs et un répertoire restreint des interactions sociales ou des initiatives vers l'autre ;

¹⁰ <http://www.who.int/classifications/icd/en/bluebook.pdf>

- éventuellement des troubles du sommeil ou de l'alimentation, avec parfois une perte de poids.

La diversité clinique et théorique au sujet de la dépression précoce, et l'absence de critères validés et d'outils d'évaluation fiables, explique les difficultés à sa prise en compte dans les systèmes actuels de classification diagnostique.

2.3 Le concept de retrait relationnel précoce

A l'évidence, le terme de « dépression » est inapproprié pour le bébé même si Kreisler (1987, 1989) suggérait que l'on conserve ce terme pour des raisons d'analogie clinique aux différents âges de la vie (Samerof & Emde, 1993). Pour cet auteur, il fallait entendre « dépression » au sens propre, c'est-à-dire une chute de pression des instincts de vie et sans référence à la psychopathologie adulte (Golse, 2011). Cependant, les confusions et les difficultés conceptuelles de la dépression précoce ont conduit différents auteurs à s'intéresser au concept de retrait relationnel précoce du jeune enfant, « concept plus large et plus opérationnel que celui de la dépression précoce, et qui peut apparaître comme annonciateur de la dépression » (Guédénéy, *et al.* 2004, p. 1047). Le retrait sera défini comme « l'action de se replier sur soi, de se rétracter comme pour se défendre, préserver sa personnalité » (*Le Nouveau Petit Robert de la langue française* 2007). Le retrait est, dans une certaine mesure, une caractéristique normale du comportement de l'enfant dans les interactions parent-nourrisson, et un moyen pour l'enfant de réguler le flux d'interaction (Brazelton *et al.* 1974). Cependant, une réaction de retrait augmentée ou durable chez les nourrissons peut être observée dans l'insuffisance des interactions parent-nourrisson, par exemple entre une mère déprimée et son bébé, mais le retrait relationnel précoce peut être également un symptôme, qui existe constamment dans les syndromes dépressifs, l'autisme, les troubles précoces de l'attachement ou comme conséquence des troubles sensoriels, ce qui souligne que ce signe n'est pas pathognomonique de telle ou telle situation clinique.

2.3.1 *Premières observations*

C'est en 1956 qu'Engel et Reichman ont observé pour la première fois un comportement de retrait relationnel durable chez une petite fille, Monica, âgée de 18 mois, en dehors de tout syndrome autistique. Elle présentait une fistule œsophagienne, ce qui l'empêchait de s'alimenter par voie orale. Nourrie par sonde, elle entretenait avec sa mère une relation très perturbée. Celle-ci, à la fois isolée, maltraitée par son mari, et contrariée par les difficultés d'alimentation de sa fille, était très déprimée. « Monica fut donc hospitalisée dans un état de retrait relationnel avec refus du contact, évitement du regard, absence de jeu et de vocalisations, immobilité, et anorexie avec retard staturo-pondéral et développemental sévère. Elle présentait une angoisse nette devant l'étranger et un état que l'on décrirait maintenant comme un attachement désorganisé » (Guédénéy *et al.* 2004, p. 1047). Lors de son temps d'hospitalisation, Monica manifesta un attachement plus spécifique auprès de son médecin que de sa mère. A partir de la description qu'Engel et Reichmann ont faite du cas Monica, le retrait relationnel durable du nourrisson apparaît comme un mécanisme de défense contre la perte d'attachement entre le bébé et ceux qui en prennent soin.

2.3.2 *Le « freezing » de Selma Fraiberg*

Dans son article le plus connu, « Fantômes dans la chambre d'enfants », Selma Fraiberg (1975) décrit ce que l'on peut observer dans ces « familles à risques » où le développement psychique des bébés en souffrance est remis en question. Elle constate alors qu'à cette époque il n'existe qu'une échelle de développement pour nourrissons pour évaluer l'état de ces enfants, l'échelle de développement infantile de Bayley (1969). Il n'existe pas d'échelle standardisée pour l'évaluation de la relation affective entre l'enfant et ses parents. On peut mesurer le fonctionnement cognitif et moteur du bébé, mais on ne peut pas évaluer les critères d'attachement humain comme le sourire, le regard, la vocalisation et les comportements moteurs. Ainsi, comme elle a pu l'écrire, « l'échelle de Bayley ne permet pas d'examiner le répertoire social affectif du bébé aussi complètement que nous l'exigeons pour l'évaluation d'une perturbation affective

présumée. Bien des bébés que nous avons examinés et chez qui nous avons décelé de sévères perturbations affectives tombaient à l'intérieur des limites normales de l'échelle de Bayley pour ce qui est du fonctionnement cognitif et moteur » (Fraiberg 1999, p. 52).

Selon elle, un bébé de 3 mois qui souffre d'« abandon émotionnel », montrera des signes de carence par l'absence ou la pauvreté d'indices d'« attachement humain » et par un répertoire restreint d'expressions affectives. Ce sont ces signes de carence qu'elle décrit par le terme « *freezing* ». Une mère incapable de répondre aux besoins affectifs de son bébé se comportera en les ignorant ou en les interprétant de façon erronée. Les qualités affectives attendues chez un bébé de 3 à 4 mois en bonne santé et « bien materné » sont les suivantes : un sourire généreux et frappant, « gai », « joyeux » ou « exubérant » ; des vocalisations animées ; du plaisir dans le contact tactile avec la mère ; la possibilité de se faire reconforter par la mère. Fraiberg insiste sur le fait que ces qualités affectives ne sont pas innées chez les bébés, et qu'elles sont le résultat d'un sentiment de confiance et de bien-être que leur ont donné leurs « partenaires humains ».

2.3.3 La « désynchronisation » de Ruth Feldman

La synchronie est « la correspondance entre des faits, entre des événements considérés comme simultanés »¹¹. Appliqué dans de nombreux domaines scientifiques, ce concept a été utilisé dans le cadre de l'observation des interactions parents-enfant dont les comportements, les états affectifs et les rythmes biologiques forment une unité relationnelle (Feldman 2007). Elle représente la structure temporelle sous-jacente aux échanges interpersonnels courts et intenses. Après avoir observé les conséquences d'une « désynchronisation » des relations parents-enfant au cours de la première année de vie du bébé, Ruth Feldman explique que les courts épisodes de jeu intense entre un parent et son enfant accélèrent la maturation et les compétences relationnelles de ce dernier. Les caractéristiques temporelles et organisationnelles du système dyadique sont à l'origine de la corégulation des expériences d'attachement à partir desquelles se développent l'autorégulation (maintien des fonctions vitales de base comme la modulation du rythme respiratoire, du rythme du sommeil et de celui de la libération

¹¹ www.cnrtl.fr/lexicographie/synchronie

des hormones), l'utilisation des symboles et la capacité de l'enfant à lire les intentions de l'autre.

Ainsi, la synchronie est ce qui permet au nourrisson – au cours d'un moment d'échange intense avec l'autre – de cocréer (avec un autre être humain) son rythme biologique. «Etablir la synchronie entre le parent et l'enfant est probablement l'une des principales tâches de la première année de la vie » (Guédeney *et al.* 2011).

La synchronie étant l'une des caractéristiques de base de la dyade, elle peut être compromise par différents facteurs de risques, d'origine maternelle ou infantile. Feldman identifie effectivement la prématurité du bébé et la dépression maternelle comme étant les conditions les plus propices à un défaut de synchronisation (Feldman, 2007). Les conséquences pour l'enfant peuvent être biologiques, médicales ou psychologiques.

Au niveau psychologique, le trouble de la synchronisation de la dyade peut se manifester de différentes façons chez le bébé :

- par des troubles de l'alimentation ;
- par un comportement de retrait.

La réaction de retrait relationnel durable serait ici la conséquence de « violations répétées de la synchronisation de l'interaction », et donc un mécanisme de défense en réponse à une attente déçue (Guédeney *et al.* 2011).

2.4 Le comportement de retrait dans la psychopathologie précoce

2.4.1 Le retrait comme signal d'alarme

Dans l'expérience du visage immobile ou « *still face* » (Cohn & Tronick 1983 ; Field 1984) déjà décrite, le bébé, dans un premier temps, proteste puis il s'immobilise face à l'interruption de la relation avec sa mère et à ses tentatives restées vaines de rétablir cette relation. Le bébé prend une position de retrait face à une inobservance de ses

attentes. Ce retrait se caractérise comme un élément de réponse majeur à l'altération de la relation mère-enfant. On l'observe également cliniquement dans les cas de dépression maternelle. Trevarthen et Aitken (2003) ont montré que les nourrissons qui recherchent le contact avec des mères dépressives sont troublés par le comportement de ces dernières, sans réaction et désynchronisé, développant alors des comportements de détresse, d'évitement et de retrait. Le bébé proteste devant l'interruption de ses attentes dans l'interaction : il se fige et se désorganise. « Le comportement de retrait durable apparaît donc comme un signal d'alarme important en clinique » (Guédeney & Vermillard 2004, p. 26).

Comme nous l'avons décrit plus avant, le bébé, qui n'a pas encore accès au langage, est limité dans le répertoire de ses protestations. Il peut pleurer, s'agiter, et ce sont alors des manifestations visibles de tous ; mais il peut aussi se renfermer, se taire et rester inexorablement calme et immobile. Ces symptômes sont beaucoup plus difficilement identifiables, et le retrait, avec sa sémiologie « tout en creux », comme le disait Léon Kreisler (Kreisler, 1981), est compliqué à reconnaître.

Antoine Guédeney et Martine Vermillard soulignent également la difficulté rencontrée par les professionnels de la petite enfance à imaginer le retrait du nourrisson, qui suppose d'accepter de voir ce bébé seul, et qui peut renvoyer l'observateur à « une situation angoissante avec un sentiment d'impuissance » (Guédeney & Vermillard 2004, p. 27). Le risque est élevé de confondre ou de nier ce retrait en le banalisant et en donnant à ce bébé toutes les bonnes raisons d'être tout simplement fatigué ou d'avoir mal.

« Or, le retrait signifie que les limites d'adaptation de l'enfant sont dépassées et qu'un risque concernant son développement psychoaffectif est réel. De plus, être en retrait est un risque en soi pour le développement du bébé qui est un phénomène actif et interactif » (Guédeney & Vermillard 2004, p. 27). Ce retrait relationnel se caractérise par une altération spécifique des processus d'attention et d'attraction du bébé. Il rejette activement le partenaire de même qu'il donne l'impression de dénier son espace propre. Ainsi, le retrait apparaît-il comme une part importante du répertoire comportemental du jeune enfant, et comme un signal d'alarme qu'il est crucial de percevoir tôt et de ne pas banaliser. Le retrait relationnel pourrait être la forme précoce de la dépression et le mode d'entrée dans celle-ci.

Dans un travail analysant la question du temps chez le bébé, Antoine Guédeney fait l'hypothèse que « lorsque la violation de ce que le bébé attend de l'interaction est suffisamment gênante pour lui, alors le bébé est en quelque sorte chassé du présent. [...] Chassé du présent, le bébé ne peut aller dans le passé, encore qu'il ait très tôt les capacités de se souvenir. La solution qui lui reste, si la situation persiste, est le comportement de retrait, c'est-à-dire de se situer dans un temps suspendu » (Guédeney 2005, p.32). La particularité du retrait relationnel chez le nourrisson, c'est qu'il ne s'agit pas comme chez l'adulte d'un mécanisme de défense au sens propre, mais bien d'« une tentative d'adaptation à une violation continue du présent » (Guédeney, 2005, p.33) ; il se met entre parenthèses, disparaît de la scène intersubjective. Même si le retrait est un comportement d'autorégulation observé dès la naissance, dit Brazelton (1982), le retrait relationnel durable, c'est-à-dire pendant une à deux semaines, entrave durablement le processus de développement, allant jusqu'à figer celui-ci.

Golse (1990, 2006) ajoute qu'il y a une souffrance psychique chez les partenaires chaque fois que le bébé ou l'adulte ne parviennent pas à communiquer et/ou à recevoir les émotions de l'autre. En effet, au quotidien, les interactions s'organisent dans des séquences, telles de « petites histoires » qui s'enchaînent grâce à de microruptures sans cesse « corrigées » par les deux partenaires (Apter 2011). En cas d'absence ou de retard de correction, cet isolement des partenaires va gêner l'accès du bébé à l'intersubjectivité en donnant lieu à des situations où la communication corporelle n'est plus investie. Golse insiste sur le fait que la dépression du bébé et celle de la mère sont toutes deux des maladies de l'interaction en ce sens que la dépression de chacun est un facteur de risque de développer une dépression chez l'autre partenaire. Les dysfonctionnements de la relation entre la mère et son bébé troublent les processus développementaux d'accès à l'intersubjectivité. En s'appuyant ainsi sur les connaissances du fonctionnement psychique maternel, on peut s'approcher de celui du bébé au travers des situations de dysfonctionnements et de distorsions relationnelles. En intervenant rapidement, on évitera leurs fixations (Apter 2011).

Il est important de noter qu'à l'inverse de mères déprimées, on peut voir aussi des défauts d'accordage par excès lorsque les mères surstimulent leur bébé. Face à cette excitation trop forte, le bébé, pour éviter de se désorganiser, va détourner la tête et fuir

le regard maternel. Si ces défauts d'accordage par excès apparaissent de façon trop fréquente, on voit se profiler les prémisses d'un comportement ressemblant fortement à celui du retrait relationnel durable tel que nous avons pu le décrire précédemment. Le retrait provient plus souvent d'une surstimulation que d'une sous-stimulation. En effet, pour la surstimulation du bébé, il suffit d'un adulte pour l'obtenir alors que, pour la sous-stimulation, il faut que tout l'environnement soit sous-stimulant pour que cela conduise à un retrait par sous-stimulation.

2.4.2 Des causes relationnelles, organiques ou mixtes

Le retrait relationnel est un symptôme qui apparaît dans de nombreux tableaux cliniques de la psychopathologie précoce.

Il intervient de manière systématique dans les tableaux cliniques suivants :

- Syndromes autistiques et troubles envahissants du développement.
- Dépression anaclitique ou formes plus tardives.
- Troubles précoces de l'attachement surtout sur le mode désorganisé consécutif à des expériences de carence affective ou de séparation.
- Douleurs intenses chroniques.
- Déficits sensoriels non reconnus, comme une amblyopie sévère ou une baisse de l'acuité auditive.
- Enfin, les tableaux de malnutrition protéino-calorique du type Kwashiorkor ou, en Occident, de certains cas de retard de croissance sont évocateurs de dépression, bien qu'on ne sache pas si celle-ci est la cause ou la conséquence des troubles nutritionnels.

Le retrait relationnel peut intervenir, de manière non constante, dans les tableaux suivants :

- Troubles de la régulation émotionnelle, qui sont des formes de troubles importants de la réactivité émotionnelle et sensorielle.

- Troubles anxieux précoces et syndromes post-traumatiques.

Le concept de retrait relationnel se situe bien au carrefour des pathologies organiques et des pathologies relationnelles (Guédénéy 2000).

2.4.3 L'échelle Alarme Détresse Bébé (ADBB) ou comment repérer et « mesurer » le retrait

Il n'existait pas avant 2001 d'outil spécifique de mesure du retrait relationnel du jeune enfant validé avant l'âge de 2 ans. Antoine Guédénéy et ses collaborateurs ont construit une échelle de dépistage et d'évaluation du retrait relationnel durable, l'Alarme Détresse Bébé¹², construite et testée en situation clinique sur une population d'enfants consultants en PMI. Ce travail partait de l'hypothèse que, « même si les changements dus au développement sont particulièrement intenses dans les deux premières années de la vie, le comportement de retrait est sans doute l'un des plus stables [...] et il peut être évalué sans faire appel à des indices trop soumis au développement » (Guédénéy *et al.* 2001, p. 215). Il s'agissait donc de créer un outil simple de dépistage qui puisse être utilisé facilement en pratique de ville, de crèche ou de PMI, notamment lors de la consultation par le pédiatre qui apportait toutes les stimulations nécessaires.

L'échelle est composée de huit items, cotés de 0 à 4. La note 0 est attribuée en cas d'absence de comportement anormal, la note 1 en cas de doute sur le caractère anormal du comportement, la note 2 en cas de comportement discrètement anormal, la note 3 en cas de comportement modérément anormal, et la note 4 en cas de comportement nettement ou massivement anormal.

Les huit items évalués sont les suivants :

1. Expression du visage (évaluation de la réduction de l'expressivité du visage).
2. Contact visuel (évaluation de la réduction du contact visuel).

¹² www.adbb.net

3. Activité corporelle (évaluation de la réduction d'activité de la tête, du torse et des membres, sans prendre en compte l'activité des mains et des doigts).
4. Gestes d'autostimulation (évaluation de la fréquence avec laquelle l'enfant joue avec son corps, de façon automatique et sans plaisir, et en comparaison avec l'activité générale).
5. Vocalisations (évaluation de la réduction des vocalisations traduisant le plaisir, mais aussi le déplaisir, l'anxiété ou la douleur).
6. Vivacité de la réaction à la stimulation (évaluation de la réduction de la vivacité de la réaction à la stimulation, agréable ou désagréable, au cours de l'examen).
7. Relation (évaluation de la réduction de l'aptitude de l'enfant à entrer en relation avec l'observateur, l'examineur ou toute personne présente dans la pièce, excepté celle qui s'occupe habituellement de l'enfant ; la relation est évaluée par le comportement, le contact visuel, la réaction aux stimulations et la réaction à la fin de la séance).
8. Attractivité (évaluation de l'effort nécessaire pour rester en contact avec l'enfant, ainsi que le sentiment de plaisir que procure le contact avec l'enfant).

L'intérêt de cette échelle est qu'elle peut contribuer à un diagnostic plus précoce du retrait relationnel du jeune enfant entre 2 et 24 mois, notamment dans les situations cliniques de dépression postnatale, de troubles de la parentalité, ou encore de prématurité ou de handicap. Elle permet ainsi une action préventive et curative plus rapide. Nous reviendrons plus loin, dans la partie expérimentale de notre travail, sur l'utilisation de cette échelle.

3 L'enfant porteur de fente et la relation mère-enfant

Les points précédents acquis, ce troisième chapitre a pour objectif mettre en évidence les conséquences psychologiques de la malformation sur l'enfant et sur la relation parents-enfant.

3.1 L'enfant porteur de fente

3.1.1 L'enfant et sa malformation : le handicap dans le regard des autres

A propos de l'enfant handicapé en général, Simone Korff-Sausse écrit : « Cet enfant-là est marqué par un "stigmat" qui le différencie des autres, les membres de sa famille comme le groupe de ses pairs. A quel modèle peut-il s'identifier, lui qui est sans cesse défini par ce qu'il n'est ou n'a pas ? Différent des autres, il cherche, désespérément, tel Narcisse, un miroir qui puisse lui refléter une image de lui-même » (Korff-Sausse 1996, p. 55). Si l'on doit trouver un dénominateur commun aux enfants handicapés, c'est probablement celui-ci : la violence du regard des autres. C'est D. W. Winnicott qui, en 1978, met en évidence le rôle primordial du regard de la mère dans la structuration de la personne, dans son article « Le rôle de miroir de la mère et de la famille ». Selon lui, le visage de la mère serait le précurseur du miroir. L'enfant trouverait dans le visage de sa mère ce qui lui est nécessaire pour prendre conscience de lui-même. Winnicott écrit dans cet article: « Que voit le bébé quand il tourne son regard vers le visage de sa mère ? Généralement, ce qu'il voit, c'est lui-même. En d'autres termes, la mère regarde le bébé et ce que son visage exprime est en relation directe avec ce qu'elle voit » (cité par Korff-Sausse, 1996, p. 56). On comprend donc que le bébé voit dans le regard de sa mère ce qu'il est, mais aussi ce que la mère éprouve à son égard.

Dans la lignée de cette étude de Winnicott, on peut se demander ce que voit une mère lorsqu'elle regarde son enfant porteur d'une fente au milieu du visage ... Que perçoit-elle de cette bouche mal formée, anormale, fendue ? Comme le souligne Simone Korff-Sausse : « La première image de lui-même [le bébé] qu'il perçoit est doublement révélatrice : non seulement de sa propre anormalité, mais encore de la souffrance que cette anormalité provoque chez ces parents. Ainsi, dès ses premiers contacts avec le monde, il rencontre un regard qui lui signifie sa différence. » (Korff-Sausse 1996, p. 56).

Ce regard, l'enfant porteur de fente y sera confronté toute sa vie car, malgré les multiples interventions chirurgicales esthétiques, les formes les plus sévères de fentes laissent des stigmates bien visibles. Qu'il soit moqueur, intrusif, fuyant, détourné, le

regard va prendre une place centrale dans la vie de ces personnes. Simone Korff-Sausse écrit à ce propos : « La primauté du regard entraîne une fragilité de la personnalité. D'être celui qui est toujours exposé au regard intrusif ou fuyant des autres crée en effet une forme de dépendance, car l'identité est sans cesse ramenée à la différence visible, au détriment de la vie intérieure. [...] Le narcissisme – à savoir la confiance en soi, la certitude de son monde intérieur et la solidité des assises de l'identité – est fortement ébranlé par cette dépendance au regard de l'autre. » (Korff-Sausse 1996, p. 57).

En termes plus généraux, Claude Hamonet a associé le handicap au terme de « stigmaté » en 1996 dans son livre *Les personnes handicapées*. Ce mot d'origine latine désignait dans un premier temps les plaies du Christ suite à sa crucifixion. Il est à différencier du terme « stigmaté » : ce qui est resté visible, ce qui a laissé une « marque ». Erving Goffman indiquait à propos des stigmatés : « Celui qui les portait était un esclave, un criminel ou un traître, bref, un individu frappé d'infamie, rituellement impur, et qu'il fallait éviter, surtout dans les lieux publics » (Goffman 1975). Bien que ce terme soit lourd de sous-entendus, il semble particulièrement adapté pour désigner les cicatrices que laissent les interventions de réparation de la fente, et ce visage qui, en grandissant, marquera toujours ce visage sans que la médecine ne puisse totalement y remédier.

3.1.2 *Un visage et des conséquences*

Depuis de nombreuses années, diverses études réalisées sur les effets psychologiques des FLP tant pour l'enfant que pour ses parents apparaissent contradictoires. Les auteurs d'une revue de littérature (Nelson *et al.* 2012) relèvent que l'ensemble de ces études ne révèle pas de problème psychologique majeur. Les personnes présentant une FLP ne semblent pas présenter de pathologie psychique voire psychiatrique avérée. Des troubles sont cependant décrits qui peuvent ne pas être anodins : troubles du comportement, anxiété, dépression et insatisfaction esthétique du visage, et cela chez les enfants comme chez les adultes. La difficulté de l'interprétation de ces signes réside dans la multiplicité des facteurs susceptibles d'influencer cet état (contexte familial, importance et type de la fente, protocole chirurgical, croissance, environnement social...).

Mais, comme nous l'avons décrit, l'histoire médicale d'un adulte pour lequel une FLP a été diagnostiquée à la naissance est particulièrement chargée. Il a bénéficié d'un traitement pluridisciplinaire, long, durant toute son enfance, son adolescence et parfois encore à l'âge adulte. Des rendez-vous répétés avec les différents spécialistes impliqués dans son traitement jalonnent son parcours et celui de ses parents, de même que des interventions chirurgicales répétées, le port de prothèses etc.

Parents et enfant auront donc une histoire médicale chargée, plus ou moins bien vécue par chacun. Les hospitalisations répétées peuvent être douloureuses physiquement et psychiquement, constituant parfois un traumatisme, et découvrant chez l'enfant voire chez l'adulte une véritable « phobie » des hôpitaux ou des « blouses blanches ».

Mais surtout, cette malformation atteint la face et donc le visage, largement impliqué dans les relations interpersonnelles et l'expression des émotions. Que dire alors de ce visage, garant de notre identité, de nos émotions, des liens de filiation avec ce « petit air de famille », lorsqu'il est fendu et mal formé ? C'est avec cette figure marquée que l'enfant, puis l'adolescent et enfin l'adulte, devra composer tout au long de sa vie. On soupçonne alors combien il peut être compliqué de se reconnaître parmi les siens avec ce stigmate qui scelle la différence, d'avoir confiance en soi et de se forger une identité propre qui ne fasse pas de la malformation une caractéristique identitaire évidente et première.

En définitive, bien que le tableau clinique des fentes n'intègre peut-être pas de troubles psychiatriques graves, on ne peut ignorer les « stigmates ». Il faut s'interroger sur leurs effets dans la relation et leurs conséquences psychologiques sur la vie psychique de ces personnes.

3.1.3 Impact psychologique et développement cognitif du patient

Les FLP suscitent une gêne émotionnelle importante sur le plan des rapports humains. Le visage marqué présente une cicatrice et l'on note une asymétrie de la lèvre supérieure et du nez. Pour les formes les plus sévères, une disproportion évidente peut être visible entre les différents étages de la face. Dans les cours de récréation, des

remarques spontanées et sans retenue de camarades de classe peuvent troubler et marquer l'enfant. Rapidement, il faudra qu'il s'adapte à sa particularité qui devient pour lui une tare, un reproche, une faute. De plus, lorsque l'atteinte s'étend jusqu'au palais, le son de la voix peut être modifié, nasillard ou rauque. Il a été montré que les difficultés d'élocution dues à un voile du palais trop court ralentissent le débit et la vitesse de la parole de ces enfants (Richman & Ryan 2003). De même, ceux-ci présentent des problèmes auditifs avec une baisse d'acuité auditive. Cela se traduit par un retard d'acquisition de la lecture pour près de 30 à 40% des enfants porteurs de FLP (Richman *et al.* 2005), et pour certains, par des difficultés scolaires : 25% de ces enfants redoublent une classe et arrêtent leurs études plus tôt (Broder *et al.* 1998).

Mais les études à ce propos sont contradictoires. L'une d'elle a montré qu'il n'y avait pas de différences concernant les capacités intellectuelles des jeunes conscrits porteurs de FLP (335 individus) par rapport à leurs camarades sans atteinte (272 879 individus) (Persson *et al.* 2008). Pour une autre étude, ces enfants présentent de façon significative des difficultés cognitives, comportementales et émotionnelles (Endrigo & Kapp-Simon 1999). Il a été montré que certains adolescents présentent une inhibition sociale (Kapp-Simon & Mac Guire 1997), qu'ils ont plus de difficultés pour participer à la vie associative (clubs sportifs). Cela peut se traduire, à terme, par un isolement social (Pope & Ward 1997).

De nombreuses études ont montré une baisse de l'estime de soi quel que soit l'âge du patient (Broder & Strauss 1989; Lockhart 2003). Celle-ci est déjà mesurable très tôt, à l'entrée en primaire, pour des enfants âgés de 5 à 6 ans (Kramer *et al.* 2008). Ils doivent affronter les regards ou supporter les remarques de leurs camarades d'école. À tout âge, ces différences visibles font qu'ils ont plus de difficultés à se faire des amis (Matsumoto 2008).

Ces difficultés relationnelles semblent se poursuivre à l'âge adulte, même si cette tranche d'âge a peu été étudiée. Ces patients devenus adultes sont plus souvent au chômage que les témoins (Matsumoto 2008). Ils se marient moins et plus tardivement. Des mariages sans enfants sont proportionnellement plus importants que dans les groupes témoins. Une étude récente avec groupe témoin a montré que les patients porteurs de FLP bilatérales, bien que satisfaits fonctionnellement de leur élocution, de leur déglutition, et de leur audition, sont significativement insatisfaits de leur apparence,

notamment quant à la lèvre supérieure et au nez. Cela souligne à nouveau l'importance de l'image de soi et du regard des autres portés sur eux (Oosterkamp *et al.* 2007).

L'insatisfaction quant au résultat esthétique peut être un signe annonciateur de dépression (Marcusson 2002). Berk a montré, en 2001, que des patients chinois adultes porteurs de FLP présentaient plus d'anxiété ou de prudence pour la vie en société que leurs frères et sœurs et par rapport à un groupe témoin. De façon générale, la prise en charge thérapeutique de ces patients se poursuit à l'âge adulte par des soins récurrents. Elle peut concerner des interventions chirurgicales d'importance variable, des séances de rééducation de la phonation, des réhabilitations dentaires complexes mais également un suivi psychologique (Chuo *et al.* 2008). De la naissance à 55 ans, quel que soit l'âge de l'individu, la proportion de décès des personnes atteintes de cette malformation est supérieure à celle de la population générale (Christensen *et al.* 2004). En effet, pour 5331 personnes porteuses de FLP, nées entre 1943 et 1987, suivies jusqu'à 1998, 402 individus sont décédés alors que pour une population témoin équivalente en nombre, on aurait compté 259 décès. L'augmentation reste inexplicée et les causes de décès sont variées. Cependant, les auteurs soulignent particulièrement la fréquence des suicides.

3.2 Les parents face à la malformation de leur enfant

3.2.1 L'annonce du diagnostic

3.2.1.1 Le diagnostic en anténatal

En prénatal, le fœtus a encore pour ses parents une existence virtuelle, imaginée, fantasmée. Une échographie de routine peut être à l'origine d'un diagnostic prénatal, plongeant les parents dans la réalité. Grâce aux échographies répétées au cours de la grossesse (en général trois remboursées par le Sécurité sociale), la possibilité de visualiser l'écho du fœtus, de connaître son stade de développement, son sexe change la perception que les parents se font de celui-ci ainsi que l'environnement psychologique et émotionnel de la grossesse elle-même. Au début, des psychanalystes comme Soulé ont souligné que l'échographie viendrait rompre les possibilités des parents de projeter sur ce futur enfant leur imaginaire en parlant d'« interruption volontaire de fantasme ». Les

parents se lient et s'identifient beaucoup plus tôt à leur futur enfant mais la difficulté réside désormais dans la décision qui suit un diagnostic prénatal, en l'occurrence de FLP, tant pour les familles que pour les praticiens (Strauss 2002). Alors qu'une FLP isolée ne représente pas, *a priori*, « une anomalie d'une particulière gravité » pouvant donner lieu à une autorisation légale et médicale d'IMG, la situation est différente lorsque cette FLP est associée à d'autres malformations et participe à un syndrome génétique polymalformatif et que la possibilité d'une IMG peut être envisagée. Dans cette situation, certains parents décident de poursuivre la grossesse et d'autres de l'arrêter. Ils peuvent alors se sentir isolés et marginalisés par rapport à leur famille et à leur entourage. Une étude rétrospective sur dix ans réalisée en Israël a montré que 24 cas de FLP avaient été diagnostiqués sur 30000 échographies transvaginales effectuées entre la 14^e et la 16^e semaine d'aménorrhée (Blumenfeld *et al.* 1999). 12 de ces FLP existaient sous forme isolée alors que les autres présentaient une malformation associée. 23 couples de parents avaient décidé d'interrompre la grossesse, soit pratiquement la totalité. Les pressions que la société exerce pour se conformer à un idéal d'apparence, véhiculé par les médias, sont manifestes. Le rapport à l'altérité et à la différence reste très ambigu et cette dernière peut être mal perçue et mal acceptée.

Mais l'issue vers l'IMG n'est pas toujours le cas dans de nombreux pays, notamment en France ! Un certain nombre de facteurs tels que les informations fournies par les membres de l'équipe de soins, la disponibilité, l'empathie et/ou, bien sûr, une position personnelle (religieuse ou morale) peuvent atténuer des angoisses légitimes et la détresse des parents et les aider à envisager la naissance de cet enfant. Pour beaucoup de parents, la naissance de l'enfant, après les semaines d'angoisse qui suivent le diagnostic, est vécue comme un soulagement, surtout lorsqu'ils réalisent que la malformation ne concerne que la lèvre supérieure. Comme nous le verrons plus loin (Étude 1, chapitre IV), les parents ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal sont unanimes pour dire qu'ils sont satisfaits d'avoir été informés en anténatal et qu'ils n'auraient pas souhaité ne pas être informés de l'existence de la malformation avant la naissance. Cependant, il est intéressant de constater que, lorsque l'on demande à des parents s'ils sont satisfaits d'avoir eu connaissance de la malformation de leur enfant seulement à la naissance, 9% à 41% des parents, d'après la littérature, déclarent qu'ils auraient préféré pouvoir bénéficier de cette information plus tôt, mais la plupart se disent satisfaits de ne l'avoir su qu'à la naissance (Sagi *et al.* 1992 ; Berk *et al.* 1999 ;

Wyszynski *et al.* 2003 ; Nusbaum *et al.* 2008). Une seule étude a montré que tous les parents auraient préféré avoir un diagnostic prénatal de la malformation (Davalbhakta 2000).

3.2.1.2 Le diagnostic en postnatal

Lorsque le diagnostic est établi à la naissance, les conditions sont différentes. Les parents, surtout s'il s'agit de leur premier enfant, n'ont pas eu le temps d'assimiler et de se préparer à cette malformation. Leur parcours parental et familial initialement idéalisé devient brutalement difficile et émotionnellement chargé. La tâche à accomplir peut sembler plus difficile encore et désemparer les parents d'enfants dont le visage est si différent de celui qu'ils avaient imaginé et parfois même difficile voire impossible à regarder et à fixer. Il est important de connaître le vécu des mères lors de leur retour de la maternité et tout spécialement pour celles ayant découvert la malformation à la naissance de leur enfant (Sieber *et al.* 2008). Cette période est totalement consacrée à l'enfant, à son alimentation rendue particulièrement ardue du fait de la malformation et à ses soins. En effet, lorsque le palais est atteint, l'allaitement devient plus compliqué et une source de stress pour les mères, leurs « bonnes capacités maternelles » étant mises en échec. Leur engagement et leur projection dans l'avenir s'en trouvent d'autant plus altérés. Ces difficultés rencontrées ont souvent pour conséquence l'apparition de symptômes dépressifs, une dépression du post-partum avérée, un isolement social et de forts sentiments de culpabilité (Speltz *et al.* 1990). Même si peu d'études se sont intéressées aux pères, le niveau de stress semble plus important pour les mères (Pelchat *et al.* 1999).

Selon Habersaat, lorsque le diagnostic de fente n'est posé qu'à la naissance, les parents se décrivent comme « plus peureux et plus soucieux par rapport à la santé de leur enfant ou aux soins à donner » (Habersaat *et al.* 2009). De manière générale, ces parents décrivent leur enfant de manière plus négative que les parents ne le font lorsque le diagnostic a été posé en anténatal. « Les mères se représentent un enfant plus distant, les pères, plus difficile [...] et l'enfant est décrit comme moins entreprenant. » Habersaat estime que la découverte de la fente en postnatal « laisse peu de place pour une

réorganisation rapide des représentations et l'investissement du parent dans la relation » (Habersaat *et al.* 2009). Ce moment de stupeur fige les représentations que les parents se sont faites de leur enfant, et ne leur laisse pas le temps de s'approprier et de faire connaissance avec cet enfant dans sa réalité. Une image négative s'interpose. L'investissement de la relation s'en trouve ainsi entravé. « L'enfant apparaît plus étranger et plus vulnérable que lorsque les parents ont eu le temps de se préparer à l'accueil de l'enfant avec une fente faciale » (Habersaat *et al.* 2009).

3.2.1.3 Le vécu de l'annonce

« Le handicap marque l'enfant du sceau de l'étrangeté et semble frapper ses parents, "responsables" de cette anormalité, de stupeur. C'est ainsi, "sans voix", tels des traumatisés de guerre ou des rescapés d'un tremblement de terre, que se présentent les parents lorsqu'ils arrivent au centre spécialisé, avec dans les bras ce bébé marqué par un grave diagnostic » (Korff-Sausse 1996, p. 33).

Dans son article portant sur les effets du stress sur l'évolution des représentations parentales au cours des 12 premiers mois de vie d'un enfant né avec une fente faciale, Habersaat *et al.* rapportent que l'annonce de la malformation provoque un stress important chez les parents correspondant aux critères d'entrée du DSM-IV relatif au stress post-traumatique, soit une menace pour la vie ou pour l'intégrité physique de soi-même ou d'un proche (*cf* Stress et symptômes post-traumatiques, p.127).

On pourrait penser que découvrir la fente à l'échographie du 5^e mois laisserait le temps aux parents de s'accoutumer à la nouvelle et ainsi d'accueillir leur bébé plus paisiblement, mais en réalité l'attente de la naissance peut être angoissante pour des parents qui « imaginent le pire », et ne seront rassurés que lorsqu'ils auront vu « en vrai ». Pour autant, il est probable que ce temps leur permette d'appréhender progressivement la réalité.

« Les réactions de déni et les manifestations somatiques sont fréquentes, signe de la mise en échec de la pensée. Tous ces parents décrivent cette période de flou, de vide, de blanc » rapporte Simone Korff-Sausse, lors de l'annonce du handicap (Korff-Sausse

1996, p. 33). La psychanalyste compare le choc traumatique des parents à celui éprouvé par ceux qui – dans la mythologie grecque – restaient pétrifiés devant le visage terrifiant de Méduse, l'une des trois Gorgones. Méduse, par sa laideur, contraignait ses ennemis à détourner le regard sans quoi ceux-ci seraient transformés en pierre. Ainsi, ces parents – frappés de stupeur à la vue du visage de leur enfant porteur d'une malformation – sont comme face à Méduse, pétrifiés ou contraints à détourner le regard.

3.2.2 *L'enfant rêvé et la malformation*

3.2.2.1 Le deuil de l'enfant imaginaire

Pour tout parent, l'enfant parfait imaginaire est un objet narcissique dans lequel il projette ses désirs et ses fantasmes. Après la naissance, inconsciemment, les projections de tout parent font de cet enfant le double de soi. Emmanuel Levinas (1947) illustre ce fait en énonçant : « La paternité est la relation avec un étranger qui, tout en étant autrui, est moi [...]. Le fils, en effet, n'est pas simplement mon œuvre, comme un poème ou un objet fabriqué, il n'est pas non plus ma propriété [...], ce n'est pas mon enfant, je suis en quelque sorte mon enfant ». Aussi, avec le temps, l'éducation et l'environnement, la distinction « entre l'identique » et l'« autre » s'inverse pour que cet enfant se révèle un individu à part entière par une véritable métamorphose progressive. Lors de l'annonce de la malformation, ce passage de soi à l'autre se fait brutalement avec une rupture narcissique violente. L'antinomie de la parentalité est caractérisée à la fois par « avoir » un enfant et « être » son enfant. Ne plus avoir un enfant, ou avoir un enfant différent de celui qui est attendu, renvoie brutalement à la problématique du manque dans une organisation de la personnalité (Rajon *et al.* 2006).

Aussi, la confrontation à la réalité de cet enfant au visage « fendu » est parfois impossible pour ces parents qui se voient contraints à accepter un autre enfant, différent de celui attendu. Accepter l'inattendu nécessite de renoncer à l'attendu, au désir de l'enfant parfait, « Sa Majesté le Bébé », comme l'écrivait Freud. Cet enfant merveilleux qui doit réaliser tous les souhaits de ses parents n'existe plus, il n'existe d'ailleurs jamais. C'est alors que s'introduit « le deuil de l'enfant imaginaire ». Le travail de deuil, de

renoncement, est indispensable pour que ce bébé réel, si différent du bébé rêvé, trouve sa place au sein de la famille. Il est, bien sûr, particulièrement compliqué quand le hiatus entre l'enfant rêvé et l'enfant réel est creusé par la malformation.

Cependant, comme le souligne Simone Korff-Sausse, cette notion de « deuil de l'enfant imaginaire » est devenue courante, comme « allant de soi ». Mais peut-on jamais renoncer à l'enfant imaginaire ? Tous les parents sont confrontés à ce deuil, car l'enfant réel n'est jamais l'enfant rêvé. C'est la symbolisation qui permet aux parents d'accomplir le processus de deuil. Or, à l'annonce de la malformation de leur bébé, les représentations parentales sont gelées, le temps est suspendu, et la symbolisation impossible. « Deuil impossible, car perdre cet objet, c'est perdre une partie vitale d'eux-mêmes. Renoncement impossible, car renoncer à l'enfant imaginaire, c'est renoncer à l'image de parents pouvant mettre au monde un bel enfant, qui met en jeu, à travers l'enfant qu'ils ont conçu, leur propre conception. Par conséquent, l'enfant imaginaire garde sa place, comme un idéal inatteignable ou un double maléfique. » (Korff-Sausse 1996, p. 44)

On pourrait cependant penser que, pour ces parents dont l'enfant est porteur d'une fente, le deuil de l'enfant imaginaire ne soit pas impossible – la réparation chirurgicale systématique de la fente venant considérablement améliorer l'esthétique du visage de l'enfant, lui redonnant une figure « normale ». Mais la fente, effacée ou non, ne porte pas à elle seule la responsabilité d'un deuil possible. La culpabilité des parents, les angoisses des interventions chirurgicales futures, les stigmates visibles, l'histoire médicale et des hospitalisations, l'histoire consciente et inconsciente de chacun des parents qui donne une place particulière à cet enfant, ne sont que quelques-uns des lourds bagages associés à la malformation, et il semble peu probable que seule la suture de la fente suffise à effacer le véritable handicap que constitue cette malformation.

3.2.2.2 Les représentations parentales

« Les fentes faciales déformant en partie le visage de l'enfant, il n'est pas exclu que cela affecte la façon dont les parents entrent en contact et interagissent avec leur bébé. La mise en place des premiers liens pourrait être altérée, affectant ainsi le devenir

socioémotionnel de ces enfants » (Habersaat *et al.* 2009). Les représentations parentales seraient figées pendant un temps à l'annonce de la malformation. Certaines mères ne seraient plus capables d'imaginer le visage de leur enfant, « de ne plus voir qu'un grand trou noir, un vide étrange » (Habersaat *et al.* 2009). La rêverie maternelle est entravée par l'intrusion subite de la réalité lors de l'annonce de la malformation. Les représentations de l'enfant parfait, de l'enfant rêvé, sont alors mises à distance, ce qui peut provoquer un sentiment d'impuissance, parfois accompagné de symptômes dépressifs.

Plusieurs auteurs mettent en évidence la culpabilité ressentie par les parents du fait de ne pas avoir réussi à « terminer » leur enfant, et la blessure narcissique associée à l'«incapacité de procréer correctement ».

Dans les premiers temps suivant la naissance, il peut arriver que certains parents éprouvent des difficultés à établir une relation avec leur enfant. Cela peut être dû, comme le dit Habersaat, à un manque de critères de référence ou de possibilités d'identification du fait que « la malformation ne suit pas la lignée biologique » (Habersaat *et al.* 2009).

Mais, aux 3 mois du bébé, alors que l'heure de la première intervention arrive, certains parents, désormais habitués au visage de leur enfant, se posent la question de l'utilité d'une telle intervention, laquelle remettrait en question l'identité de leur enfant (Annexe 2, Famille 16). A nouveau, les représentations du visage sont gelées dans l'attente des résultats de l'intervention. Certaines mères éprouvent de l'angoisse à l'idée de ne pas « reconnaître » leur bébé après l'opération de fermeture de la fente, et fantasment un bébé au visage différent.

Habersaat *et al.* concluent qu'à un an « l'image de la fente, du traumatisme, est oubliée, les représentations parentales semblent s'être partiellement modifiées, afin de s'adapter à la réalité actuelle de l'enfant » (Habersaat *et al.* 2009).

3.2.3 *Retentissement psychologique de la malformation de l'enfant sur les parents*

L'annonce d'une malformation faciale touchant leur enfant est une épreuve majeure pour les parents. Dans la majorité des cas, les parents ne connaissent pas ou peu ces malformations, ou alors sous la terminologie de « bec-de-lièvre » ou « gueule-de-loup », termes populaires de la langue française lourds de représentations parfois proches de l'horreur et de sous-entendus (Fischer *et al.* 1999). La malformation évoque souvent pour les parents le souvenir d'une personne parlant mal ou présentant une cicatrice au visage (Rey-Behlet & Hohlfeld 2004). Mais l'impact de la malformation sera différent suivant le type et l'étendue de la FLP (Speltz *et al.* 1990).

« La détresse, le désarroi, l'incompréhension, la colère, la culpabilité, voire des idées noires envahissent le couple et l'entourage et entravent les rapports parents-enfant » [à l'annonce de la malformation], précisent J.N. McHeik et G. Levard en 2006, lors d'une étude réalisée sur 24 enfants porteurs de fente (McHeik & Levard 2006, p. 347). Les résultats de cette étude montrent que les parents d'une dizaine d'enfants ne l'avaient pas présenté à leur entourage avant l'intervention de réparation chirurgicale, et 18 couples ont souhaité avoir une chambre seule lors de l'hospitalisation. On observe dans cette étude que le stress et le désarroi évoqués par les mères sont importants. Certaines d'entre elles auraient même pensé au suicide. Les mères se désintéressaient de leur enfant, et n'hésitaient pas à le cacher et le camoufler. « Les bébés porteurs d'une fente n'existaient pas sur le plan sociofamilial, avant la réparation chirurgicale » affirment McHeik et Levard (McHeik & Levard 2006, p. 348).

Dölger-Häfner *et al.* ont montré que jusqu'à 70% des parents dont l'enfant est né avec une fente faciale sont choqués par les enjeux de cette naissance. Ils présentent des symptômes dépressifs, un évitement social et des sentiments de culpabilité.

3.2.4 *Stress et symptômes post-traumatiques*

Après la naissance, l'alimentation du nourrisson peut être vécue comme une cause de stress (Habersaat *et al.* 2009). Les parents mettent du temps à trouver la tétine adaptée à la bouche de leur bébé. Angoissés par les fausses routes et les risques d'étouffement, ils redoutent de faire mal à l'enfant.

Les interventions chirurgicales peuvent également constituer un facteur de stress important pour les parents car il faut laisser partir seul l'enfant au bloc. L'anesthésie est souvent rapportée comme étant la principale source d'inquiétude, étant associée au risque de mort. Suite à l'opération, les parents ont peur que leur enfant souffre, qu'il arrache les points de suture de sa lèvre, qu'il ne mange plus, qu'il se retourne sur sa bouche en dormant, etc. Tous ces facteurs lors de l'hospitalisation peuvent « générer de l'anxiété et du stress dans la famille » (Habersaat *et al.* 2009).

Les premières relations des parents avec leur 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, « fendu » de leur enfant et la surcharge émotionnelle de cet événement peut freiner leur investissement affectif. Le regard porté sur un nouveau-né dont le visage est mal formé suscite à l'évidence des émotions contradictoires : détresse, horreur, culpabilité, désir de réparation, de protection, etc. (Korff-Sausse 1996). Le professeur Couly, chirurgien spécialiste des FLP, évoque sans détour (Couly 2000) des situations tragiques qu'il a pu connaître dans sa carrière: « Au cours de ces vingt années où nous avons pratiqué cette chirurgie (visant à opérer à la naissance des enfants affectés de "bec-de-lièvre"), nous avons observé des situations dramatiques postnatales : tentative de meurtre de l'enfant par étranglement ou étouffement, abandons définitifs ou partiels (jusqu'à la séparation). Maltraitance subie par l'enfant et son rejet psychologique sont également observés ». Il arrive ainsi que certains parents expriment des émotions et des réactions très intenses à l'annonce du diagnostic (Annexe 5 ; Despars *et al.* 2012). Ces réactions sont susceptibles d'avoir des répercussions après la naissance. Les résultats d'une recherche menée par l'équipe de Lausanne (Despars *et al.* 2011) montrent qu'il existe pour certains une symptomatologie proche de celle d'une réaction de stress post-traumatique (PTSD) : 1.

Des réactions neurovégétatives exagérées, 2. Des images, des émotions ou des souvenirs récurrents en lien avec l'événement : « Je ne pouvais plus voir le bébé en entier, je ne voyais que des bouches, vraiment que des bouches. » 3. Un évitement de tout ce qui pourrait rappeler le diagnostic : « J'avais l'habitude de parler à mon bébé, puis je ne parlais plus à mon bébé, je n'arrivais plus à lui parler. » Les réactions liées à un PTSD sont habituellement associées à des angoisses de mort ; or, le diagnostic de fente n'évoque pas *a priori*, des angoisses de mort même si les parents s'imaginent le visage de leur enfant ouvert mais en ne sachant sur quoi. Par contre, les investigations concernant d'éventuelles malformations associées peuvent faire vivre aux parents quelque chose qui s'y apparente (peur de perdre l'enfant, vœu de mort à l'égard de l'enfant). Cette recherche montre que certains parents sont confrontés à un événement intense qui advient en dehors d'eux, qui crée un bouleversement vis-à-vis duquel il est parfois impossible de répondre de façon adéquate sur le moment. Il importe de pouvoir reconnaître la souffrance des parents concernés afin de les aider à s'en libérer et éviter celle-ci ne se fixe autour de l'événement traumatique.

Par la suite, pour certains, l'attachement de la mère vis-à-vis de son enfant durant l'enfance ne semblerait pas poser de problème, bien au contraire (Speltz *et al.* 1997 ; Hunt *et al.* 2005). Les résultats de l'étude d'Habersaat montrent qu'un stress élevé lors de la naissance d'un bébé avec une fente n'aurait pas forcément une influence négative sur la relation parents-enfant. « A 12 mois, on observe très peu de désengagement chez les mères. À un an, les mères semblent ainsi fortement impliquées émotionnellement. Les représentations, en majorité "secure", se rapprochent des données observées dans une population de référence » (Habersaat *et al.* 2009).

CHAPITRE IV : ETUDES CLINIQUES : NECESSITE DE RECUEILLIR DES DONNEES ROBUSTES POUR FAIRE EVOLUER LES PRATIQUES

La récurrence des rendez-vous au cours d'un traitement d'orthodontie et l'accueil des familles en salle de soins sont propices avec le temps aux échanges et au dialogue créant un climat de confiance avec l'équipe de soins. Les assistantes comme les secrétaires, parfaitement conscientes des difficultés rencontrées par ces familles, s'emploient, par leur écoute et leur disponibilité, à résoudre les problèmes spécifiques en rapport avec la Sécurité sociale, les mutuelles, la distance parcourue ou la planification de rendez-vous avec d'autres spécialistes en charge du traitement de leur enfant. Les sujets abordés au cours de ces séances sont le plus souvent banals mais parfois la simplicité et la franchise des discussions font que des parents se livrent en relatant leur parcours. Certains de ces témoignages nous ont interpellé. Un autre fait a focalisé, par ailleurs, notre attention au cours de ces séances itératives. Bon nombre de ces enfants sont discrets et donnent l'impression d'être en retrait. Il nous a semblé alors important de porter notre attention à ces observations et de les mettre à l'épreuve en élaborant une recherche clinique susceptible d'établir un lien entre l'attitude de ces enfants et leur passé thérapeutique et familial. Quatre études ont été construites et sont présentées dans ce chapitre.

1 Impact du diagnostic prénatal

L'amélioration et le développement des techniques à l'origine du diagnostic prénatal ont considérablement modifié le contexte psychologique de la grossesse. Les FLP, avec une proportion de 4,3% des malformations découvertes lors d'une échographie anténatale, font partie des malformations majeures les plus fréquemment diagnostiquées en anténatal (Koshnood *et al.* 2010). Leur taux de détection varie entre 45 et 88 % (Offerdal *et al.* 2008 ; Maarse *et al.* 2011) et s'élève à 89 % d'après les données du registre des malformations congénitales de Paris (Koshnood *et al.* 2010). Cela est lié à la fois aux progrès technologiques et à une systématisation de l'examen échographique de la face fœtale recommandée par les sociétés savantes telles que le Royal College of

Obstetricians and Gynecologists (Routine ultrasound screening in pregnancy – protocol, standards and training 2000) et le Comité national technique de l'échographie du dépistage prénatal (Rapport du Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal 2005).

La nature prédictive de ce diagnostic a transformé la portée psychologique de l'annonce d'une malformation. La fatalité d'une malformation découverte à la naissance a laissé place au poids des responsabilités, en particulier morales, face aux enjeux des décisions à prendre alors que l'enfant n'est pas encore né.

La première étude qui sera décrite a pour objectif de cerner l'impact que peut avoir pour les parents l'annonce du diagnostic d'une FLP au cours de la grossesse à l'occasion d'une échographie de routine. Elle a été présentée à la suite d'une invitation du professeur Marie-Paule Vazquez lors du congrès de médecine foetale de 2011. Organisé par le professeur Favre, par ailleurs responsable du Centre médico-chirurgical Obstétrique (CMCO) des HUS à Schiltigheim, ce congrès comportait une journée consacrée aux FLP. Le titre de la communication proposée était : « Au-delà du choc des représentations, quels bénéfices attendus de l'annonce anténatale d'une fente labio-palatine ? » Au-delà d'une revue de littérature, il nous a paru essentiel de collecter les témoignages des parents en leur donnant la parole rétrospectivement sur cet événement majeur de leur vie. Aussi, un questionnaire a-t-il été réalisé et envoyé aux mères ayant bénéficié de ce diagnostic au Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) du CMCO.

1.1 Conception de la recherche

L'objectif de cette recherche est de connaître le ressenti des parents après l'annonce ou de la confirmation du diagnostic de FLP et cela en tenant compte de plusieurs facteurs :

- Antériorité ou non de la malformation dans la famille
- Profession de l'échographiste ayant délivré l'information (sage-femme ou gynécologue obstétricien)
- Disponibilité de l'équipe de soins

- Informations délivrées quant à la malformation et à sa correction
- Modalités concernant l'alimentation spécifique de ces enfants
- Satisfaction ou non que le diagnostic ait été réalisé avant la naissance
- Proposition (s) d'amélioration

Un questionnaire ad hoc (Annexe 6) a été élaboré pour recueillir des informations sur la perception de la malformation par les parents, de l'équipe de soins, ainsi que sur la qualité de l'information délivrée. Il est partiellement inspiré de celui que nous a transmis le professeur Hohlfeld utilisé pour leur étude publiée en 2004 (Rey-Bellet & Hohlfeld 2004). Il a également été utilisé dans notre étude de 2009 (PHRC 2009, étude 2, p. 192). L'équipe pluridisciplinaire du Service de chirurgie pédiatrique du CHUV de Lausanne qu'elle dirige s'est intéressée depuis plusieurs années à l'importance de ces premiers moments de la relation des parents avec leur enfant. Ses membres nous ont fait part de leur expérience dans ce domaine pour concevoir cette étude. Avec l'accord du professeur Hohlfeld, ce premier questionnaire a été modifié et complété avec l'aide du professeur Favre, chef de service du CMCO à Schiltigheim, du professeur Danion-Grilliat, chef du pôle Psychiatrie et Santé mentale et PU-PH dans le Service psychothérapeutique pour enfants et adolescents des HUS, du docteur Kauffmann, chirurgien praticien du Service de chirurgie pédiatrique des HUS, représentant les chirurgiens impliqués dans la prise en charge de cette malformation, et du professeur Velten, méthodologiste et directeur du Laboratoire d'épidémiologie de santé publique de la Faculté de médecine de Strasbourg.

1.2 Plan expérimental

En utilisant la base de données du CPDPN du CMCO de Schiltigheim, une liste de 164 mères ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal de FLP a été établie pour les années 2000-2010.

Il leur a été adressé un courrier comprenant une lettre d'information, deux questionnaires anonymes identiques – l'un destiné à la mère, l'autre au père –, et une enveloppe préaffranchie pour le renvoi des questionnaires. Ne connaissant la situation

de ces couples que lors de l'annonce au moment de l'envoi de ces questionnaires, ce courrier a été nommément adressé aux mères et non pas aux mères et pères. En effet, lors de l'annonce, ces mères pouvaient être seules ou accompagnées de leur conjoint ou d'un proche et le nom figurant sur le dossier au CMCO pouvait être leur nom marital ou leur nom de jeune fille.

Les parents étaient libres de refuser de participer à l'étude, et ce, quelle qu'en fût la raison, sans encourir aucune responsabilité, ni aucun préjudice. Les parents ne souhaitant pas participer n'ont pas renvoyé le courrier ou ont rayé les questionnaires avant de les retourner.

Un accord spécifique a été réalisé avec la Poste pour l'acheminement des courriers afin d'éviter toute perte de courrier lorsque les boîtes aux lettres n'étaient pas identifiables.

1.2.1 Population étudiée

1.2.1.1 Critères d'inclusion

Seuls les parents d'enfants porteurs de FLP sous forme isolée ou familiale ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal ont été inclus dans l'étude.

1.2.1.2 Critères de non inclusion

Les parents d'enfants porteurs de FLP associée à un syndrome étiqueté ou non ont été exclus de l'étude.

1.3 Résultats

Sur les 164 courriers envoyés, 62 mères et/ou pères ont renvoyé le ou les questionnaires. Suite à l'accord conclu avec la Poste, 58 courriers ont été renvoyés par la Poste lorsque le pli n'avait pu être distribué soit parce que la boîte aux lettres était

absente ou inaccessible, soit parce que le destinataire n'était pas identifiable. Ainsi, si le contrat établi avec la Poste a été respecté, 44 mères ont reçu le courrier mais n'ont pas souhaité répondre. Sur la totalité des personnes ayant reçu le courrier (106 mères), 62 mères et/ou pères (58,5%) ont renvoyé les questionnaires et 44 ne l'ont pas fait (41,5%).

Sur les 62 retours de courrier, 43 (69,4%) questionnaires ont été remplis par la mère et le père, 15 uniquement par la mère (24,2%) et 4 (6,4%) uniquement par le père.

Ainsi, 105 questionnaires ont été retournés.

Lorsque les questionnaires avaient été remplis par un couple, le coefficient Kappa (K) a été utilisé afin de mesurer la concordance des réponses entre les deux observateurs (ici le père et la mère) comme les jugements étaient qualitatifs. Cet indice K traduit un niveau d'accord (de concordance) d'autant plus élevé que sa valeur est proche de 1. Entre 1 et 0,81, l'accord est presque parfait ; entre 0,80 et 0,61, l'accord est fort ; entre 0,60 et 0,41, l'accord est modéré ; entre 0,40 et 0,21, l'accord est faible ; entre 0,20 et 0,0, l'accord est très faible ; lorsqu'il est inférieur à 0,0, il y a désaccord. Un coefficient K a été mesuré pour chacun des items du questionnaire lorsque les deux membres du couple avaient répondu à la même question.

Réponses aux questions :

– Question 1 : *Y'a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ?*

Tableau 7 : Parents ayant des antécédents familiaux de FLP

| | Réponses uniquement des mères | Réponses uniquement des pères | Réponses des pères et mère |
|-------------------------|-------------------------------|-------------------------------|----------------------------|
| | 16 | 4 | 86 |
| Avec antécédents | 3 | 1 | (7x2) + 5 |
| Sans antécédents | 13 | 3 | 5 + 31x2 |

Pour les quatre questionnaires remplis par les pères seuls, 1 affirmait qu'un membre de la famille de l'enfant était déjà porteur de la malformation. Pour les 43 couples ayant répondu au questionnaire, 7 avaient une réponse concordante à cette question, et 5 non concordante. Il y a ainsi 23 questionnaires qui ont été retournés affirmant qu'un autre membre de la famille de l'enfant était porteur d'une FLP (Tableau 7).

Le coefficient Kappa mesuré pour cette question a une valeur de 0,65. La concordance entre les mères et les pères au sein de chaque couple est forte mais ce coefficient ne tient pas compte spécifiquement des discordances entre les réponses des parents concernant l'existence d'un parent présentant une FLP. Tous les couples sont pris en compte, ceux ayant un membre de leur famille déjà atteint et ceux dont ce n'est pas le cas.

Tableau 8 : Concordance des réponses de la question 1

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Y'a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ? | 41 | 36 | 5 | 0,65 | Fort |

– Question 2 : Étiez-vous seul(e) lors de l'annonce du diagnostic ?

A cette question, nous ne tiendrons compte que des réponses des mères, cette question n'ayant pas de sens pour les pères (Tableau 9).

Tableau 9 : Mères seules ou accompagnées lors de l'annonce

| | Accompagnées lors de l'annonce | Seules lors de l'annonce |
|------------------------|--------------------------------|--------------------------|
| Mères avec antécédents | 9 (69,23%) | 4 (30,77%) |
| Mères sans antécédents | 31 (72,09%) | 12 (27,91%) |

Sur les 43 mères dont aucun membre de la famille ne présentait une fente, 31 (72,09%) étaient accompagnées et 12 (27,91%) étaient seules.

Sur les 13 mères dont un membre de la famille présentait une fente, 9 (69,23%) étaient accompagnées et 4 (30,77%) étaient seules.

Les proportions entre les deux groupes (présence ou non de fente dans la famille) sont équivalentes.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,25. La concordance des réponses pour les pères et mères est donc faible. **Cela renforce le fait que près de 30% des mères sont seules au moment de l'annonce.**

Tableau 10 : Concordance des réponses de la question 2

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|---|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Seule au moment de l'annonce du diagnostic? | 38 | 33 | 5 | 0,25 | Faible |

– Question 3 : *Étiez-vous accompagné(e) de votre conjoint ?*

Les réponses sont similaires à la question précédente si ce n'est que toutes les mères accompagnées étaient assistées de leur conjoint sauf une. L'accord est faible comme pour la question précédente.

Tableau 11 : Concordance des réponses de la question 3

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Étiez-vous accompagné(e) de votre conjoint ? | 38 | 33 | 5 | 0,39 | Faible |

– Question 4 : *Lors de l'échographie, quelle personne vous a informé(e) que votre enfant présentait une fente ? Un(e) échographiste obstétricien ou un(e) échographiste sage-femme ?*

Tableau 12 : Profession de l'échographiste qui a divulgué l'information

| Familles sans antécédents | | | |
|---------------------------|-------------------------------|-----------------------------|-----------|
| | Echographiste Obstétricien | Echographiste Sage-femme | Autre |
| Mères | 34 (80.95%) | 6 (14.29%) | 2 (4.76%) |
| Pères | 26 (76.47%) | 6 (17.65%) | 2 (5.88%) |
| Pères et mères | 60 (78.94%) | 12 (15.78%) | 4 (5.26%) |
| Familles avec antécédents | | | |
| Mères | 8 (61.54%) | 5 (38.46%) | 0 (0%) |
| Pères | 4 (50%) | 4 (50%) | 0 (0%) |
| Pères et mères | 12 (57.14%) | 9 (42.28%) | 0 (0%) |

Le plus souvent, le diagnostic est réalisé par un échographiste obstétricien, dans 57,14% des cas pour les parents ayant des antécédents de fente dans la famille et dans 78,94% pour les autres (Tableau 12). Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,82. La concordance des réponses pour les pères et mères est donc presque parfaite.

Tableau 13 : Concordance des réponses de la question 4

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|---|--------|--------------|--------------|-------|-----------------|
| Lors de l'échographie, quelle personne vous a informé(e) que votre enfant présentait une fente? | 39 | 36 | 3 | 0,82 | Presque parfait |

- Question 5 : *S'agissait-il d'une échographie de routine ?*

Tableau 14 : Annonce faite lors d'une échographie de routine

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 29 (70.73%) | 12 (29.27%) |
| Pères | 26 (76.47%) | 8 (23.53%) |
| Pères et mères | 55 (73.33%) | 20 (26.32%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 10 (76.92%) | 3 (23.08%) |
| Pères | 7 (87.50%) | 1 (12.50%) |
| Pères et mères | 17 (80.95%) | 4 (19.05%) |

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,65 donc la concordance des réponses pour les pères et mères est forte.

Tableau 15 : Concordance des réponses de la question 5

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| S'agissait-il d'une échographie de routine ? | 39 | 35 | 4 | 0,65 | Fort |

- Question 6 : *S'agissait-il d'une deuxième échographie de confirmation réalisée au Centre de Diagnostic Prénatal ?*

Tableau 16 : Annonce faite lors d'une confirmation de la première échographie

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 15 (37.50%) | 25 (62.50%) |
| Pères | 11 (34.38%) | 21 (65.63%) |
| Pères et mères | 26 (36.11%) | 46 (63.89%) |

| Familles avec antécédents | | |
|---------------------------|------------|------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 7 (58.33%) | 5 (41.67%) |
| Pères | 4 (50%) | 4 (50%) |
| Pères et mères | 11 (55%) | 9 (45%) |

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,87. La concordance des réponses pour les pères et mères est donc presque parfaite.

Tableau 17 : Concordance des réponses de la question 6

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|-----------------|
| S'agissait-il d'une deuxième échographie de confirmation réalisée au Centre de diagnostic prénatal ? | 36 | 34 | 2 | 0,87 | Presque parfait |

Avec le recul, ces deux questions semblent inutiles. Les réponses n'ont pas un intérêt significatif et l'on peut penser que les parents ont confondu ces deux visites distinctes chez deux échographistes différents.

– Question 7 : *Quelle a été votre réaction immédiate ?*

Les réponses à cette question seront détaillées par la suite (p. 155).

– Question 8 : *La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle : mauvaise, plutôt mauvaise, plutôt bonne ou bonne ?*

Tableau 18 : Disponibilité de l'équipe de soins

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | Pères | Mères |
| Mauvaise | 1 (2.78%) | 2 (4.55%) |
| Plutôt mauvaise | 1 (2.78%) | 1 (2.27%) |
| Plutôt bonne | 21 (58.33%) | 28 (63.64%) |
| Bonne | 13 (36.11%) | 13 (29.55%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | Pères | Mères |
| Mauvaise | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Plutôt mauvaise | 0 (%) | 0 (0%) |
| Plutôt bonne | 5 (50%) | 4 (30.27%) |
| Bonne | 5 (50%) | 9 (69.23%) |

Sur les 103 personnes ayant répondu à cette question, 5 personnes ont répondu que la disponibilité de l'équipe de soins était « mauvaise » ou « plutôt mauvaise » et 98 personnes « plutôt bonne » ou « bonne ». On note que la proportion des parents ayant une « bonne » opinion de la disponibilité est plus importante pour les parents dont l'un des membres de la famille présente déjà une fente (69,23% des mères et 50% des pères) par rapport aux parents ne connaissant pas cette malformation (29,55% des mères et 36,11% des pères).

Tableau 19 : Concordance des réponses de la question 8

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était-elle ... | 43 | 32 | 11 | 0,51 | Modéré |

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,51. La concordance des réponses pour les pères et mères est modérée.

– Question 9 : *Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ?*

Tableau 20 : Appréciation de l'écoute de l'équipe de soins

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 36 (90%) | 4 (10%) |
| Pères | 33 (94.29%) | 2 (5.71%) |
| Pères et mères | 69 (92%) | 6 (8%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 11 (84.62%) | 2 (15.38%) |
| Pères | 10 (100%) | 0 (0%) |
| Pères et mères | 21 (91.30%) | 2 (8.70%) |

Sur les 98 personnes ayant répondu à cette question, 8 personnes n'ont pas eu l'impression d'être écoutées. Les proportions entre les groupes pères/mères, membre de la famille atteint/aucun membre de la famille atteint sont équivalentes.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,53. La concordance des réponses pour les pères et mères est modérée.

Tableau 21 : Concordance des réponses de la question 9

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? | 41 | 38 | 3 | 0,53 | Modéré |

- Question 10 : *Les réponses à vos questions étaient-elles claires ?*

Tableau 22 : Clareté des réponses aux questions des parents

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 35 (87.5%) | 5 (12.5%) |
| Pères | 32 (91.43%) | 3 (8.57%) |
| Pères et mères | 67 (89.3%) | 8 (10.67%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 11 (84.62%) | 2 (15.38%) |
| Pères | 9 (90%) | 1 (10%) |
| Pères et mères | 20 (86.96%) | 3 (13.04%) |

Les proportions sont les mêmes que pour la question précédente. 88,77% des personnes ayant répondu à cette question estiment avoir eu des réponses claires à leurs interrogations.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,62. La concordance des réponses pour les pères et mères est forte.

Tableau 23 : Concordance des réponses de la question 10

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? | 41 | 38 | 3 | 0,62 | Fort |

- Question 11 : *Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ?*

Tableau 24 : Réponses aux questions

| Familles sans antécédents | | | |
|---------------------------|-------------|-------------|--------------|
| | OUI | NON | Sans réponse |
| Mères | 27 (67.5%) | 11 (27.5%) | 2 (5%) |
| Pères | 26 (81.25%) | 5 (15.63%) | 1 (3.13%) |
| Pères et mères | 53 (73.61%) | 16 (22.22%) | 3 (4.16%) |
| Familles avec antécédents | | | |
| | OUI | NON | Sans réponse |
| Mères | 10 (83.33%) | 2 (16.67%) | 0 (%) |
| Pères | 5 (62.5%) | 3 (37.5%) | 0 (0%) |
| Pères et mères | 15 (75%) | 5 (25%) | 0 (0%) |

Pour les familles ayant un antécédent familial de cette malformation comme pour les autres, près d'une personne sur quatre a le sentiment de ne pas avoir eu une réponse à toutes ses questions.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,47. La concordance des réponses pour les pères et mères est modérée.

Tableau 25 : Concordance des réponses de la question 11

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|---|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? | 41 | 33 | 8 | 0,47 | Modéré |

– Question 12 : *Avez vous pu rencontrer avant la naissance le chirurgien spécialiste des fentes ?*

Tableau 26 : Rencontre avec le chirurgien avant la naissance

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 36 (81,82%) | 8 (18,18%) |
| Pères | 29 (80,56%) | 7 (19,44%) |
| Pères et mères | 65 (81,25%) | 15 (18,75%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 13 (100%) | 0 (0%) |
| Pères | 9 (90%) | 1 (10%) |
| Pères et mères | 22 (95,65%) | 1 (4,35%) |

Pour les familles ne connaissant pas la malformation :

7 (19,44%) pères répondent ne pas avoir rencontré le chirurgien spécialiste des fentes avant la naissance, alors que 29 (80,56%) disent le contraire.

8 (18,18%) mères répondent ne pas avoir rencontré le chirurgien spécialiste des fentes avant la naissance, alors que 36 (81,82%) disent le contraire.

Pour les familles dont l'un des membres présente déjà cette malformation :

1 (10%) père répond ne pas avoir rencontré le chirurgien spécialiste des fentes avant la naissance, alors que 9 (90,00%) l'ont rencontré.

Toutes les mères (13 soit 100%) ont rencontré le chirurgien spécialiste des fentes avant la naissance.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,87. La concordance des réponses pour les pères et mères est presque parfaite. Cela renforce le fait que près de 20% des couples n'ont pas rencontré le chirurgien spécialiste des fentes entre l'annonce et la naissance.

Tableau 27 : Concordance des réponses de la question 12

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|---|--------|--------------|--------------|-------|-----------------|
| Avez-vous pu rencontrer avant la naissance le chirurgien spécialiste des fentes ? | 43 | 42 | 1 | 0,87 | Presque parfait |

– Question 13 : *Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ?*

Tableau 28: Information sur les futures opérations et leur planification

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 33 (75,00%) | 11 (25,00%) |
| Pères | 29 (80,56%) | 7 (19,44%) |
| Pères et mères | 62 (77,5%) | 18 (22,5%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 13 (100%) | 0 (0%) |
| Pères | 10 (100%) | 0 (0%) |
| Pères et mères | 23 (100%) | 0 (0%) |

Pour les familles ne connaissant pas la malformation :

7 (19,44%) pères répondent ne pas avoir été renseignés sur les futures interventions chirurgicales de leur enfant, contre 29 (80,56%) affirmant le contraire.

11 (25,00%) mères répondent ne pas avoir été renseignées sur les futures interventions chirurgicales de leur enfant, contre 33 (75,00%) affirmant le contraire.

Pour les familles dont l'un des membres présente déjà cette malformation :

Tous les pères (10 soit 100%) et toutes les mères (13 soit 100%) répondent avoir été renseignés sur les futures interventions chirurgicales de leur enfant.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,98. La concordance des réponses pour les pères et mères est presque parfaite. Cela renforce à nouveau le fait que près de 20% des pères et 25% des mères, dont aucun membre de la famille n'était atteint de cette malformation, ont le sentiment de ne pas avoir été renseignés sur les interventions futures et leur planification. Peut-être n'ont-ils tout simplement pas compris les informations qui leur étaient données sous l'effet de l'anéantissement provoquée par l'importance du protocole décrit.

Tableau 29 : Concordance des réponses de la question 13

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|---|--------|--------------|--------------|-------|-----------------|
| Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? | 43 | 42 | 1 | 0,98 | Presque parfait |

– Question 14 : Avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre futur bébé ?

Tableau 30 : Information quant à l'alimentation du futur bébé

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 29 (65,91%) | 15 (34,09%) |
| Pères | 26 (72,22%) | 10 (27,78%) |
| Pères et mères | 55 (68.75%) | 25 (31.25%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 12 (92,31%) | 0 (0%) |
| Pères | 10 (100%) | 1 (7,69%) |
| Pères et mères | 22 (95.65%) | 1 (4.35%) |

Pour les familles ne connaissant pas la malformation :

10 (27,78%) pères considèrent ne pas avoir eu d'explications concernant l'alimentation de leur bébé, contre 26 (72,22%) affirmant le contraire.

15 (34,09%) mères considèrent ne pas avoir eu d'explications concernant l'alimentation de leur bébé, contre 29 (65,91%) affirmant le contraire.

Pour les familles dont l'un des membres présente déjà cette malformation :

Tous les pères (10 ; 100%) et presque toutes les mères (12 soit 92,31%) considèrent avoir eu des explications concernant l'alimentation de leur bébé. Seule une mère (7,69%) affirme le contraire.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,68. La concordance des réponses pour les pères et mères est forte.

Tableau 31 : Concordance des réponses de la question 14

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre futur bébé ? | 43 | 38 | 5 | 0,68 | Fort |

A nouveau, la différence est importante entre la perception des informations données pour les parents connaissant la malformation par rapport à ceux qui ne la connaissent pas.

– Question 15 : *Êtes vous satisfait(e) que la malformation ait été diagnostiquée avant la naissance ?*

Tableau 32 : Satisfaction que la malformation ait été diagnostiquée avant la naissance

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-----------|--------|
| | OUI | NON |
| Mères | 43 (100%) | 0 (0%) |
| Pères | 35 (100%) | 0 (0%) |
| Pères et mères | 78 (100%) | 0 (0%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 13 (100%) | 0 (0%) |
| Pères | 10 (100%) | 0 (0%) |
| Pères et mères | 23 (100%) | 0 (0%) |

A l'unanimité, les parents des deux groupes sont satisfaits d'avoir pris connaissance de la malformation avant la naissance (43 mères et 35 pères pour les familles ne connaissant pas les fentes, et 13 mères et 10 pères pour celles dont un des membres est atteint).

– Question 16 : *Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce type de malformations ?*

Tableau 33 : Souhait concernant la visite d'une infirmière ou d'une sage femme avant et après l'accouchement

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 34 (82,93%) | 7 (17,07%) |
| Pères | 21 (60,00%) | 14 (40%) |
| Pères et mères | 55 (72.37%) | 21 (27.63%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 8 (61,54%) | 5 (38,46%) |
| Pères | 5 (55,56%) | 4 (44,44%) |
| Pères et mères | 13 (59.09%) | 9 (40.91%) |

Pour les familles ne connaissant pas la malformation :

14 (40%) pères ne souhaitent pas la visite d'une sage-femme ou d'une infirmière avant et après l'accouchement, alors que 21 (60,00%) affirment le contraire.

7 (17,07%) mères ne souhaitent pas la visite d'une sage-femme ou d'une infirmière avant et après l'accouchement, alors que 34 (82,93%) affirment le contraire.

Pour les familles dont l'un des membres présente déjà cette malformation :

4 (44,44%) pères ne souhaitent pas la visite d'une sage-femme ou d'une infirmière avant et après l'accouchement, alors que 5 (55,56%) affirment le contraire.

5 (38,46%) mères ne souhaitent pas la visite d'une sage-femme ou d'une infirmière avant et après l'accouchement, alors que 8 (61,54%) affirment le contraire.

La proportion des avis pour les pères est similaire dans les deux groupes. Elle est différente pour les mères. Une proportion plus importante des mères ne connaissant pas la malformation (près de 83%) souhaite la visite d'une infirmière ou d'une sage femme compétente par rapport aux mères connaissant l'existence de cette malformation dans leur famille (près de 62%).

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,29. La concordance des réponses pour les pères et mères est faible cette fois-ci.

Tableau 34 : Concordance des réponses de la question 16

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|---|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce type de malformations ? | 41 | 28 | 13 | 0,29 | Faible |

– Question 17 : *Y a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ?*

Tableau 35 : Modifications à apporter à cette prise en charge

| Familles sans antécédents | | |
|---------------------------|-------------|-------------|
| | OUI | NON |
| Mères | 26 (68,42%) | 12 (31,58%) |
| Pères | 14 (50%) | 14 (50%) |
| Pères et mères | 40 (60.61%) | 26 (39.39%) |
| Familles avec antécédents | | |
| | OUI | NON |
| Mères | 6 (60%) | 4 (40%) |
| Pères | 4 (40,00%) | 6 (60%) |
| Pères et mères | 10 (50%) | 10 (50%) |

Pour les familles ne connaissant pas la malformation :

En proportions équivalentes, 14 (50%) pères pensent que des modifications peuvent être apportées à cette prise en charge, alors que 14 (50%) pensent que non.

12 (31,58%) mères pensent qu'il n'y a pas de modification à apporter à cette prise en charge, alors que 26 (68,42%) affirment le contraire.

Pour les familles dont l'un des membres présente déjà cette malformation :

6 (60%) pères pensent qu'il n'y a pas de modifications à apporter à cette prise en charge, alors que 4 (40%) pensent que non.

4 (40%) mères pensent qu'il n'y a pas de modifications à apporter à cette prise en charge, alors que 6 (60%) affirment le contraire.

Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,43. La concordance des réponses pour les pères et mères est modérée, cette fois-ci. Les avis des pères et des mères divergent dans les deux groupes, les mères pensant majoritairement qu'il y a des modifications à apporter à cette prise en charge.

Tableau 36 : Concordance des réponses de la question 17

| Mesure de concordance père vs mère | Paires | Concordantes | Discordantes | Kappa | Accord |
|--|--------|--------------|--------------|-------|--------|
| Y a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? | 32 | 23 | 9 | 0,43 | Modéré |

1.4 Discussion

L'objectif de ce travail était de connaître les sentiments des parents et leurs jugements quant à leur prise en charge à quelque temps de distance de l'annonce de l'événement traumatique que représente la découverte de cette malformation au cours d'une échographie. Les questionnaires avaient été envoyés en mars 2011 à des mères ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal de FLP entre l'année 2000 et l'année 2010.

Le questionnaire sur lequel s'appuie cette étude souffre d'avoir été réalisé trop rapidement et semble *a posteriori* incomplet. De nombreuses critiques peuvent être formulées mais il a été conçu, dans un premier temps, pour étayer un propos lors d'une conférence et n'avait pas comme objectif premier de réaliser une enquête à proprement parler. Ainsi, par exemple, la question « *Suite à cette annonce et avant la naissance, avez-*

vous rencontré à plusieurs reprises l'équipe de soins ? » n'est correctement formulée, elle peut faire référence à l'équipe responsable du diagnostic prénatal comme à l'équipe chirurgicale et son interprétation peut être source de confusion.

Par ailleurs, la mention de l'année de la réalisation de l'échographie aurait été intéressante à connaître. On peut penser que le temps atténue les réactions et la portée des jugements. De même, une question comme « S'agissait-il d'un premier enfant ? » eut été intéressante. Elle aurait pu moduler les réponses des parents en fonction de l'inconnue que représente toujours une première grossesse. Les événements sont plus compliqués et vécus avec appréhension la première fois, l'expérience faisant défaut. Une autre question aurait été importante à poser : « De quelle forme de fente labio-palatine était atteint votre enfant ? Fente labiale, labio-palatine, uni- ou bilatérale ? » Elle aurait permis de connaître les réactions des parents en fonction de l'étendue de la fente initiale et de l'importance de son protocole de prise en charge.

Le questionnaire a été envoyé aux adresses qui avaient été notées dans le fichier correspondant du CMCO. Lors de ces consultations au CPDPN, le dossier saisi est toujours au nom de la mère. Or 58 enveloppes ont été retournées par la Poste. A la différence du Centre de compétence des FLP d'Alsace qui organise le suivi de ces enfants au cours de leur croissance et de leurs traitements, le CMCO n'a pas la possibilité de réactualiser l'adresse des mères sitôt qu'elles déménagent ou changent de nom si, entre temps, elles se sont mariées.

Lorsque le courrier a été réceptionné, le pourcentage de réponses à l'envoi de ces enveloppes est de 58,5%, pourcentage inférieur à celui de 70% décrit dans d'autres études (Jeffery & Boorman 2001 ; Kuttenger *et al.* 2010). Ce nombre reste cependant important et montre que les parents se sentent concernés même à distance de cet événement.

De plus, les pères ont participé massivement à l'étude même si le courrier était adressé nommément à la mère. Sur les 62 retours de courrier, 43 concernaient les réponses de couples et 4 de pères seuls, soit une proportion de 75,8%. Il est intéressant de noter que leurs réponses aux différentes questions sont toujours plus courtes que celles des mères.

« Y a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ? »

À cette question, il est très surprenant que 5 couples n'aient pas répondu de la même façon parmi les 12 couples concernés par l'antériorité de cette malformation. La question était peut être mal posée. Il aurait sans doute été préférable de la formuler en distinguant spécifiquement la propre famille de la personne répondant au questionnaire. S'agit-il d'un déni, d'une méconnaissance de l'antériorité de la malformation ou simplement d'une formulation de question incomplète ?

« Étiez-vous seul (e) lors de l'annonce du diagnostic ? »

Le fait que près de 30% des mères soient seules au moment de l'annonce, et cela quel que soit le groupe concerné, est renforcé par la valeur du coefficient K de 0,25 indiquant une faible concordance des réponses des pères et des mères. Ne pouvant être partagé, l'impact du choc doit être alors plus important. En l'absence du conjoint, touchée dans sa propre chair par l'annonce de cette anomalie, la femme doit se sentir encore plus meurtrie et responsable. On peut imaginer que la sidération qui résulte de cet événement, rende encore plus difficiles la formulation et le renouvellement de cette annonce à son conjoint. La mère, responsable de la « fabrication » de ce bébé (Rajon *et al.* 2006), devient le « porteur » de la mauvaise nouvelle aux sens propre et figuré.

« Lors de l'échographie, quelle personne vous a informé(e) que votre enfant présentait une fente ? », « S'agissait-il d'une échographie de routine ? », « S'agissait-il d'une deuxième échographie de confirmation réalisée au Centre de Diagnostic Prénatal ? »

Même si, comme on a pu l'évoquer, la formulation des questions concernant les échographies de routine ou de confirmation était confuse, celle concernant l'échographiste permet de noter que la proportion des sages-femmes réalisant le diagnostic était proche de celle des gynécologues pour les familles ne présentant pas d'antécédents de fente. Par contre, pour les familles présentant des antécédents, le choix d'un gynécologue pour la réalisation de l'échographie est clairement établi car il représente 83,33% des familles concernées. La valeur p est 0,0210 prouvant qu'il est significatif que les familles présentant des antécédents de fente vont plus facilement

chez un gynécologue échographiste ou que l'examen est plus pratiqué par un médecin au CMCO. Le coefficient K pour cette question a une valeur de 0,51 indiquant que la concordance des réponses entre les pères et mères est modérée. En comparant les familles avec antécédents et sans antécédents, cette valeur de significativité $p < 0,05$ est confirmée ou presque confirmée pour trois autres questions :

« Avez vous pu rencontrer avant la naissance le chirurgien spécialiste des fentes ? » →

$p = 0,0680$

« Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? » → $p = 0,0065$

« Avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre futur bébé ? » → $p = 0,0089$

Autrement dit, les différences observées entre le groupe des parents ayant un antécédent familial de FLP et le groupe de ceux ne connaissant pas cette malformation sont significatives. L'information semble mieux perçue par les parents issus du premier groupe. Cela est certainement dû à deux facteurs : d'une part, une attention particulière de l'équipe de soins renseignée par l'anamnèse et, d'autre part, la propre expérience de ces familles déjà concernées.

Par ailleurs, la mesure de concordance par le coefficient K montre un accord presque parfait entre les réponses des pères et des mères notamment pour deux questions « Avez vous pu rencontrer avant la naissance le chirurgien spécialiste des fentes ? » et « Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? ». Or, pour ces deux questions, 20 à 25% des pères et des mères n'ayant pas eu un membre de leur famille atteint d'une FLP auparavant n'ont pas rencontré le chirurgien avant la naissance et estiment ne pas avoir été suffisamment renseignés quant aux protocoles de prise en charge. Pour les familles ayant un membre atteint, tous les pères et toutes les mères, à l'exception d'une personne, ont rencontré le chirurgien avant la naissance et ont été renseignés quant au protocole. On note ainsi une grande disparité entre l'attention qui peut être donnée en fonction de l'antériorité de la malformation au sein de la famille. On peut penser que les familles déjà concernées connaissent ou recherchent plus rapidement les informations leur permettant de

prendre rendez-vous avec le chirurgien spécialiste des fentes ou avec un échographiste gynécologue. La connaissance de cette malformation atténue vraisemblablement partiellement l'état de choc et de sidération des parents lors de l'annonce et les rend plus facilement réceptifs aux données qui leur sont transmises par l'équipe médicale.

« La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle : mauvaise, plutôt mauvaise, plutôt bonne, bonne ? »

La proportion des parents ayant une « bonne » opinion de la disponibilité de l'équipe de soins est plus importante pour les parents dont l'un des membres de la famille présente déjà une fente (69, 23% des mères et 50% des pères) par rapport aux parents ne connaissant pas cette malformation (29,55% des mères et 36,11% des pères). Pour cette question le seuil de significativité n'est pas atteint puisque sa valeur est de 0,0824 mais reste proche de 0,05. L'expérience doit à nouveau influencer positivement le ressenti à distance de la disponibilité de l'équipe de soins même si, sur tous les parents confondus (103), 98 des parents étaient globalement satisfaits de la disponibilité de l'équipe de soins et seulement 3 parents ont trouvé la disponibilité de l'équipe de soins plutôt mauvaise et 2 mauvaise.

« Êtes vous satisfait(e) que la malformation ait été diagnostiquée avant la naissance ? »

A l'unanimité, les parents ont répondu par l'affirmative. Même s'il s'agit d'une épreuve, ils ne remettent pas en question l'importance et le bien-fondé du diagnostic prénatal. Ce temps d'assimilation de l'annonce en fin de grossesse leur permet de se préparer avant la naissance à accueillir cet enfant différent. Avertis de la malformation présente, le coup et l'après-coup sont certainement atténués. L'antériorité de cette annonce et de la phase de sidération passées leur permet de faire plus facilement face à cet événement qu'est la découverte de leur enfant.

« Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce type de malformations ? »

A cette question correspond l'une des valeurs les plus faibles mesurant la concordance entre les réponses des pères et des mères (0,29). Avant ou après la naissance, les mères souhaitent plus facilement que les pères avoir la visite d'une sage-femme ou d'une infirmière, et cela est évidemment plus marqué pour les familles n'ayant pas d'antécédents familiaux. Majoritairement, les mères semblent avoir besoin d'un soutien ou de conseils alors qu'on peut penser que les pères considèrent plus facilement devoir assumer cet état de fait sans l'aide d'une tierce personne.

« Y'a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? »

Les mêmes tendances observées à la question précédente sont retrouvées pour cette question. À la différence des mères, les pères, dans leur majorité, pensent qu'il n'est pas nécessaire de modifier la prise en charge. Leur proportion est cependant plus faible pour les familles n'ayant pas d'antécédents familiaux. L'expérience et la connaissance donnent une plus grande confiance aux familles déjà confrontées à cette malformation et cela est d'autant plus vrai pour les pères.

1.4.1 La réaction immédiate après l'annonce

A la question à réponse ouverte et courte : « Quelle était votre réaction immédiate ? », les mots qui reviennent le plus souvent sont : inquiétude, surprise, angoisse, triste, choquée, bouleversée, effondrée, anéantie, incompréhension, révolte et injustice. Un couple décrit un malaise du père et une mère utilise l'expression : « la terre s'ouvre sous mes pieds ». Ces termes confirment s'il en est les données de la littérature.

L'annonce, par la perturbation émotionnelle qu'elle provoque, conduit à une désorganisation psychique et l'éruption de sentiments mêlant sidération, agressivité, déception, honte ou rejet. Le cours de la grossesse est bouleversé, entraînant un risque de désinvestissement et une perte de visibilité ou de projection dans l'avenir. Ces émotions sont communes à tous les parents et correspondent au « coup » porté par l'annonce, immédiatement après l'énoncé du diagnostic, et au « contrecoup » caractérisé par les excès formulés dans la période qui suit cette annonce. L'« après-coup » pourra se

révéler, ou non, plus tard, notamment à l'annonce de nouvelles étapes du protocole chirurgical de prise en charge de l'enfant (Despars *et al.* 2012). Les équipes soignantes en charge du diagnostic prénatal n'ont accès qu'au premier temps de ce bouleversement émotionnel. Aux membres de l'équipe de soins des CC ou des CR d'appréhender avec justesse ces « contrecoups » en discernant les manifestations normales des pathologies. La spécificité de ce traumatisme que représente l'annonce d'une malformation réside dans la rupture brutale du cours serein et indolent de la grossesse avec l'émergence de sentiments en rapport avec la perte de l'enfant imaginaire rêvé et la responsabilité de cette malformation incompréhensible (paragraphe p. 119).

Cette étude nous permet de mettre en exergue et sur un plan qualitatif, quelques points spécifiques abordés par les parents.

1.4.2 L'antériorité familiale de la malformation

Famille 4 – Mère : *Etant moi-même atteinte d'une fente labiale, la surprise a été moindre.*

Famille 18 – Mère : *Ayant déjà eu un enfant atteint, j'ai espéré jusqu'à l'annonce qu'il n'y aurait rien. Mais c'est le contraire qui m'a été dit et là je me suis écroulée psychologiquement et j'ai beaucoup pleuré. Au retour, j'ai été reçu par mon médecin traitant qui m'a mise en arrêt le temps de me remettre moralement.*

Nous pourrions être enclins à penser que, lorsque la malformation a un caractère familial, elle est plus facilement supportée par l'expérience vécue et la connaissance du contexte chirurgical et social. Ce n'est pas forcément vrai. Tout dépend de la propre expérience des parents et de l'acceptation de cette transmission.

1.4.3 L'alimentation et l'allaitement

Famille 5 – Mère : Pour l'allaitement, cela aurait été possible mais on m'a dit que non, de même pour le biberon. Alors avant de dire que cela est impossible, essayer quand même la méthode ordinaire.

Famille 6 – Père : Alimentation avec le biberon tasse car Camille a pris la tétine normale, malgré la fente.

Famille 8 – Mère : Existence d'une incohérence dans le discours sur l'allaitement du nouveau-né sans fente déjà, avec une fente labio-palatine, l'équipe médicale était ignorante, culpabilisante et sans lien avec le service de chirurgie pédiatrique qui d'emblée aurait pu nous informer sur cette question.

Famille 8 – Père : Allaitement. Tétine adaptée.

Famille 21 – Mère : Pour l'alimentation, ce n'était pas au top. Le mien avait beaucoup de mal pour boire et on n'était pas équipés avec le biberon spécial. On ne nous avait dit pas nécessaire et c'était nécessaire.

Famille 36 – Mère : L'alimentation de mon bébé a été faite grâce à une tétine spéciale, recherchée par mes soins sur internet.

Famille 39 – Mère : Nous n'avons pas été informés qu'il existait des tétines spéciales, adaptées pour les enfants ayant une fente. Nous l'avons su qu'une fois la première opération réalisée.

Le problème le plus souvent évoqué par les parents est l'alimentation de leur enfant. Ils se plaignent du manque d'informations concernant ce geste de soin vital qui est primordial pour sa survie mais aussi l'élaboration rapprochée de la relation parents/enfant, et tout particulièrement entre la mère et son bébé. L'alimentation au sein ou à l'aide d'un biberon peut s'avérer difficile voire impossible. Afin de résoudre ce problème, un laboratoire suisse a conçu des tétines qui permettent de faire couler le lait du biberon dans une cuillère. La quantité de lait est parfaitement dosée par la pression des doigts de la personne qui donne le biberon. Le contenu de la cuillère est alors

introduit en bouche pour nourrir le bébé (Figure 34). Malheureusement, il semble que l'information n'ait pas été correctement diffusée. Les parents souhaitent être informés et conseillés rapidement par les équipes médicales de la maternité. Une mère nous dit n'avoir été informée qu'après la première intervention chirurgicale, soit lorsque l'enfant était âgé de 3 mois ! Les parents regrettent l'absence de généralisation de la distribution de ces tétines spéciales en France ; certains ont dû commander ces tétines sur Internet ou en Allemagne.

Depuis que les résultats de cette enquête sont connus à Strasbourg, les infirmières puéricultrices du Service de chirurgie pédiatrique, où sont pris en charge les enfants porteurs de FLP, se relayent afin d'informer précisément les parents dès le premier rendez-vous fixé avec les membres de l'équipe chirurgicale, avant la naissance, lorsqu'il y a eu un DPN, ou après la naissance, lorsque la découverte de la FLP s'est faite uniquement au terme de la grossesse. Le rôle de ces infirmières est primordial. Elles établissent un relais supplémentaire avec les parents après la rencontre avec le chirurgien. Les parents, et particulièrement les mères, peuvent plus facilement leur poser des questions, revenir sur des points qui ne leur paraissent pas clairs. Psychologiquement, nourrir son bébé est un acte fondateur pour la mère. Ne pas y parvenir est une source de stress non seulement parce que l'enfant ne s'alimente pas – des risques pris par rapport à sa santé –, mais aussi car elle se considère fautive en tant que mère. Ainsi, comme d'autres auteurs l'ont déjà souligné (Kuttenberger *et al.* 2010), il est primordial que l'équipe soignante s'organise pour permettre, dans les meilleures conditions qui soient, la transmission des informations concernant l'alimentation du nouveau-né et cela, avant la naissance, dès que c'est possible.



Figure 34 : Biberon tasse de la marque Medella

1.4.4 Le deuil de l'enfant parfait

Famille 7 – Mère : Grande inquiétude et grosses difficultés à faire le deuil du « bébé parfait ». Cependant, apprendre cette malformation avant l'accouchement est très bénéfique car cela permet de se préparer, ainsi la naissance se passe dans les meilleures conditions.

Cette mère décrit avec courage et lucidité son deuil de l'enfant parfait et souligne l'importance d'une annonce effectuée avant la naissance pour faciliter l'acceptation de cette fatalité.

Comme nous venons de l'évoquer, d'autres parents parlent d'angoisse, de peur, de choc, de tristesse... Il paraît donc essentiel de délivrer l'information avec attention.

1.4.5 L'étiologie et la culpabilité

Famille 8 – Mère / Père : Non abordés = étiologies (vous allez me dire, elles ne sont pas claires scientifiquement parlant.) Ensemble des comorbidités et risque. Question d'étiologie.

Famille 13 – Mère : *Après cette annonce, ma grossesse s'est déroulée moins sereinement. J'ai été très inquiète : comment était mon bébé, était-ce de ma faute, etc.*

Famille 35 – Père : *Nous nous sommes demandés « pourquoi nous ? »*

Famille 36 – Mère / Père : *Si les parents ne savent pas ce que c'est et trouver d'où vient cette malformation pour ne pas s'en prendre à soi-même.*

Certains parents auraient souhaité connaître rapidement l'origine de cette anomalie de développement afin de pouvoir « cadrer » l'incompréhension de la situation à laquelle ils sont confrontés. Il est important d'en expliquer rapidement l'origine pour apaiser l'incompréhension de sa survenue. Elle atténue immédiatement la responsabilité qu'éprouvent les parents en apportant une explication scientifique à ce coup du destin. Les demandes quant à l'origine de la malformation sous-entendent celles de leur implication. Ces informations limiteront l'importance de leur culpabilité.

1.4.6 La rencontre du chirurgien

Famille 12 – Mère / Père : *Dès le moment où nous avons enfin rencontré le Pr Sauvage (deux mois après le diagnostic), j'ai été beaucoup plus courageuse et confiante.*

Famille 24 – Mère : *Nous n'avons pu voir la chirurgienne que trois semaines après l'annonce, trois semaines qui paraissent bien longues dans ce cas là.*

Des parents regrettent les délais trop longs avant la première rencontre avec les chirurgiens. Cette rencontre est cependant fondamentale car, comme nous l'avons déjà dit, le chirurgien représente la personne dont le rôle est absolu pour l'apaisement de l'angoisse des parents. Tous soulignent l'importance de ce rendez-vous et le soulagement qu'il leur apporte. Il est ainsi essentiel de réduire à son minimum le délai entre l'annonce et la première rencontre avec le chirurgien en organisant un système d'alerte clairement identifié entre les CPDPN et les CC.

1.4.7 L'information concernant le protocole

Famille 7 – Mère : Nous n'avons été renseigné que sur les deuxièmes opérations, nous aurions aimé avoir plus d'informations sur ce qui allait se passer par la suite.

Famille 8 – Père : Opérations ultérieures (seule la première a été annoncée).

Famille 17 – Père : Dans un premier temps, j'ai été renseigné uniquement sur les deux premières opérations. J'aurais aimé en savoir tout de suite plus sur l'avenir et les difficultés probables.

Des parents insistent sur le fait qu'ils auraient préféré connaître tout de suite le déroulement à long terme de la prise en charge de leur enfant et notamment le nombre d'interventions. Comme nous l'avons vu au chapitre II, il n'est pas toujours facile de connaître à l'avance l'étendue et le nombre des interventions chirurgicales. Il est possible que le chirurgien n'ait pas décrit totalement le protocole et que, de leur côté, les parents, sidérés par l'ampleur des tâches à accomplir, n'aient pas assimilé la totalité des informations transmises. Nous avons vu que les parents déjà familiarisés à cette malformation par l'existence d'antécédents familiaux étaient plus à même d'assimiler les informations transmises.

1.4.8 Internet et l'importance de l'image

Famille 17 – Mère : Peur d'une trisomie et/ou d'autres malformations. Après mes recherches sur internet, j'étais persuadée qu'il serait défiguré et donc malheureux.

Famille 33 – Mère : Cela a été un grand choc. D'abord, je n'ai pas compris ce que cela représentait. A mon retour au domicile, j'ai consulté internet et cela m'a d'autant plus découragée...

Famille 12 – Mère : Personnellement, j'ai été voir sur internet et j'ai été choquée par certaines photos. J'avais vraiment peur de rejeter mon enfant à la naissance et qu'il soit l'objet de moqueries tout au long de sa vie. Heureusement, tout s'est bien passé. Je l'ai

aimé comme il était et il est très bien dans sa peau à 8 ans. Il faudrait prévoir la rencontre avec d'autres parents pour être rassurés.

Comme nous pouvions nous en douter, Internet et l'absence de structuration pour une information appropriée et intelligente n'est pas toujours d'un grand secours, tout au contraire. L'accès à Internet est devenu un facteur très déstabilisant. Il est indispensable de pouvoir orienter les parents vers de véritables sources d'information en leur communiquant des sites web de qualité (Nusbaum 2008), comme celui de l'Association francophone des fentes faciales¹³ ou celui de l'équipe de Lausanne en cours de réalisation¹⁴.

Famille 36 – Mère / Père : Des photos d'autres bébés avec une fente labiale avant la naissance auraient du être montré pour préparer les parents. En tant que parents, on a beau s'imaginer mais à la naissance le choc peut être là tout de même.

A nouveau se pose la question de la visualisation ou non de photos ou de dessins présentant la fente et sa correction. Il est légitime que les parents soient informés mais l'exposition de photos n'est pas toujours souhaitable.

Un dessin nous semble préférable à une photo. En effet, dans l'esprit des parents au stade de l'annonce, l'enfant désiré est encore empreint de projections personnelles, de fantasmes ou de rêves. Focaliser l'image de leur enfant sur un autre reste difficile car en rien il ne ressemblera à l'image qu'ils se font ou de ce que sera leur enfant. La photo fixe l'image d'un enfant et non de leur enfant. Aucun trait ne permettra de retrouver un « je-ne-sais-quoi du père ou de la grand-mère ». L'identification est impossible et renforce l'étrangeté de la situation. Les photos avant/après sont utiles et rassurantes, ultérieurement, lorsque le protocole est expliqué par les chirurgiens. Elles permettent de conforter la confiance dans l'équipe chirurgicale et de montrer les résultats spectaculaires qui peuvent être obtenus. Il semble qu'un dessin ne prenant compte que la bouche et le nez d'un bébé soit préférable dans un premier temps. Il permet de généraliser le faciès et d'empêcher, à nouveau, toute identification narcissique inconsciente vouée inéluctablement à un échec. Mais, pour cela, le dessin ne doit pas

¹³ www.fente-labio-palatine.fr

¹⁴ www.cleft-palate.com

prendre en compte les yeux qui sont trop expressifs et qui risquent, à leur tour, de susciter une émotion. Il doit s'agir d'un dessin anatomique centré sur la partie médiane du visage avec un trait et des couleurs pastel atténuant la réalité. Le travail de Guillaume Malecamp, ancien étudiant de la Haute Ecole des Arts du Rhin (HEAR) de Strasbourg, a parfaitement illustré cette approche en réalisant ces dessins sous la direction du professeur Bruant-Rodier, responsable du CC d'Alsace (Figures 35 et 36). Il est intéressant de souligner que les premiers dessins réalisés, et présentés aux professeurs de l'HEAR de Strasbourg – donc non professionnels du soin –, ont tous été refusés car les yeux – qui ne sont pas concernés par la malformation – personnalisait le dessin en lui donnant une humanité défigurée. C'est certes une réalité mais, à ce stade, la confrontation est suffisamment brutale pour ne pas l'aggraver. N'oublions pas que, lorsque l'enfant est anesthésié et préparé pour l'intervention chirurgicale, les champs opératoires masquent ses yeux et ne découvrent que la bouche et le nez.



Figure 35 : Dessin d'un enfant présentant une FLP gauche

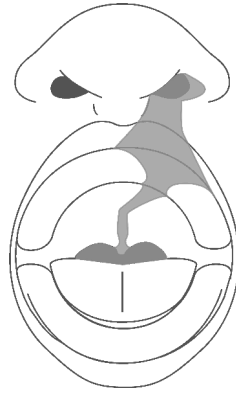


Figure 36 : Schéma d'une FLP gauche sans le visage de l'enfant

1.4.9 La réaction des proches

Famille 2 : *Par contre, je pense qu'il faudrait dire aux parents que la réaction des proches peut être parfois très choquante.*

Une mère a soulevé l'importance des remarques de la famille au sens large voire des amis. Il est difficile et même impossible de préparer les parents en un temps aussi court aux remarques imprévisibles auxquelles ils auront à faire face de la part des personnes qui leur sont proches. Cependant, la prise en compte des frères et sœurs aînés en âge de comprendre est également importante car, comme pour les parents, leur situation peut s'avérer difficile. Un livre illustré et édité à leur intention permet de faciliter la communication et les échanges quand un enfant différent arrive dans la fratrie (Despars & Gyosa 2012).

1.4.10 L'avortement

Famille 20 – Mère : *J'ai eu très peur car le sentiment que mon futur enfant ne serait pas normal. Je me suis sentie très démunie, incapable de faire face. J'ai pensé à l'avortement ... Heureusement impossible !*

Une seule mère a eu le courage d'aborder le problème de l'interruption de grossesse et a ainsi « joliment » conclu sa phrase.

A l'annonce d'un diagnostic prénatal de fente, les parents, et plus particulièrement les mères, ressentent des niveaux variables de ce qui peut être qualifié de « stress post-traumatique » et de « dépression » (Despars *et al.* 2011). Le diagnostic prénatal génère un stress psychologique et une angoisse dont l'importance est corrélée avec l'histoire personnelle et familiale des parents. Pour la majorité des mères, un état d'adaptation avec un niveau acceptable d'anxiété est atteint à la suite de discussions répétées entre les parents et les membres de l'équipe de soins. Lors du congrès de l'Association francophone des fentes faciales organisé en 2014, le professeur Hohlfeld, responsable de la prise en charge des fentes au CHUV de Lausanne, a expliqué qu'au cours de ces vingt dernières années, seuls deux couples avaient décidé de procéder à une IVG pour une fente isolée au sein de la population de parents qui les avait consultés durant toutes ces années. Par contre, comme elle l'a souligné, lorsqu'on a posé la question rétrospectivement aux parents, presque tous ont admis y avoir pensé immédiatement après le diagnostic prénatal avant d'avoir été informés par l'équipe des possibilités thérapeutiques. Ces pensées, même fugaces, sont génératrices de sentiments de culpabilité durables. A l'évidence, le professeur Hohlfeld a expliqué que le conseil prénatal efficace demande énormément de temps et doit être adapté aux besoins individuels des parents.

D'autres études montrent que les proportions d'IMG ne sont pas aussi faibles. Certaines décrivent des taux d'IMG allant de 3,3 à 9 % (Davalbhakta *et al.* 2000 ; Shaikh *et al.* 2001 ; Calzoral *et al.* 2007 ; Guyot *et al.* 2013). De plus, en 2009, da Silva Dalben a soulevé le problème de la grande variabilité de la prévalence des fentes faciales dans le monde (paragraphe : p. 40). La raison invoquée pour ces variations est généralement l'origine ethnique des populations étudiées. Seules sont prises en compte les naissances sans considérer les IMG réalisées. En fonction des pratiques sociétales de chaque pays, ces chiffres peuvent énormément varier.

1.4.11 Les propositions d'amélioration des conditions de prise en charge

1.4.11.1 Importance de la formation des personnels des maternités à la spécificité de cette malformation

Famille 24 – Mère : Lors de l'annonce, (dans un cabinet de gynécologie), j'aurais aimé des réponses immédiates. Ma gynécologue, très compétente, n'a cependant pas pu répondre à mes questions. Une plaquette informative ou un site internet dédié aurait permis d'éclaircir mes craintes de suite.

Famille 32 – Mère / Père : Informations à apporter aux équipes des hôpitaux périphériques d'Alsace (accouchement à Mulhouse, enfant transféré au CHU à la naissance). Le monde médical semble ignorer que l'opération du palais est vers neuf mois. A les écouter, tous les non chirurgiens pensent que l'opération salvatrice est rapidement après la naissance. Facile, mais en vrai, ce sont des mois de galère pour les parents.

Famille 38 Mère / Père : Ce problème de fente palatine, étant quand même courant, il faudrait que les gynécologues et l'équipe médicale de l'hôpital où naît l'enfant soit plus au courant de ce problème, plus équipé dans ce cas. Equipe pédiatrique pas préparée à ce genre de cas, pas formée. A l'annonce de ce problème, le gynécologue n'a pas pu nous rassurer car il ne connaissait pas suffisamment ce problème. Il a fallu attendre le rendez-vous avec le Dr Kauffmann (un mois après l'annonce) pour être rassurés.

Comme nous l'avons décrit plus haut, ces réponses illustrent bien le manque d'information et les délais importants avant la rencontre avec la personne compétente susceptible de leur transmettre les renseignements qu'ils attendent. La communication orale est importante, un site dédié également, mais à l'heure d'Internet, il ne faut pas délaisser les supports écrits traditionnels, comme les plaquettes informatives, qui peuvent être imprimés et remis en main propre aux parents afin qu'ils puissent les lire et relire à « tête reposée ». À cet effet, des plaquettes informatives, ayant fait l'objet de mémoire de fin d'étude pour des étudiants (Bollini 2013 ; Malecamp 2013), ont été élaborées afin de relayer par écrit l'information délivrée oralement par l'équipe de soins. A terme, ces plaquettes pourront être téléchargées et imprimées à partir d'un site internet (Annexe19). Cette initiative a été prise par l'équipe du CC d'Alsace.

1.4.11.2 Présence et mise à disposition d'un réseau de spécialistes de la santé mentale

Famille 8 – Mère / Père :

Présence et mise à disposition aux futurs parents et parents d'un psychologue clinicien, afin de proposer une prise en charge des effets psychologiques de l'annonce, un travail d'élaboration sur l'arrivée de cet enfant ne répondant pas à l'enfant imaginaire et ainsi travailler sur la qualité des premiers liens à cet enfant, sans stigmatisation ni culpabilité de la part surtout des paramédicaux (double effet traumatisant).

Information claire et aussi détaillée que le demande les parents : associer les parents comme véritables partenaires de soins, leur permettrait de ne pas se sentir complètement dépossédés de leur enfant. Les équipes en maternité se sont avérées absolument quiches et incapables de proposer un accueil adapté.

Famille 18 – Mère : Un meilleur accompagnement des parents sur le plan psychologique qui n'est pas toujours proposé et auquel les parents ne pensent pas forcément.

Famille 26 – Mère : Présence d'un psychologue lors du diagnostic pour proposer un suivi. Ce serait bien si le service d'échographie demandait des nouvelles de l'enfant après l'accouchement et au cours des longs mois d'hospitalisation.

Famille 30 – Mère : Avoir plus de personnes autour de nous et plus de renseignements.

Il n'est pas forcément nécessaire d'imposer la présence d'un psychiatre ou d'un psychologue à toutes les consultations en rapport avec les malformations. Les échographistes ou les chirurgiens en charge des traitements ont souvent suffisamment d'empathie pour désamorcer des situations susceptibles de dégénérer. Cependant, il est indéniable que certaines situations où l'un des parents présentera des troubles psychiques passeront quand même inaperçues à la majeure partie des membres de l'équipe de soins. Un fait s'étant déroulé au cours de l'élaboration de l'étude consacrée au PHRC qui sera décrite par après permet d'illustrer ce propos. L'utilisation de l'échelle ADBB nécessitait une formation préalable avant son utilisation afin que chacun des évaluateurs pût coter correctement et de la même manière les bébés observés. Pour ce

faire, des vidéos ont été réalisées chaque centre et visualisées par les membres de l'équipe participants au PHRC à Paris sous la direction du professeur Guédénéy, pédopsychiatre à l'origine de cette échelle d'évaluation. L'une d'entre elles a été réalisée à Strasbourg et montrait un enfant et ses parents filmés en discussion avec les chirurgiens. Rien n'avait alors attiré l'attention de l'équipe de soins. La situation leur semblait classique et habituelle. Lorsque cette vidéo a été visionnée par les psychiatres et psychologues, dans un même élan, ils ont été frappés par l'attitude et le manque d'expression de la mère et par sa façon de tenir son bébé à distance à l'extrémité de ses genoux. Il leur paraissait clair que cette femme était en dépression mais aucun des membres de l'équipe de soins du CC de Strasbourg ne s'en était aperçu par manque de formation à la question de l'impact psychologique des malformations.

Avec la présence permanente d'un psychiatre ou d'un psychologue, on peut penser que, dans des situations cliniques ordinaires, leur rencontre pourrait réactiver le sentiment de culpabilité et la crainte d'un jugement ; cela est particulièrement vrai ici, car les parents se sentent toujours responsables de la malformation qui atteint l'enfant : « Qu'est-ce qu'on a fait - ou pas fait - pour en arriver là ? » (Rajon *et al.* 2006). Paradoxalement, il s'avère parfois que l'équilibre psychique des parents se fait au prix du refus d'une proposition de rencontre avec un psychiatre ou un psychologue. Il peut être le seul espace de liberté qui reste au couple pour manifester son individualité face à l'univers médicalisé dans lequel les précipite la découverte d'une malformation. Il ne s'agit pas d'une manifestation d'hostilité ou de désintérêt, à proprement parler, mais d'un acte organisateur et structurant pour les parents au même titre que le « non » l'est pour l'enfant au moment où il y accède (Rajon *et al.*, 2006). La faible proportion des pères par rapport aux mères ayant répondu favorablement aux questions « Y a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? » et « Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce type de malformations ? » peut également s'expliquer ainsi.

Il n'en reste pas moins vrai qu'un réseau de professionnels de la santé mentale connaissant la malformation et ses spécificités est indispensable. Il pourrait être sollicité à la demande des parents ou du personnel soignant sans imposer une présence systématique de ces professionnels aux consultations pluridisciplinaires. Il faut pour cela constituer ce réseau et le rendre visible en s'attachant à former sommairement les

personnes y participant. Les modalités d'accompagnement seraient proposées sous forme d'alliance plutôt que par l'énoncé d'une aide.

1.4.11.3 Réduire au maximum le délai entre l'annonce et la première rencontre avec le chirurgien

Famille 12 – Mère : Je pense qu'il faudrait prévoir la rencontre avec le chirurgien beaucoup plus vite pour ne pas laisser les parents sans information précise.

Famille 12 – Père : Proposer dans les quinze jours après le diagnostic une information concernant le traitement et le suivi de la fente.

Certains disent que 15 jours seraient suffisants. Ce délai permettrait d'accepter en partie l'information et laisserait du temps aux parents pour réussir à formuler leurs questions.

Ces réflexions illustrent l'importance d'une rencontre effective rapide avec l'équipe de soins. Le diagnostic prénatal représente une amélioration significative dans la prise en charge pluridisciplinaire des fentes. Le stress psychologique engendré et le besoin de soutien que ressentent les futurs parents nécessitent un investissement précoce et soutenu des équipes de soins. Un accompagnement efficace demande évidemment beaucoup de temps et doit être adapté aux besoins individuels des parents. Cependant, cet engagement précoce lèvera bon nombre d'obstacles et améliorera le comportement et la prise en charge de ses enfants et de leur famille sur le long terme.

1.4.11.4 Rencontre avec d'autres parents ayant vécu la même situation

Famille 12 – Père : Proposer un listing de parents déjà confrontés à ce type de pathologie et qu'on donné leur accord pour faire part de leur expérience.

Communiquer une liste d'association pouvant informer les parents.

Famille 20 – Mère / Père : La possibilité de rencontrer d'autres parents ayant traversé cette « épreuve » et capables de m'aider à relativiser (un genre de banques de données

de volontaires à la consolation). Contacts avec d'autres parents ayant vécu cela ou avec des professionnels à même de m'expliquer toutes les étapes à vivre.

Famille 21 – Mère : Qu'on puisse rencontrer plus de personnes spécialisés et aussi qu'on nous donne plus d'informations sur les associations qui existent afin d'y trouver du réconfort et aussi du vécu avec les parents et aussi voir le résultat quelques années plus tard.

L'intérêt d'une association de parents a déjà été évoqué dans de nombreuses études. (Strauss *et al.* 1995; Berk *et al.* 1999 ; Kuttenger *et al.* 2010). Le tissu associatif est fortement développé en France et de telles associations regroupant des parents déjà concernés et prêts à donner de leur temps pour partager leur expérience avec des parents confrontés soudainement à cette malformation existent déjà, hormis dans l'est de la France. Elles y seraient pourtant utiles pour seconder et étayer le discours délivré par les chirurgiens. Le fonctionnement d'un centre dépend de sa notoriété et de l'étendue du territoire qu'il prend en compte. Ainsi, l'activité des CR en terme de nombre de patients est parfois quadruplée par rapport à d'autres centres. Par ailleurs, plus l'étendue du territoire concerné est grande, plus la distance à parcourir est longue pour rejoindre le CC. Dans les grandes métropoles et dans les zones denses en population, il existe plusieurs CC (comme à Lyon) ou des CR (à Paris et Lille), et donc des associations de parents. Il est plus facile pour ces centres de proposer à des parents habitant à proximité de ces centres de rencontrer ces autres parents en demande. Plus la population est dense, plus le renouvellement de ces personnes se fera facilement alors que, pour les autres, si l'une des familles engagées dans l'association vient à déménager, l'équilibre de l'association peut être rompu. L'engagement et la sollicitude de ces parents ne sont valables que s'il existe une association regroupant plusieurs membres partageant les mêmes valeurs. On voit bien ici l'inégalité en fonction du lieu géographique d'habitation.

1.4.11.5 Décrire précisément ce qu'est une amniocentèse

Famille 21 – Mère : **Et prévenir aussi les gens pour les amniocentèses parce que moi, on ne m'avait rien dit, on m'a mit sur le fait accompli.**

Famille 31 – Mère / Père : **J'ai du faire une amniocentèse et les infirmières n'étaient pas compréhensibles et n'ont pas répondu à toutes mes questions. A la suite de l'examen j'étais encore plus angoissée qu'avant.**

L'amniocentèse peut être proposée à la suite d'un diagnostic de FLP dans l'optique d'un diagnostic étiologique. Il consiste en un prélèvement de liquide amniotique à l'aide d'une seringue dont l'aiguille traverse l'abdomen de la mère. C'est un geste invasif, pouvant être dangereux pour le fœtus, proposé aux mères lorsqu'il apparaît un signe d'appel à l'échographie décrivant une anomalie du développement embryonnaire. L'objectif de cet examen complémentaire est de rechercher une anomalie chromosomique pouvant expliquer les images suspectes décrites lors de l'échographie et d'identifier un syndrome reconnu. Le résultat de cet examen peut prendre trois à quatre semaines avant d'être obtenu.

1.4.11.6 Présenter les personnes présentes dans la salle d'examen lors de l'annonce de la malformation

Famille 22 – Mère / Père : **Lors de l'échographie de confirmation, seul le Dr Favre s'est présenté. D'autres personnes étaient présentes, j'aurais aimé qu'elles nous soient présentées (sentiment d'être observés alors que je trouve normal que d'autres médecins se forment, c'est plus la façon dont cela s'est passé. Idem lors des rendez-vous avec les chirurgiens, ce sont des moments attendus, craints parfois, où il y a du stress et de l'émotion. Il serait plus humain que les personnes présentes soient présentées à mon avis. Importance d'une certaine intimité au moment du diagnostic : être face à quatre personnes ne met pas toujours à l'aise.**

Lors de l'annonce, il est légitime que les parents, fortement déstabilisés par l'émotion qui les submerge, ne souhaitent pas s'exposer au regard des autres, notamment lorsque

ceux-ci sont considérés, à tort, comme des spectateurs de leur désarroi. Une simple présentation peut lever toute ambiguïté. Cela est également valable lors des réunions pluridisciplinaires qui regroupent parfois un grand nombre de praticiens en blouse blanche (à Strasbourg, jusqu'à 10 personnes sans compter les parents et l'enfant dans une pièce exiguë). Une simple présentation de chacun des membres et des blouses portées clairement identifiées du patronyme des personnes concernées éviterait à nouveau tout malentendu.

1.4.11.7 Réserver des chambres individuelles après l'accouchement

Famille 27 – Mère : **Donner une chambre individuelle automatiquement lorsqu'il y a ce genre de soucis, avoir effectivement une sage femme spécialisée dans ce type de malformation, avoir du matériel à disposition (biberons spécifiques).**

Pour des raisons d'intimité, le bon sens impose également de réserver des chambres individuelles aux mères venant d'accoucher d'un enfant présentant une malformation. Exposée ainsi aux regards des autres en étant fatiguée physiquement et épuisée psychiquement doit être difficile à supporter. Dans cet état, on prend irrémédiablement le risque de rendre la mère plus vulnérable !

En conclusion, la lecture de ces questionnaires montre que la plupart des parents ont spontanément mis l'accent sur la qualité de l'accueil et l'empathie de l'équipe du CPDPN et du rôle joué par l'équipe chirurgicale du CC d'Alsace. Les réponses décrivent clairement, après leur rencontre, une réduction de l'angoisse et de la désorganisation provoquée par cet événement traumatique. Les entretiens ont souvent permis d'exprimer des sentiments indicibles par ailleurs et ont favorisé une reprise de l'investissement de la grossesse et de leur enfant. En effet, dans leur ensemble, les parents ont exprimé le bénéfice que leur avait apporté le diagnostic prénatal de la malformation et l'importance de la rencontre avec l'équipe de soins promoteur d'un étayage pour eux-mêmes et de la réassurance de « normalité » de leur bébé.

2 Etude issue du Programme hospitalier de recherche clinique

2.1 Genèse du projet

Lors des consultations pluridisciplinaires des CC ou CR, l'importance du contexte psychologique et d'une élaboration harmonieuse des relations parents-enfant sur le développement de l'enfant apparaît clairement. Les données de la littérature insistent également sur l'influence de la structuration des premières relations et l'existence de facteurs de vulnérabilité. Comme nous l'avons évoqué, la naissance d'un enfant porteur de cette malformation faciale est un événement particulièrement traumatisant pour les parents. Le retentissement de cette fente sur les relations parents-enfant et sur le développement ultérieur des enfants atteints est insuffisamment analysé, de même que l'influence des protocoles chirurgicaux visant à corriger cette malformation. Une meilleure connaissance de ces éléments nous semblait devoir permettre de formuler des recommandations pour favoriser un développement relationnel harmonieux des enfants atteints. Dans la suite de la première étude, rétrospective, il nous a donc semblé très important dans une démarche prospective d'étudier le vécu et le stress de ces parents, notamment durant l'année qui suit la naissance, période initiale capitale correspondant à la création du lien entre l'enfant et ses parents. Peu d'études récentes en dehors de celle d'Habersaat *et al.* (2009) se sont focalisées sur cette période qui débute par l'annonce de la malformation. Le vécu des parents par rapport aux circonstances de cette annonce et à la période qui précède la première intervention semble déterminant. Il est frappant qu'il n'existe pas, en France, de réseau de professionnels de la santé mentale directement en lien avec les centres de prise en charge de ces familles. Il faut rappeler que seuls les CR de Lille et de Paris ont, dans leur équipe, une psychologue, à temps partiel, attachée à leur équipe. Il n'est pas forcément nécessaire d'adresser systématiquement chaque famille à un représentant de cette spécialité mais il paraît souhaitable de donner la possibilité aux familles qui en font la demande de rencontrer une personne reconnue pour ses compétences quant à la spécificité de cette malformation. Afin de proposer de meilleurs soins mais aussi de faciliter la création de ce réseau, il nous a semblé utile de faire un état des lieux du contexte psychologique singulier de cette malformation et d'en évaluer les besoins. Etant donné la faible occurrence de cette atteinte, il est apparu nécessaire de réaliser une étude associant

plusieurs centres qui se devait de ne pas à être intrusive conformément aux recommandations internationales que ce soit au niveau de la pratique chirurgicale ou au niveau de la vie privée des familles. Aussi, un projet d'étude clinique pluridisciplinaire et multicentrique a-t-il été élaboré et présenté en 2009 pour l'appel à projets des Programmes hospitaliers de recherche clinique (PHRC) organisé par le ministère des Affaires Sociales et de la Santé. Cette recherche, dont le titre est « Protocoles chirurgicaux et perceptions parentales du délai précédant la première intervention chirurgicale pour les enfants porteurs de fentes labio-palatines : quelles conséquences sur le bien-être de l'enfant et de ses parents ? », a été retenue et dotée d'un budget d'un montant de 170000 euros.

2.2 Description de la recherche

2.2.1 Hypothèses

L'hypothèse principale est que plus le délai avant la première intervention est long, plus les perceptions psychologiques des parents peuvent perturber les relations parents-enfant et influencer le développement harmonieux de leur enfant.

Deux hypothèses secondaires ont également été posées:

- 1) les parents pour lesquels un diagnostic prénatal a pu être établi sont mieux préparés pour accepter le délai d'attente ;
- 2) avec le temps, le ressenti négatif des parents appartenant au groupe d'intervention chirurgicale tardif (entre 3 et 6 mois après la naissance) a tendance à s'estomper et se confondre avec celui des parents dont l'enfant a bénéficié d'une intervention précoce, et la souffrance psychique de l'enfant s'estompe.

2.2.2 Résultats attendus

Une meilleure compréhension des difficultés psychologiques et relationnelles qui s'installent lors du développement d'un enfant porteur d'une FLP peut permettre d'améliorer la prise en charge psychologique de ces enfants et de leurs parents, de réévaluer éventuellement les protocoles de soins proposés et de les compléter en cas de besoin. Cette réflexion concerne l'importance du choix du moment du premier temps opératoire pour le développement d'une relation parents-enfant équilibrée, mais également la proposition systématique ou non d'un suivi psychologique voire psychiatrique, dans le cadre des consultations des centres de prise en charge pluridisciplinaire.

2.3 Objectifs de l'essai

2.3.1 Objectifs principaux

Les objectifs de cette recherche sont : 1) d'évaluer l'état de retrait affectif éventuel des enfants porteurs d'une FLP en fonction de l'état psychique de leurs parents et du délai d'attente du premier temps opératoire de la prise en charge chirurgicale et réparatrice ; 2) de mieux connaître les effets psychologiques sur les parents de cette malformation, du moment du diagnostic, de sa prise en charge thérapeutique en fonction du délai séparant le diagnostic et la première intervention chirurgicale, de la relation avec les membres de l'équipe de soins, de leur environnement social et familial.

Cette étude permet de constituer, pour la première fois au niveau national, une cohorte de parents de patients porteurs de FLP. De nouvelles études pourront être menées en fonction de l'âge de l'enfant (enfance et adolescence) pour étudier les perceptions des parents vis-à-vis de cette malformation et de ces conséquences sur les relations qu'ils ont avec leur enfant.

2.3.2 Objectifs secondaires

Ce projet tient compte des conclusions d'une commission formée de 45 experts réunie en janvier 2006 pour définir les priorités de la recherche future concernant cette malformation (Yasdi *et al.* 2007). Les membres de cette commission, spécialisés dans divers domaines (santé publique, génétique, psychologie, orthophonie, odontologie, économie de la santé), ont réalisé un état des lieux des connaissances dans deux domaines différents : l'étiologie de ces malformations d'une part, et leurs conséquences à long terme au niveau psychologique, familial et économique d'autre part. Ils ont pu ainsi identifier les carences des acquis suivant les domaines concernés. Après ce constat, chaque experts a défini les cinq priorités qui lui semblaient primordiales pour la progression de différentes équipes de recherche. Sur les 18 priorités retenues par ordre d'importance suivant cette commission, celles qui concernent cette étude sont au nombre de cinq.

Priorité n° 1 : caractérisation des phénotypes afin de définir des catégories de FLP étiologiquement homogènes.

L'anamnèse et les examens cliniques dont nous avons tenu compte permettent de spécifier les phénotypes de façon plus précise. Le regroupement des différentes formes de FLP dans des catégories étiologiquement plus homogènes améliore non seulement les chances d'identifier des facteurs de risque mais aussi le pronostic de chacune de ces formes. Une classification établie d'un commun accord entre les chirurgiens des deux CR a été utilisée pour chaque dossier médical enregistré.

Priorité n° 2 : dépistage précoce des retards du développement cognitif chez les enfants porteurs de FLP et détermination des outils susceptibles de les déceler.

Il est nécessaire d'évaluer le moment des interventions chirurgicales afin de déterminer si des actes plus précoces optimiseraient le développement de l'enfant.

C'est la première fois qu'une étude épidémiologique multicentrique de ce type est réalisée en France. Cette cohorte de patients pourra être suivie et étudiée à plusieurs reprises aux différents âges critiques jusqu'à l'âge adulte.

Priorité n° 3 : amélioration de la qualité de vie des enfants porteurs de FLP et de leur famille.

Selon cette commission, il est essentiel de connaître les facteurs qui peuvent l'influencer, parmi lesquels : une prise en charge par une équipe pluridisciplinaire ; l'équilibre psychologique ; le type et la chronologie des actes chirurgicaux ; l'adhésion aux protocoles de soins ; le vécu des membres participant à la prise en charge des soins.

La validation d'instruments de mesure universels spécifiques aux enfants porteurs de FLP et la collecte des données auprès de quatre grands centres de soins peuvent simplifier et améliorer la mesure de la qualité de vie de ces enfants.

Il faut distinguer la perception de cette qualité de vie vue par les parents de celle des enfants et des membres de l'équipe de soins afin d'obtenir une vision plus claire de la situation. L'objectif de cette étude a été d'utiliser pour la première fois un outil spécifique qui évalue la relation parents-enfant en tenant compte de l'état de retrait relationnel de l'enfant (Echelle ADBB¹⁵). Le questionnaire PSI¹⁶ a déjà été utilisé pour d'autres études portant sur des parents d'enfants porteurs de FLP (Speltz *et al.* 1990 ; Krueckeberg & Kapp-Simon 1993 ; Andrews-Casal *et al.* 1998). Le questionnaire IOFS¹⁷ a été également retenu mais il n'existait qu'en langue anglaise. Il permet d'évaluer la qualité de vie des parents. Afin de pouvoir l'utiliser, il a été validé pour la première fois en français. Sa validation est décrite par après. Ce questionnaire et les résultats ont été comparés avec ceux obtenus par l'étude de Krammer en 2007.

Priorité n°4 : compréhension des effets du moment de l'annonce du diagnostic avant ou après la naissance.

¹⁵ ADBB : Echelle Alarme Détresse Bébé du professeur Guédeney

¹⁶ PSI: Parenting Stress Index

¹⁷ IOFS : Impact On Family Scale

Peu d'études ont porté sur ce sujet. Une meilleure compréhension des facteurs susceptibles d'influencer la perception de ce diagnostic est nécessaire (stress des parents, prise en charge familiale, importance du choix des soins néonataux). Il est aussi important de connaître comment les parents ont été informés et si un soutien psychologique leur a été proposé. Une des hypothèses secondaires de cette étude est la suivante : « Les parents pour lesquels un diagnostic prénatal a pu être établi sont mieux préparés pour accepter le délai d'attente de l'intervention chirurgicale. » Elle fait référence à cette priorité.

Priorité n°5 : évaluation des protocoles de soins et traitement des FLP.

Il est essentiel d'analyser les soins dont ont bénéficié les enfants porteurs de FLP pour comprendre leurs éventuelles conséquences à long terme. Ces soins peuvent être ou non en accord avec les recommandations établies par l'American Cleft Palate Craniofacial Association et dénommées : « parametres for evaluation and treatment of patient with cleft lip / palate and other craniofacial anomalies » (1993). Il est également opportun d'évaluer la chronologie et la fréquence des actes, l'accès à des spécialistes qualifiés, l'importance de recrutement des centres de soins... En outre, comme les traitements évoluent avec le temps, une évaluation *a posteriori* des choix thérapeutiques peut être utile. Dans cette étude, et pour les quatre centres, l'historique et la chronologie des actes médicaux effectués ont été consignés et enregistrés pour tous les dossiers médicaux. Les protocoles ont été comparés notamment entre les deux CR français (Lille et Paris) et les deux CC de la région est de la France (Nancy et Strasbourg).

Cette cohorte d'enfants du même âge ainsi constituée pourra être suivie dans le temps et faire l'objet d'autres recherches centrées sur le devenir de l'enfant en fonction des séquelles de la malformation, du vécu familial et du protocole thérapeutique utilisé dans l'enfance.

Enfin, et surtout, si les résultats définitifs de l'étude montrent l'intérêt de proposer une aide psychologique aux parents des enfants porteurs de FLP, quel que soit le moment de

l'intervention réparatrice, une liste de correspondants pourrait leur être proposée par un psychiatre référent membre de l'équipe soignante (recommandation de l'American Cleft Palate Craniofacial Association citée par Collett & Speltz en 2007).

2.4 Conception de la recherche

2.4.1 Critères d'évaluation principaux

Les critères principaux sur lesquels nous nous sommes appuyés pour cette recherche et pour évaluer l'état psychologique des nourrissons ainsi que le stress et une éventuelle psychopathologie parentale sont 1) pour les enfants, l'échelle ADBB (Alarme Détresse Bébé) qui mesure le potentiel retrait relationnel du bébé et 2) l'échelle PSI (Parenting Stress Index) qui permet le dépistage des attitudes parentales pouvant constituer des facteurs de risque de formation de troubles émotionnels et du développement chez le jeune enfant.

2.4.2 Critères d'évaluation secondaires

Les critères d'évaluation secondaires sont les autres questionnaires qui ont été retenus pour cette étude : 1) les Indices de détresse psychologique – Enquête Santé Québec (IDPESQ) et l'Edinburgh Post-Partum Depression Scale (EPDS) qui mesurent l'état psychologique de chaque parent, 2) l'Échelle d'impact sur la famille (Impact On Family Scale) qui évalue l'impact personnel, familial et social de la malformation, 3) l'échelle d'ajustement dyadique de Spanier dans sa version abrégée qui détermine le contexte conjugal et 4) les questionnaires ad hoc, avec recueil d'informations sur la perception de la malformation et de l'équipe de soins, ainsi que sur le lien présent des parents avec leur enfant. Ces questionnaires ont été construits en tenant compte du moment de l'annonce du diagnostic (anténatal ou à la naissance). L'IOFS est un questionnaire en anglais qui a été validé en français lors de cette étude (Étude 3 de ce même chapitre).

2.4.3 *Plan expérimental*

Cette étude – prospective et multicentrique – s’est faite sur le mode d’un suivi de cohorte des enfants porteurs de FLP, depuis l’âge des 4 mois jusqu’à la fin de la première année. Deux temps d’évaluation ont été consignés : T0 lorsque le nourrisson est âgé de 4 mois et T1 lorsqu’il est âgé de 12 mois, c’est-à-dire à six mois ou plus après la première intervention chirurgicale. Notons que, suivant le type de FLP et le centre de soins concerné, le délai de prise en charge des enfants, entre le moment du diagnostic et la première intervention chirurgicale, varie de la naissance à six mois.

Le choix d’avoir placé T0 à 4 mois se justifie par les arguments suivants :

Du fait de la variabilité des protocoles retenus par les équipes chirurgicales de chacun des centres, il était impossible de définir des temps T0 et T1 correspondant à un examen spécifique pour l’ensemble des centres ;

A cet âge, les enfants, pour lesquels le protocole chirurgical est précoce, avaient déjà été opérés. Ils pouvaient donc être comparés aux enfants pour lesquels l’intervention n’avait été réalisée qu’ultérieurement (jusque vers le 6^e mois), les deux groupes étant d’effectifs à peu près équivalents.

Le choix de placer T1 à 12 mois se justifie par l’argument suivant :

Un an est un âge suffisamment éloigné à la fois de la naissance et de la première intervention (au moins six mois) pour renouveler les examens et les questionnaires du premier temps de l’étude et ce, afin de comparer les perceptions psychologiques des parents et le développement relationnel de l’enfant entre T0 et T1, de même que la question du délai de l’intervention.

2.5 Population étudiée

2.5.1 Critères d'inclusion

Les enfants inclus dans l'étude avaient entre 0 et 4 mois et étaient indifféremment de sexe masculin ou féminin. Seuls ont été pris en compte les enfants porteurs de FLP (fente labiale uni ou bilatérale assortie ou non d'une fente palatine) sous forme isolée ou familiale, associée à un syndrome étiqueté ou non. En raison de leur très jeune âge, il était impossible de leur demander leur consentement. En revanche, leurs parents (ou l'un des parents en cas de famille monoparentale) ont été inclus après avoir donné leur accord pour leur enfant et pour eux-mêmes. Ils ont reçu toutes les informations nécessaires à la recherche, concernant la participation de leur enfant ainsi que la leur, de même que les réponses à leurs questions.

Le dossier médical de l'enfant a permis d'identifier de façon précise le phénotype de la malformation afin de caractériser de façon homogène uniquement une fente labiale droite ou gauche, une fente labiale bilatérale, une fente labiale uni ou bilatérale avec une fente palatine.

2.5.2 Critères de non-inclusion

Les critères de non inclusion étaient :

- les enfants porteurs de fente palatine uniquement, sans atteinte faciale ;
- les enfants dont la naissance a eu lieu avant la 35^e semaine d'aménorrhée et les enfants dont le poids à la naissance est inférieur à 1800 g afin de s'affranchir des conséquences spécifiques de ces données susceptibles d'influencer la perception de la malformation ;
- les enfants placés sur décision de justice ;
- les parents sous tutelle ;
- les parents ne comprenant que très peu le français et/ou analphabètes.

Les critères de sortie d'étude étaient:

- le refus de participation exprimé par l'un des parents de l'enfant en cours de suivi pour l'étude ;
- la survenue d'une complication en cours de traitement et/ou d'une maladie grave intercurrente nécessitant des soins lourds et spécifiques ;
- une complication inattendue liée à l'acte chirurgical ;
- une maladie grave ou le décès de l'un des deux parents ;
- un déménagement hors des régions impliquées dans la recherche.

2.6 Déroutement pratique de la recherche

2.6.1 Modalités de recrutement

Quatre centres régionaux français ont participé à cette recherche :

- le CC du CHU de Strasbourg avec le professeur Bruant-Rodier et le docteur Kaufmann ;
- le CR des malformations cranio-maxillofaciales rares du CHU de Lille avec le professeur Pellerin ;
- le CR des malformations rares de la face et de la cavité buccale de l'AP-HP de Paris avec le professeur Vazquez ;
- et le CC du CHU de Nancy avec le professeur Simon.

Par essence, ces centres sont organisés pour accueillir et traiter les enfants porteurs de FLP pour les régions concernées. Suivant le protocole scientifique retenu par l'équipe chirurgicale, le moment de la première intervention varie mais est toujours programmé dans la première année. Ces unités ont été retenues en fonction du temps d'attente plus ou moins long entre la naissance et cette première intervention chirurgicale (centre de Lille « intervention précoce » immédiatement à la naissance ; centre de Strasbourg, «

intervention semi-précoce » différée à 3 mois ; centres de Nancy et de l'Hôpital Armand-Trousseau, « intervention tardive » vers 6 mois). Le CC de Nancy ayant changé de protocole chirurgical au cours de l'étude, certains de ses patients feront partie du groupe « Intervention précoce » et d'autres du groupe « Intervention tardive ».

Les centres de Lille et de Paris sont les deux seuls CR en France et se distinguent notamment par le moment de la première intervention chirurgicale. Ces équipes ont une renommée internationale dans ce domaine. Par la présence d'une psychologue attitrée dans ces deux centres, ils sont, depuis longtemps, organisés pour la prise en compte de l'impact psychologique des malformations sur les parents et leurs enfants.

Le choix du centre de Nancy, en plus de celui de Strasbourg, permet de réunir les deux seuls centres compétents de l'est de la France. Ceux-ci ont une organisation similaire avec une équipe plus réduite et ne bénéficient pas de façon permanente de l'aide d'une psychologue.

L'étude du Registre des malformations de Strasbourg (Doray *et al.* 2012) sur les dix dernières années a montré que le nombre de naissances d'enfants porteurs de FLP était stable tant par le nombre des naissances que par le type de fente. Parmi les FLP, la proportion moyenne des fentes labiales est de 23 %, celle des fentes palatines de 35 %, et celle des fentes labio-palatines de 42 %. Au cours de l'année 2006, 130 patients avaient été opérés à Lille, 85 à Nancy, 107 à Paris et 47 à Strasbourg.

Pour notre étude, en excluant les FP isolées, nous avons donc prévu pour une année d'inclusion 84 patients opérés d'une FLP à Lille, 55 à Nancy, 69 à Paris et 30 à Strasbourg, soit 238 patients qui pouvaient potentiellement être inclus pour l'ensemble des quatre centres.

2.6.2 Modalités d'information et de recueil du consentement

La date à laquelle les parents de l'enfant porteur d'une FLP ont accepté de participer à la recherche a été notée dans le dossier médical, de même que la date et la raison d'une éventuelle sortie de l'étude.

Conformément à la réglementation en vigueur, une demande d'avis contraignant auprès du Comité de protection des personnes (CPP) du Bas-Rhin a été effectuée et acceptée.

De même, le traitement des données à caractère personnel mis en œuvre dans le cadre de cette recherche a été réalisé dans les conditions définies par la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés modifiée par la loi n°2004-801 du 6 août 2004 et des textes réglementaires pris pour son application. Une autorisation de traitement automatisée des données en matière de recherche dans le domaine de la santé a été obtenue auprès de la CNIL (Commission nationale de l'informatique et des libertés).

2.6.2.1 Dans le cas d'un diagnostic anténatal

Pour les parents qui ont appris le diagnostic au cours d'un examen échographique fœtal et qui ont déjà rencontré le chirurgien en anténatal, ce n'est qu'après la naissance de l'enfant que le chirurgien a proposé l'entrée dans l'étude, lors de la consultation avec le nouveau-né et dans la suite de la présentation du protocole de soins. Le projet de recherche et le protocole de soins ont ainsi bien été différenciés.

2.6.2.2 Dans le cas d'un diagnostic postnatal

De façon générale, juste après la naissance, les obstétriciens ayant découvert la malformation contactent l'équipe chirurgicale pour organiser une rencontre entre les parents et le chirurgien. C'est au détour de cette première consultation que le chirurgien a proposé aux parents de rentrer dans l'étude, selon les mêmes modalités que celles citées pour le groupe de diagnostic prénatal.

Dans les deux cas de figure, un document d'information a été remis individuellement aux titulaires de l'autorité parentale. Ce document d'information précise notamment que la participation à la recherche concerne la famille et chacun de ses membres individuellement.

2.6.3 Actes pratiqués

Au cours de T0 et de T1, les parents et leur enfant sont convenus d'un rendez-vous au service de chirurgie pédiatrique dans lequel leur enfant est pris en charge depuis sa naissance. Avant chaque rendez-vous, il a été adressé aux parents, par courrier, un questionnaire ad hoc pour le recueil d'informations sur la perception de la malformation et de l'équipe de soins, ainsi que le lien présent des parents avec leur enfant. Ils l'ont rempli à domicile pour le remettre lors du rendez-vous. A T0 et T1, l'enfant a alors été examiné par un professionnel spécialement formé pour évaluer, à l'aide de l'échelle ADBB, le retrait relationnel de l'enfant. Par ailleurs, des questionnaires autoadministrés ont été remis aux parents et ont permis de mesurer les facteurs susceptibles d'influencer la relation parents-enfant. Ces questionnaires avaient pour objectif d'évaluer le stress de chaque parent, leur état psychologique, l'impact familial, social et financier de la malformation et enfin le contexte conjugal du couple.

2.6.4 Chronologie des actes/visites

Tableau 37 : Description du protocole pour toute la durée de l'étude

| | Inclusion Après la naissance | T0 | T1 |
|--|---------------------------------|------------------------------|-------------------------------|
| | | 4 mois après la naissance | 12 mois après la naissance |
| Chirurgien : information des parents et recueil du consentement | X | | |
| Psychologue | | X | X |
| Questionnaires* | | X | X |

* T0 et T1: 1) ADBB ; 2) PSI ; 3) IDPESQ ; 4) EPDS ; 5) l'échelle d'ajustement dyadique de Spanier dans sa version abrégée.

Les questionnaires avec recueil d'informations ont été remplis à domicile et remis à la psychologue à T0 et T1.

2.6.4.1 Inclusion

Deux sous-groupes d'enfants ont été constitués en fonction du moment du diagnostic et de sa transmission aux parents de l'enfant :

- Sous-groupe 1 : sous-groupe des enfants dont les parents ont été informés de la malformation de leur enfant pendant la vie fœtale, en général au moment de l'échographie morphologique, à la 24^e semaine.
- Sous-groupe 2 : sous-groupe des enfants dont les parents ont appris la malformation de leur enfant à la naissance.

Nous avons déjà souligné combien, à la naissance, la première rencontre des parents avec leur enfant malade, porteur d'une malformation de la face qui atteint plus ou moins gravement son aspect physique, est un évènement difficile à vivre, source d'angoisse et pourvoyeur d'un fort traumatisme psychique. L'administration de questionnaires, portant entre autres sur cette période critique, aurait pu être vécue comme une intrusion. Il était donc très important que cette étude ne perturbe pas le climat de confiance établi, dès les premiers contacts entre les chirurgiens, l'ensemble de l'équipe pluridisciplinaire, les parents et leur jeune nourrisson. Pour cela, cette recherche a été présentée avec beaucoup de prévenance, en expliquant en détail l'intérêt qu'elle revêtait pour une meilleure connaissance du devenir de l'enfant concerné et des soins à lui apporter mais également pour l'importance des résultats obtenus pour les parents et les enfants encore à naître.

En prenant bien garde de séparer la recherche et les soins, ce sont les chirurgiens, très au fait de l'importance de cette étude, qui ont présenté l'étude aux parents, en leur fournissant les explications et en recueillant leur consentement pour l'inclusion dans l'étude.

2.6.4.2 Déroutement des examens

Le temps précis consacré en T0 à l'enfant pour la recherche proprement dite a été de 10 minutes (protocole ADBB).

2.6.5 Description des outils et évaluations retenus

Tableau 38 : Temps de passation des outils à T0 et T1

| DOMICILE | Questionnaires Mère - Père | |
|---|-------------------------------|----------------------|
| Questionnaires ad hoc DPNT0-DNT0 | 45 minutes | |
| Questionnaires ad hoc DPNT1-DNT1 | 15 minutes | |
| CENTRE DE SOINS | Questionnaires Mère - Père | Evaluation Enfant |
| ADBB | | 10 minutes |
| Questionnaire « Parenting Stress Index » (PSI) | 25 minutes | |
| Indices de détresse psychologique - Enquête Santé Québec (IDPESQ) | 5 minutes | |
| « Edinburgh Post-partum Depression Scale » (EPDS) | 5 minutes | |
| Questionnaire d'ajustement dyadique de Spanier | 5 minutes | |
| Echelle d'impact sur la famille (IOFS) | 10 minutes | |
| Sous-total | 50 minutes | 10 minutes |
| Temps total passé au centre de soins pour T0/T1 | 60 minutes | |

A l'exception des questionnaires ad hoc, des outils précis et validés au niveau international ont été choisis pour obtenir une meilleure évaluation et connaître précisément l'impact de cette malformation sur la relation parents/enfant. La

reproductibilité de ces échelles permettra la comparaison des résultats obtenus avec ceux d'autres études réalisées dans d'autres régions du monde.

2.6.5.1 Pour l'enfant porteur de FLP : échelle ADBB (Annexe 7)

Dans la littérature, la relation parents-enfant a toujours été étudiée en interrogeant les parents. L'ensemble des auteurs qui se sont intéressés à ce sujet reconnaissent les difficultés et les limites de ces questionnaires. Les parents répondant aux questions comme ils le souhaitent, le résultat peut n'être qu'un reflet de la réalité. L'échelle ADBB (mise au point par le professeur Guédeney, coinvestigateur de ce projet) permet pour sa part d'étudier le retrait relationnel de l'enfant et de s'intéresser uniquement à l'enfant. Elle a été utilisée dans de nombreuses études internationales mais ne l'avait jamais été pour les enfants porteurs de FLP (Guédeney *et al.* 2001, Guédeney 2005).

L'échelle peut être utilisée de façon systématique pour les enfants âgés de 2 à 24 mois, s'il s'agit d'un bébé non malade (pathologie aiguë), réveillé, propre et nourri. Avant de pouvoir l'utiliser, une formation répartie sur six modules d'une demi-journée a été dispensée par le professeur Guédeney dans son service à l'hôpital Bichat. Les psychologues et/ou psychiatres des quatre centres de soins participant à l'étude se sont ainsi formés ensemble afin de partager leur propre grille de cotation. A l'issue de cette formation, un examinateur entraîné mettait cinq à dix minutes à effectuer la cotation.

Au temps T0, quand l'enfant a 4 mois, l'examineur est rentré en contact avec lui lors d'un « face-à-face ». Il lui a parlé, l'a stimulé par un jeu libre puis, dans un deuxième temps, avec un hochet. Le but était de renouveler le même protocole avec chaque enfant pour interagir avec lui, et cela quel que fût le centre.

Au temps T1, lorsque l'enfant est âgé de 12 mois, un nouveau « face-à-face » a permis de rentrer en contact avec lui et de jouer avec lui avec un jouet plus adapté à son âge, telle une marionnette.

Pour ces deux séances, l'enfant est filmé afin de laisser une trace numérique de l'examen. Cela a permis, d'une part, au professeur Guédeney de coter, de son côté, le retrait relationnel de l'enfant et de vérifier l'homogénéité des observations des différents examinateurs et, d'autre part, de commenter ensemble des vidéos singulières lors de réunions programmées au cours de la recherche.

Cette échelle a été construite en cherchant les items les moins sensibles au développement, et les plus facilement repérables lors d'un examen pédiatrique de dépistage. Elle comporte huit items cotés chacun de 0 à 4. La note « normale » est donc de 0 et le maximum 32. Les items suivent l'ordre qu'adopte un professionnel pour évaluer le comportement de l'enfant lorsqu'il entre en contact avec un bébé : expression du visage, contact visuel, activité corporelle (tête, tronc et membres), gestes d'autostimulation, niveau de l'expression vocale, vivacité de la réponse à la stimulation, capacité de mise en relation avec l'autre, et attractivité.

L'étude de validation a eu lieu dans le service de PMI de l'Institut de puériculture de Paris, entre 1997 et 1998, avec 60 enfants âgés de 2 mois à 2 ans (Guédeney & Fermanian 2001). La note seuil de 4/5 a donné la meilleure sensibilité (0,82) et la meilleure spécificité (0,78) ; cela signifie qu'un enfant est jugé sans retrait à 4 et en retrait à 5 et au-dessus. Ces critères de risques psychosociaux avaient été établis dans le même arrondissement parisien, en 1982. L'échelle a alors une bonne cohérence interne (Cronbach à 0,83).

2.6.5.2 Parenting Stress Index (PSI)

Le Parenting Stress Index (Abidin & Wilfong 1989) est un instrument destiné au dépistage des attitudes parentales pouvant constituer des facteurs de risque de développement de troubles émotionnels et du développement chez le jeune enfant. Cette échelle nous avait paru particulièrement pertinente dans le contexte de notre recherche. L'utilisation du PSI est généralement recommandée pour les cliniciens de première ligne, dans une visée de dépistage préventif. La version retenue était la version longue avec un questionnaire à 101 items avec trois sous-échelles : l'échelle d'« interaction dysfonctionnelle parents-enfant » qui reflète la capacité de l'enfant à répondre aux

attentes des parents, l'échelle de « stress parental » qui reflète le stress expérimenté en tant que parent (« Je me sens coincée par mes responsabilités de parent », « J'ai souvent l'impression que je ne peux pas très bien m'occuper de mes tâches quotidiennes », « Depuis que j'ai un enfant, j'ai l'impression que ce n'est que très rarement que j'ai la possibilité de faire les choses que j'aime ») et l'échelle « enfant difficile » qui reflète les caractéristiques comportementales de l'enfant. Ce questionnaire était protégé par le droit d'auteur et a dû être acheté *via* Internet auprès de Psychological Assessment Resources, Inc.

2.6.5.3 Indices de détresse psychologique – Enquête Santé Québec (IDPESQ) (Annexe 8)

L'IDPESQ est un questionnaire autoadministré permettant de mesurer les symptômes de dépression, d'anxiété, d'irritabilité et les problèmes cognitifs. L'IDPESQ ne permet pas de déterminer la présence de troubles psychiatriques spécifiques. Il mesure une symptomatologie non spécifique que plusieurs chercheurs désignent par « détresse psychologique ».

Nous avons retenu la version réduite formée de 14 items, excluant ceux dont l'origine peut être origine somatique (IDPESQ-14). Cet instrument a été adapté et utilisé dans le cadre des Enquêtes Santé Québec 1987, 1992 et 1998 (et dans plusieurs autres études) pour déterminer le niveau de détresse psychologique de la population québécoise.

Le coefficient de consistance interne alpha (α) de Cronbach est de 0,89 pour l'IDPESQ-14 (Préville *et al.* 1992).

2.6.5.4 Edinburgh Post-partum Depression Scale (EPDS) (Annexe 9)

Cette échelle, habituellement administrée en autoquestionnaire (Cox *et al.* 1987) est la plus utilisée pour le dépistage de la dépression en post-partum. Conçue spécialement pour cette période, l'EPDS a été traduite et validée en France (Guédeney et Fermanian 1998) comme dans de nombreux autres pays. Bien qu'elle ne soit pas un outil diagnostique de la dépression, cette échelle est reconnue comme fiable pour en estimer

la prévalence (Evans *et al.* 2001). Le seuil reconnu comme pertinent pour identifier les dépressions en postnatal (dans la première année qui suit la naissance de l'enfant) dans la validation française est > 10.

Donnée recueillie : variable continue (score), de 0 à 30

La sensibilité de cet outil de dépistage s'échelonne de 0,65 à 1,00 et la spécificité de 0,71 à 0,97, pour des seuils de positivité variant de 8,5 à 13,5 selon les études. La largeur des intervalles de confiance traduit la faible précision de ces mesures, le plus souvent liée à la taille des effectifs. La valeur prédictive positive (VPP) moyenne, calculée pour une prévalence de 13 % de la dépression postnatale, est de 51 %.

De passation très courte (10 items, avec réponse en échelle de Likert en quatre points), l'EPDS est très fréquemment utilisée dans les études épidémiologiques.

2.6.5.5 Questionnaire d'ajustement dyadique dans le couple de Spanier (Annexe 10)

C'est l'un des outils les plus fréquemment utilisés pour évaluer l'ajustement marital. Cet autoquestionnaire permet d'obtenir un score global sur l'entente dans le couple (marié ou partenaire) suivant quatre dimensions : consensus, insatisfaction, cohésion, affection partagée. Les couples sont fréquemment mis en difficulté par la maladie chronique ou le handicap d'un enfant. Aussi le recours à cet autoquestionnaire nous a-t-il paru judicieux.

Il sera utilisé pour mesurer la stabilité ou non du couple parental (séparation possible) en fonction du vécu de l'état de l'enfant ainsi que l'impact éventuel de la stabilité du couple sur l'état affectif de l'enfant. (Spanier 1976, traduction française, Baillargeon *et al.* 1986). C'est la version abrégée et révisée en français de 16 items qui a été retenue (Antoine *et al.* 2008).

2.6.5.6 Impact On Family Scale (IOFS) (Annexe 11)

Cet autoquestionnaire permet d'estimer la qualité de vie. Validé dans plusieurs langues, il a été initialement conçu pour des familles dont les enfants présentaient des maladies

chroniques ou des handicaps. Son objectif est d'analyser la qualité de vie de familles dont un enfant présente une FLP (Kramer *et al.* 2007). Le questionnaire de langue anglaise comprend 33 items d'évaluation par échelle de valeurs de 1 à 4 regroupés en cinq groupes (impact financier, social, parental, stratégie de prise en charge, importance sur la fratrie). Traduit et validé en allemand, espagnol et italien, il ne l'avait pourtant jamais été en français. L'adoption de cet autoquestionnaire, outre l'intérêt de son utilisation, a permis sa validation en français (Annexe 12).

La validation du questionnaire traduit et son utilisation se sont faites en parallèle. Toutefois, la population concernée par la validation a été différente de celle étudiée. Cette validation et ses résultats sur la population étudiée, sera décrite par après.

2.6.5.7 Questionnaires ad hoc

Rapidement s'est imposée la nécessité de construire des questionnaires pour recenser des données interrogées de façon identique chez chaque patient. Ainsi, quatre questionnaires s'appliquant à la fois au sous-groupe 1 et au sous-groupe 2 ainsi qu'au temps T0 et au temps T1 ont été construits.

Au temps T0, quand l'enfant a 4 mois :

- le sous-groupe 1, qui a bénéficié d'un diagnostic prénatal, a rempli le questionnaire DPNT0 (Annexe 13);
- le sous-groupe 2, qui n'a découvert la malformation qu'à la naissance, a rempli le questionnaire DNT0 (Annexe 14).

Au temps T1, lorsque l'enfant a un an :

- le sous-groupe 1 a rempli le questionnaire DPNT1 (Annexe 15) ;
- le sous-groupe 2 a rempli le questionnaire DNT1 (Annexe 16).

Ces questionnaires ad hoc ont permis de recueillir des informations sur la perception de la malformation par les parents et de l'équipe de soins, ainsi que sur le lien présent des parents avec leur enfant.

Lors de son élaboration, ce projet a bénéficié de la collaboration du professeur Hohlfeld, du Service de chirurgie pédiatrique du CHUV de Lausanne et du professeur Pierre Humbert du Service universitaire de l'enfant et de l'adolescent de Lausanne. Cette équipe pluridisciplinaire s'est intéressée depuis quelques années à l'importance de ces premiers moments de la relation des parents avec leur enfant. Ils nous ont fait part de leur expérience dans ce domaine pour concevoir cette étude. Madame le Professeur Hohlfeld nous a transmis le questionnaire qu'elle a utilisé pour leur étude publiée en 2004 (Rey-Bellet & Hohlfeld 2004). Avec son accord, ce premier questionnaire a été modifié et complété avec l'aide du professeur Danion-Grilliat, responsable du pôle Psychiatrie et Santé mentale et adjoint du chef du Service psychothérapique pour enfants et adolescents des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), du docteur Kaufmann, chirurgien praticien du Service de chirurgie pédiatrique des HUS, et du professeur Velten, méthodologiste et directeur du Laboratoire d'épidémiologie de santé publique de la Faculté de médecine de Strasbourg. Ce questionnaire a ensuite été soumis à l'approbation des psychologues des CR, Madame Mahammed à Lille et Madame Gavelle à Paris.

2.7 Analyses statistiques et validité des résultats

2.7.1 Description des méthodes statistiques utilisées

Le score ADBB, mesuré à l'âge d'un an, a été utilisé comme critère principal pour comparer les enfants avec intervention précoce aux enfants avec intervention tardive. De même, pour les parents, les scores PSI ont été comparés entre les deux groupes « intervention précoce » et « intervention tardive ».

Les variables étudiées ont fait l'objet d'une analyse descriptive indiquant les effectifs, moyennes, médianes, écarts-types et valeurs extrêmes pour chaque groupe.

Les scores de retrait de l'enfant et de stress des parents (ADBB et PSI, en particulier) ont été analysés en fonction du délai avant l'intervention chirurgicale (comparaison des moyennes par des tests non paramétriques).

Les corrélations entre le score ADBB et les différents scores mesurés chez les parents (PSI en particulier) ont été étudiées par le coefficient de corrélation de Spearman.

Une analyse multivariée (régression multiple, après éventuelle transformation de la variable expliquée) a été effectuée pour prendre en compte les variables influençant ces scores. En particulier, un ajustement a été systématiquement effectué sur le type de fente et son caractère uni ou bilatéral.

Pour l'ensemble des analyses, un ajustement a été effectué pour prendre en compte le type de fente (FL isolée ou FLP) et le caractère uni ou bilatéral.

Les analyses ont été réalisées avec le logiciel SAS (Statistical Analysis Software, version 9.1 ; SAS Institute Inc., Cary, NC, États-Unis).

2.7.2 Nombre de personnes incluses et justification

L'effectif à inclure a été estimé sur la base d'une comparaison principale portant sur deux groupes : un groupe à intervention précoce et l'autre à intervention tardive.

Pour le score ADBB, les études de validation de ce score ont montré que l'écart type était de 3,78.

En considérant qu'une différence de deux unités de ce score est cliniquement significative, en situation bilatérale, avec un risque de première espèce de 5 %, le nombre de sujets nécessaire pour mettre en évidence une telle différence avec une puissance de 90 % est de 75 par groupe, soit 150 au total.

Pour le PSI, les études de référence ont permis d'estimer l'écart-type à 41,9 avec une moyenne à 229. Avec un effectif de 150 sujets, en situation bilatérale, il a été possible de mettre en évidence une différence entre les deux groupes de 10 % pour cet index (soit un demi écart-type), avec une puissance de 90 %.

Étant donné le recrutement annuel pratiquement identique entre le groupe à intervention précoce (nombre de sujets pris en charge par an = 115) et le groupe à intervention tardive (nombre de sujets pris en charge par an = 125), et en tenant compte d'éventuels refus de participation, nous avons prévu que la durée de la période de recrutement serait de l'ordre d'un an. Elle a été plus que doublée.

2.7.3 Niveau de significativité statistique

Le seuil de signification a été fixé à 5 % pour l'ensemble des analyses.

Nous avons considéré comme statistiquement significatives les différences correspondant à une valeur de p inférieure à 5 %. Tous les tests ont été effectués en situation bilatérale.

- Modalités de prise en compte des données manquantes, non utilisées ou non valides

Même si un soin particulier a été apporté au remplissage des questionnaires, notamment de ceux permettant le calcul d'un score, des manques ont existé. Lorsque des valeurs manquantes ont été remarquées, les règles de remplacement des valeurs manquantes fixées pour chaque échelle ou questionnaire déjà validé ont été utilisées.

En cas de besoin, et pour les variables considérées comme importantes pour l'analyse détaillée, la méthode des imputations multiples a alors été utilisée.

- Choix des personnes à inclure dans les analyses

L'ensemble des familles se présentant successivement dans les centres participants et respectant les critères d'inclusion a été inclus et analysé, jusqu'à l'obtention du nombre de sujets prévus.

2.8 Résultats préliminaires

Les inclusions ont débuté en mars 2010 et se sont achevées en décembre 2012. 160 familles ont finalement participé à l'étude. La dernière évaluation au temps T0 s'est faite en mars 2013 et celle correspondant au temps T1 a eu lieu en décembre 2013. Les résultats présentés concernant les parents et leur enfant sont partiels. Ils portent sur deux évaluations, l'une réalisée à mi-parcours du projet concernant 81 familles et l'autre plus récente, portant sur 153 des 160 familles ayant accepté de participer à cette recherche. La collecte de données n'est pas encore totalement achevée, et certains questionnaires ou cahiers d'observation sont encore en cours de regroupement. L'état d'avancement de la saisie et la répartition des familles incluses et exclues aux temps T0 et T1 sont représentés par le tableau 39.

Tableau 39: Nombre d'inclusion par centre

| Centre | | Cahiers d'observation attendus | Exclus | Exclus à T0 | Exclus à T1 |
|------------|---|--------------------------------|-----------|-------------|-------------|
| Strasbourg | 1 | 29 | 10 | . | 10 |
| Lille | 2 | 39 | 9 | 7 | 2 |
| Paris | 3 | 75 | 3 | 2 | 1 |
| Nancy | 4 | 17 | 4 | 3 | 1 |
| | | 160 | 26 | 12 | 14 |

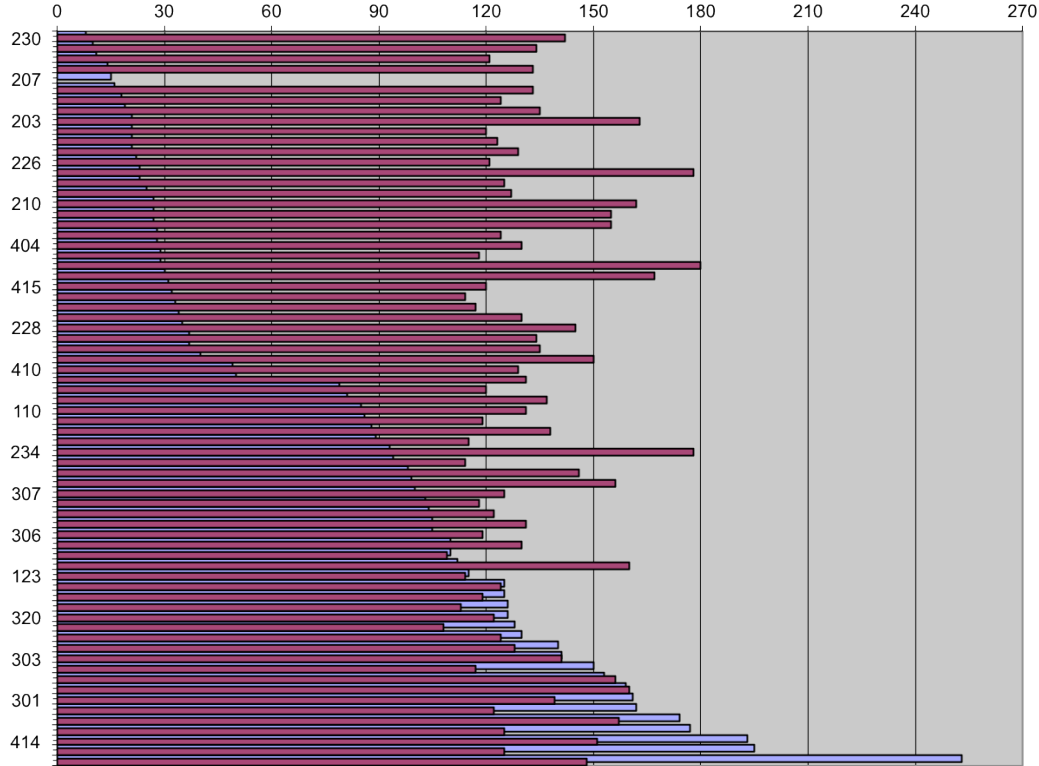
En fonction des centres, la proportion des inclusions la plus importante correspond au CR de Paris avec 75 familles, suivie du CR de Lille (39 familles), du CC de Strasbourg (29 familles) et enfin de Nancy (17 familles). 12 familles ont été exclues au temps T0 et 14 au temps T1. Ces exclusions sont dues à la difficulté des centres à convoquer les familles, qui avaient initialement accepté de participer à l'étude, à des examens réalisés hors délais (au-delà de deux mois après les temps T0 fixé à 4 mois après la naissance et T1 fixé à 12 mois après la naissance) et au départ inopiné d'un évaluateur du CC de Strasbourg. Quelques données ont pu être analysées même s'il s'est avéré que certaines réponses étaient incomplètes. Celles-ci devront être complétées lors de l'exploitation finale de tous les cahiers d'observation.

2.8.1 Répartition des familles suivant les groupes « Intervention précoce » et « Intervention tardive »

Compte tenu de la grande variabilité des protocoles et des modes d'intervention en fonction du type de FLP, et cela quel que soit le centre de soins, il était nécessaire de vérifier, l'âge de chaque enfant lors de la première intervention chirurgicale. Bien que la programmation de ce premier temps opératoire soit décidée en fonction du protocole du centre concerné, celui-ci est dépendant non seulement des aléas des plannings des parents et des services d'accueil, mais aussi des conditions d'anesthésie et de l'état de santé de l'enfant. Comme tous les dossiers médicaux n'ont pas encore pu être saisis, certaines dates de première intervention manquent, et seuls les résultats préliminaires de 81 familles collectés à mi-parcours du projet ont pu être pris en compte. Le tableau 40 présente, en abscisse, l'âge de l'enfant en jour lors de la première intervention (en bleu) et son âge lors de la première évaluation au temps T0 (en rouge) et, en ordonnée, le numéro de dossier dont le premier chiffre correspond au centre de soins (1 : Strasbourg, 2 : Lille, 3 : Paris et 4 : Nancy). En superposant les données pour chaque enfant concernant l'âge lors de la première intervention, on note nettement une limite à 60 jours entre deux groupes. Nous qualifierons le premier groupe « Précoce » lorsque l'intervention a lieu avant l'âge de deux mois et le second « Tardif » lorsque l'intervention est programmée après l'âge de 2 mois. Il s'avère que le groupe Précoce regroupe tous les enfants opérés à Lille (centre pour lequel l'intervention est

programmée systématiquement à la naissance) et quelques enfants du centre de Nancy. Le groupe Tardif inclut les enfants des centres de Paris et de Strasbourg dans leur totalité et de la majeure partie des enfants opérés à Nancy. On peut noter que l'âge de la première intervention varie, tous centres confondus, de quelques jours après la naissance à l'âge de 6 mois et même, pour l'un d'entre eux, jusqu'à 8 mois.

Tableau 40 : Distribution croissante de l'âge lors de la première intervention



En bleu : âge de l'enfant en jour lors de la première intervention

En rouge : âge de l'enfant en jour lors de l'examen à T0

2.8.2 Caractéristiques démographiques, sociologiques et professionnelles de l'échantillon à mi-parcours du PHRC

Tableau 41 : Caractéristiques démographiques et socioprofessionnelles des données recueillies à mi-parcours

| | N | % | m | sd | med |
|---------------------------------|---------|---------------|-------|------|-------|
| Enfants | 69 | | | | |
| Garçons / Filles | 44 / 25 | 63,77 / 36,23 | | | |
| Diagnostic | 67 | | | | |
| Prénatal / Natal | 54 / 13 | 80,60 / 19,40 | | | |
| Fente labiale | 18 | | | | |
| Unilatérale | 17 | 94,44 | | | |
| Bilatérale | 1 | 5,56 | | | |
| Fente labio-palatine | 36 | | | | |
| Unilatérale | 24 | 66,67 | | | |
| Bilatérale | 12 | 33,33 | | | |
| T0 (4mois) : Age en mois | 70 | | 4,39 | 0,57 | 4,25 |
| T1 (12mois) : Age en mois | 61 | | 12,60 | 0,98 | 12,36 |
| Age père (ans) | 64 | | 33,06 | 5,74 | 32,33 |
| Age mère (ans) | 66 | | 30,11 | 4,83 | 30,30 |
| Parents | 67 | | | | |
| En couple / Séparés | 63 / 4 | 94,02 / 5,97 | | | |
| Activité professionnelle | | | | | |
| Père Oui/Non | 61 / 6 | 91,0 / 8,9 | | | |
| Mère Oui/Non | 49 / 18 | 73,1 / 26,8 | | | |
| Revenus du foyer | | | | | |
| Pas de revenu | 3 | 4,48 | | | |
| Entre 751 et 1500 € | 9 | 13,43 | | | |
| Entre 1501 et 3000 € | 27 | 40,30 | | | |
| Entre 3001 et 4500 € | 23 | 34,33 | | | |
| Supérieurs à 4501 € | 4 | 5,97 | | | |

On comptait alors 44 garçons (64%) et 25 filles (36%). La prévalence de la malformation est respectée, car les FLP touchent préférentiellement les garçons. Les FP, exclues de l'étude, présentent une proportion plus importante de filles (Matern *et al.* 2012). Des proportions similaires correspondant à la répartition des garçons et des filles ont été retrouvées pour les deux groupes Précoce et Tardif.

L'âge moyen de ces bébés aux temps T0 et T1 est respectivement 4 mois et 12 jours avec un écart-type de 17 jours, et 12 mois et 18 jours avec un écart-type de 29 jours. Ces valeurs sont approximativement les mêmes pour les deux groupes Précoce et Tardif.

L'âge moyen des pères et des mères est respectivement de 33 ans avec un écart-type proche de 6 et de 31 ans avec un écart type proche de 5. Ces valeurs sont similaires pour les groupes Précoce et Tardif.

94% des parents sont en couple avec 91% des pères et 73% des mères ayant une activité professionnelle. 4% de ces couples ont des revenus inférieurs à 750€, 13% entre 751€ et 1500€, 40% entre 1501€ et 3000€, 34% entre 3000€ et 4500€ et 6% supérieurs à 4501€. On note une disparité entre les groupes Précoce et Tardif. Cela demande à être confirmé lorsque toutes les données auront été recueillies mais la raison pourrait être imputée aux conditions économiques des régions correspondant aux centres concernés, le Nord-Pas-de-Calais et la Lorraine étant des régions plus particulièrement touchées par la crise économique.

On compte 18 (33%) FL uni- ou bilatérales et 36 (67%) FLP uni- ou bilatérales. Ces proportions sont similaires pour les deux groupes Précoce et Tardif et correspondent aux valeurs moyennes décrites dans la littérature (Rival & David 2001).

Concernant le moment du diagnostic (Tableau 42), 58 (82%) couples ont bénéficié d'un diagnostic en prénatal et 13 (18%) ont découvert la malformation à la naissance. La proportion n'est, cette fois-ci, pas respectée pour les groupes Précoce et Tardif. En effet, il existe une différence importante entre les centres. Pour Lille, 68% des diagnostics se sont faits en prénatal pour 28 familles ; pour Nancy, 75% (12 familles) ; pour Paris 94% (17 familles) et enfin 100% à Strasbourg (13 familles). Ces résultats ne sont que préliminaires et, à ce stade du traitement des dossiers, Lille était le centre ayant le plus grand effectif de familles analysées. Lorsque l'on s'intéresse à la spécialité de la personne qui a procédé à ce diagnostic, on note une différence importante entre les gynécologues, les sages-femmes et les radiologues, ce qui demande à être vérifié lorsque la totalité des dossiers aura été analysée. La proportion d'enfants dont la malformation a

été découverte lors d'une échographie est augmentée quand l'anamnèse révélait qu'un autre membre de la famille était déjà porteur de FLP. Cette information oriente indubitablement les investigations de l'examineur. Sur 9 familles ayant des antécédents familiaux, 1 n'a pas bénéficié d'un diagnostic prénatal alors que, pour 48 familles sans antécédents familiaux, 9 ont découvert la malformation à la naissance. Ces résultats sont en adéquation avec les résultats de l'enquête réalisée auprès des parents ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal (Étude 1 de ce même chapitre).

Tableau 42 : Incidence du DPN sur les données recueillies à mi-parcours

| | Tous les sujets | | Intervention Précoce | | Intervention Tardive | |
|---|-----------------|-------|----------------------|-------|----------------------|-------|
| | N | % | N | % | N | % |
| DIAGNOSTIC | 71 | | 34 | | 37 | |
| Prénatal | 58 | 81,69 | 24 | 70,59 | 34 | 91,89 |
| Natal | 13 | 18,31 | 10 | 29,41 | 2 | 8,11 |
| DIAGNOSTIC PRENATAL/NATAL | | | | | | |
| Lille | 19/9 | 68/32 | 18/8 | 70/30 | 1/1 | 50/50 |
| Nancy | 9/3 | 75/25 | 5/2 | 71/29 | 4/1 | 80/20 |
| Paris | 16/1 | 94/6 | 0/0 | 0/0 | 16/1 | 94/6 |
| Strasbourg | 13/0 | 100/0 | 0/0 | 0/0 | 13/0 | 100/0 |
| Gynécologue | 34/6 | 85/15 | 16/5 | 76/24 | 18/1 | 95/5 |
| Sage-femme | 4/5 | 44/56 | 1/4 | 20/80 | 3/1 | 75/25 |
| Radiologue | 19/0 | 100/0 | 6/0 | 100/0 | 13/0 | 100/0 |
| FENTE DANS LA FAMILLE | | | | | | |
| Oui | 8/1 | 89/11 | 4/1 | 80/20 | 4/0 | 100/0 |
| Non | 39/9 | 81/19 | 15/7 | 68/32 | 24/2 | 24/2 |
| DELAI DIAGNOSTIC PRENATAL(SEMAINES)/CENTRE | | | | | | |
| -Lille | 18 | | | | | |
| -Nancy | 22 | | | | | |
| -Paris | 16 | | | | | |
| -Strasbourg | 12 | | | | | |

2.8.3 Résultats préliminaires de l'échelle ADBB

L'échelle ADBB mesure le potentiel retrait relationnel du bébé. Les résultats de l'échelle ADBB sont présentés dans le tableau 43. En prenant en compte l'ensemble des centres de soins, près de 23,58% des enfants présentent un score pour l'échelle ADBB supérieur

ou égal à 5 au temps T0. Il n'existe pas de différence significative pour ces enfants avec retrait entre le groupe Précoce (32,42%) et le groupe Tardif (18,84%).

Au temps T1, lorsque les enfants ont un an, le pourcentage des enfants en retrait dont le score pour l'échelle ADBB est supérieur ou égal à 5 diminue pour atteindre 12,63%, proportion très proche de celle correspondant à la population générale (12% : Dollberg *et al.* 2006). A nouveau, on ne note pas de différence majeure entre les groupes Précoce (14,71%) et Tardif (11,48%).

En revanche, la valeur $p=0,045$ montre que la baisse de la proportion d'enfants en retrait entre les temps T0 et T1 est significative pour les deux groupes réunis mais ne l'est pas pour chacun des groupes pris individuellement.

L'une des évaluations réalisées au temps T0 pour laquelle le score de l'échelle ADBB était largement supérieur à 5 est décrite (Annexe 2, famille 19). La lecture de la partie finale du rapport de cette évaluation est particulièrement évocatrice de l'intérêt de l'utilisation de cette échelle.

[...] L'observation du film familial témoigne des difficultés majeures de contact et de relation entre ce bébé et ses parents : nous notons encore moins d'interaction dans cette triade qu'avec nous-même et le film relativement court (arrêt demandé par le père) est évocateur de cette difficulté à jouer avec ce bébé, à attirer son attention et à prendre du plaisir avec lui [...] Nous avons alors l'impression que cette échelle a fonctionné comme révélateur de la souffrance de cet enfant et du retrait qui était le sien, sans que les parents n'aient pu encore le voir ou l'admettre [...] Nous avons exprimé quelques remarques sur le retard de développement de XXX et ses difficultés relationnelles, en nous référant au développement ordinaire de l'enfant.

Cela faisait écho aux observations des parents. « On nous l'a jamais dit » ; « On le savait ! » Une consultation était prévue en pédiatrie. Evocation également d'une consultation avec la psychologue du service de pédiatrie.

Nous terminons notre rencontre en précisant la suite de la Recherche, notre prochain rendez-vous au un an de XXX ; nous leur redisons l'importance de mettre des mots sur ce qu'ils ont vécu déjà et sur ce qu'ils vivent aujourd'hui avec leur enfant.

Nous leur disons bien que nous restons à leur disposition s'ils souhaitent nous revoir avant le rendez-vous de un an.

Nous présentons également le service de soins des interactions précoces dans lequel nous travaillons.

Au moment de reprendre rendez vous en juillet 2011, nous laisserons de nombreux messages sur leur téléphone avant d'entendre un message enregistré, exprimant le fait qu'ils ne souhaitent pas poursuivre la recherche, du fait que XXX présentait un syndrome poly malformatif qui avait été diagnostiqué au début de l'année, suite à plusieurs hospitalisations et bilans complémentaires. De ce fait, il ne rentrait plus dans nos critères. La maman nous remerciait pour la rencontre que nous avons eue avec eux.

Tableau 43 : Comparaison des scores ADBB à la visite à T0 et à T1 entre le groupe précoce et le groupe tardif

| Score | T0 | | | | | | |
|----------------|-----------------|-------|-------------|-------|-------------|------|-----|
| | Tous les sujets | | Int-Précoce | | Int-Tardive | | |
| | N | % | N | % | N | % | p |
| ADBB | 106 | | 37 | | 69 | | |
| Pas de retrait | 81 | 76,4 | 25 | 67,57 | 56 | 81,2 | .11 |
| Retrait | 25 | 23,9 | 12 | 32,43 | 13 | 18,8 | |
| Score | T1 | | | | | | |
| | Tous les sujets | | Int-Précoce | | Int-Tardive | | |
| | N | % | N | % | N | % | p |
| ADBB | 95 | | 34 | | 61 | | |
| Pas de retrait | 83 | 87,37 | 29 | 85,29 | 54 | 88,5 | .64 |
| Retrait | 12 | 12,6 | 5 | 14,71 | 7 | 11,5 | |

2.8.4 Résultats préliminaires de l'échelle PSI

L'échelle PSI (Parenting Stress Index) permet le dépistage des attitudes parentales pouvant constituer des facteurs de risque de formation de troubles émotionnels et du développement chez le jeune enfant.

Concernant l'analyse des données à mi-parcours, les résultats concernant le stress total pour les mères et les pères, à T0 et à T1, sont très proches et sensiblement inférieurs au score global de référence établi au Québec pour 377 mères (Tableau 44). Les valeurs de PSI pour les domaines de l'enfant ou du parent ne présentent de différences notables avec les scores de référence du PSI Québec. Ils ont tous une valeur inférieure à la norme enregistrée pour cette échelle mais restent à l'intérieur du champ du stress "normal".

Il est cependant préférable d'attendre la saisie de toutes les données concernant ce questionnaire qui comprend de nombreux domaines, eux-mêmes subdivisés en plusieurs rubriques, avant d'analyser finement les résultats obtenus.

Tableau 44 : Données du PSI (valides) recueillies à mi parcours aux temps T0 et T1

| PSI | FLP tous les sujets | | | | PSI Québec |
|---------------------|---------------------|-----------|-----------|-----------|------------|
| | T0 | | T1 | | <3ans |
| | Père n=51 | Mère n=53 | Père n=46 | Mère n=54 | Mère n=377 |
| Domaine de l'enfant | 94,49 | 93,07 | 91,69 | 89,74 | 103,1 |
| Domaine du parent | 108,01 | 113,84 | 109,21 | 111,72 | 125,9 |
| Stress total | 202,50 | 206,92 | 200,91 | 201,46 | 229,0 |

Le tableau 45 présente les résultats en distinguant les groupes Précoce et Tardif. Les valeurs obtenues sont supérieures pour le groupe Tardif tout en restant dans le champ du stress considéré comme normal.

Tableau 45 : Comparaison des données du PSI recueillies à mi-parcours entre les groupes Précoce et Tardif aux temps T0 et T1

| PSI | Intervention précoce | | | | Intervention tardive | | | |
|----------------------------|----------------------|---------------|---------------|---------------|----------------------|---------------|---------------|---------------|
| | T0 | | T1 | | T0 | | T1 | |
| | Père n=19 | Mère n=20 | Père n=20 | Mère n=28 | Père n=32 | Mère n=33 | Père n=26 | Mère n=26 |
| Domaine de l'enfant | 87,42 | 90,20 | 87,65 | 89,35 | 98,68 | 94,81 | 94,80 | 90,15 |
| Domaine du parent | 100,84 | 111,15 | 101,00 | 106,71 | 112,28 | 115,48 | 115,53 | 117,11 |
| Stress total | 188,26 | 201,35 | 188,65 | 196,07 | 210,96 | 210,30 | 210,34 | 207,26 |

2.8.5 Résultats préliminaires de l'échelle IOFS

L'échelle IOFS évalue l'impact personnel, familial et social de la malformation et permet d'estimer la qualité de vie. Elle a été conçue initialement pour des familles dont les enfants présentaient des maladies chroniques ou des handicaps. Sa validation en français est décrite dans l'étude 3.

Le score de l'IOFS peut varier de 15 à 60. Tous centres confondus, les valeurs moyennes obtenues pour les mères et les pères sont proches à T0 et T1. Les scores n'excèdent pas 23. On note cependant que ces valeurs restent supérieures à T0 par rapport à T1 (Tableau 46).

Tableau 46 : Valeurs de l'IOFS tous centres confondus à T0 et T1

| Score IOFS | T0 | | T1 | |
|---------------------|-----------|------------|-----------|-----------|
| | Père n=90 | Mère n=102 | Père n=74 | Mère n=89 |
| μ | 23,51 | 23,56 | 20,78 | 21,37 |
| S | 6,90 | 6,59 | 5,28 | 6,00 |
| Med | 22.5 | 21.5 | 18.5 | 19 |
| Ecart interquartile | 12 | 10 | 8 | 8 |

Lorsque l'on compare les scores de l'IOFS à T0, ils sont significativement plus élevés pour le groupe Tardif par rapport au groupe Précoce pour les pères (25,10/19,57) et les mères (25,00/20,70). Même si l'écart est plus faible, il en est de même au temps T1. (Tableau 47).

Tableau 47 : Valeurs de l'IOFS à T0 et T1 suivant les groupes Précoce et Tardif

| IOFS | T0 | | | | | |
|---------------------|--------------|--------------|------|--------------|--------------|-----|
| | Père | | | Mère | | |
| | Précoce n=26 | Tardive n=64 | p | Précoce n=34 | Tardive n=68 | p |
| μ | 19,57 | 25,10 | .000 | 20,70 | 25,00 | .00 |
| S | 4,76 | 7,02 | | 5,91 | 6,48 | |
| Med | 18 | 25 | | 19 | 24 | |
| Ecart interquartile | 6 | 10.5 | | 6 | 9,5 | |

| IOFS | T1 | | | | | |
|----------------------------|--------------|--------------|----------|--------------|--------------|------------|
| | Père | | | Mère | | |
| | Précoce n=23 | Tardive n=51 | <i>p</i> | Précoce n=33 | Tardive n=56 | <i>p</i> |
| μ | 19,00 | 21,58 | .05 | 19,48 | 22,48 | .01 |
| S | 4,56 | 5,42 | | 4,92 | 6,33 | |
| Med | 17 | 20 | | 18 | 21 | |
| Ecart Interquartile | 5 | 10 | | 3 | 9 | |

2.8.6 Résultats préliminaires de l'échelle EPDS

L'échelle EPDS mesure l'état psychologique de chaque parent. Cette échelle est la plus utilisée pour le dépistage de la dépression en post-partum. Le seuil reconnu comme pertinent pour identifier les dépressions en postnatal (dans la première année qui suit la naissance de l'enfant) dans la validation française est > 10 .

Les scores sont toujours plus importants pour les mères par rapport aux pères et plus élevés pour le groupe Tardif par rapport au groupe Précoce (Tableaux 48 et 49) et cela à T0 et T1.

Tableau 48 : Valeur du score EPDS au temps T0

| Score EPDS | T0 | | | | | | | | | |
|---------------|-------------|------|-------------|-------|-----|-------------|-------|-------------|-------|-----|
| | Père | | | | | Mère | | | | |
| | Int-Précoce | | Int-Tardive | | | Int-Précoce | | Int-Tardive | | |
| | N | % | N | % | p | N | % | N | % | p |
| EPDS | 25 | | 58 | | | 32 | | 65 | | |
| Non déprimé | 23 | 92,0 | 48 | 82,76 | .33 | 27 | 84,38 | 46 | 70,77 | .14 |
| Déprimé | 2 | 8,0 | 10 | 17,24 | | 5 | 15,63 | 19 | 29,23 | |

Tableau 49 : Valeur du score EPDS au temps T1

| Score EPDS | T1 | | | | | | | | | |
|---------------|-------------|------|-------------|-------|------|-------------|-------|-------------|-------|-----|
| | Père | | | | | Mère | | | | |
| | Int-Précoce | | Int-Tardive | | | Int-Précoce | | Int-Tardive | | |
| | N | % | N | % | p | N | % | N | % | p |
| EPDS | 20 | | 49 | | | 32 | | 57 | | |
| Non déprimé | 19 | 95,0 | 40 | 81,63 | 0.26 | 26 | 81,25 | 36 | 63,16 | .07 |
| Déprimé | 1 | 5,0 | 9 | 18,37 | | 6 | 18,75 | 21 | 36,84 | |

Lorsque l'on compare l'évolution du score de EPDS du temps T0 au temps T1 dans le groupe Précoce (Tableau 50), les proportions de pères déprimés et de mères déprimées restent les mêmes, respectivement 1 père sur 14 et 5 mères sur 28.

Tableau 50 : Evaluation du score EPDS du temps T0 au temps T1 pour le groupe Précoce

| Score | Int-Précoce | | | | | | | | | |
|-------------|-------------|------|----|------|----------|------|------|----|------|----------|
| | Père | | | | | Mère | | | | |
| | T0 | | T1 | | | T0 | | T1 | | |
| | N | % | N | % | <i>p</i> | N | % | N | % | <i>p</i> |
| EPDS | 14 | | | | | 28 | | | | |
| Non déprimé | 13 | 92,9 | 13 | 92,9 | 1.0 | 23 | 82,1 | 23 | 82,1 | 1.0 |
| Déprimé | 1 | 7,1 | 1 | 7,1 | | 5 | 17,9 | 5 | 17,9 | |

En revanche, pour le groupe Tardif (Tableau 51), sans que cela soit significatif, la proportion de pères et de mères déprimés augmente de T0 à T1. Sur 44 pères ayant rempli le questionnaire aux temps T0 et T1, 6 sont déprimés au temps T0 et 7 au temps T1. Pour les mères, l'augmentation est plus importante : sur 53 mères, 15 sont déprimées au temps T0 et 19 au temps T1.

Tableau 51 : Evolution du score EPDS du temps T0 au temps T1 pour le groupe Tardif

| Score | Int-Tardive | | | | | | | | | |
|-------------|-------------|------|----|------|----------|------|------|----|------|----------|
| | Père | | | | | Mère | | | | |
| | T0 | | T1 | | | T0 | | T1 | | |
| | N | % | N | % | <i>p</i> | N | % | N | % | <i>p</i> |
| EPDS | 44 | | | | | 53 | | | | |
| Non déprimé | 38 | 86,4 | 37 | 84,1 | .65 | 38 | 71,7 | 34 | 64,2 | .28 |
| Déprimé | 6 | 13,6 | 7 | 15,9 | | 15 | 28,3 | 19 | 35,8 | |

Il nous a paru important de mettre en relation les valeurs obtenues pour l'échelle ADBB, qui mesure le retrait relationnel du bébé et les scores obtenus pour l'EDPS, pour les

mères et les pères, aux temps T0 et T1. Les résultats montrent qu'il n'y a aucune corrélation entre ces deux échelles pour les membres des familles concernées.

2.8.7 Résultats préliminaires de l'échelle de Spanier

L'échelle de Spanier est l'un des outils les plus fréquemment utilisés pour évaluer l'ajustement marital. Cet autoquestionnaire permet d'obtenir un score sur l'entente dans le couple (marié ou partenaire).

Les valeurs obtenues pour le questionnaire d'évaluation dyadique de Spanier ne montrent pas de différence entre les parents du groupe Précoce et du groupe Tardif (Tableau 52).

Tableau 52 : Score du questionnaire d'ajustement dyadique de Spanier aux temps T0 et T1

| Score Spanier | T0 | | | T1 | | |
|---------------------|-----------------|------------------|-----|-----------------|------------------|-----|
| | Précoce n=50 | Tardive n=120 | p | Précoce n=48 | Tardive n=101 | |
| μ | 52,92 | 51,60 | .31 | 52,50 | 50,93 | .38 |
| S | 7,30 | 7,94 | | 10,11 | 7,65 | |
| Med | 53 | 52 | | 52 | 51 | |
| Ecart Interquartile | 10 | 10 | | 15 | 10 | |

2.9 Discussion

2.9.1 Recrutement et choix des questionnaires

A ce stade du recueil des données, les résultats présentés sont préliminaires. Afin de donner toute sa puissance à l'étude, il faudra attendre le traitement des informations concernant les 160 familles aux temps T0 et T1 pour interpréter pleinement les résultats. Des analyses plus fines seront réalisées en fonction de nombreux paramètres tels l'étendue de la malformation initiale, la différence entre les CC et les CR ou le moment du diagnostic (prénatal ou à la naissance). A notre connaissance, peu ou pas d'études se sont intéressées au couple en intégrant les pères dans les évaluations. Il semble que ce soit la première étude qui tienne compte du vécu du père, toutes les autres études ayant porté sur les mères uniquement. Or un enfant a, en général, deux parents sur lesquels il s'appuie et qui interagissent affectivement avec lui mais également entre eux. Il a paru indispensable d'étudier la triade dans son ensemble pour connaître au mieux l'importance du rôle de chacun dans cette relation qui devient particulière lorsque l'enfant est porteur d'une malformation. Pour cela, il a fallu leur permettre de laisser réémerger leur souffrance et de dire l'inavouable. Beaucoup de parents ont apprécié de participer à cette enquête et ont profité de ces temps d'évaluation à T0 et T1 lors du déroulement de l'étude pour discuter avec les psychologues et psychiatres et leur confier leurs émotions. Pour ceux qui se sentaient isolés, ces temps de parole ont indéniablement apporté une aide.

Pour chaque centre, lors des réunions d'information entre les chirurgiens et les parents venus consulter pour leur enfant, certains couples ont refusé de participer à l'étude. Malheureusement, leur nombre par centre n'a pas été comptabilisé. La nature de ces refus est diverse. Ils peuvent être dus à l'importance de la distance séparant le centre de soins et le domicile familial et aux visites répétées nécessaires pour le suivi médical de l'enfant. Cependant, chaque équipe de soins a fait en sorte, dans la mesure de ses possibilités, de faire coïncider les visites aux temps T0 et T1 avec les consultations nécessaires pour le suivi médical du bébé. De plus, les frais de déplacement étaient pris en charge pour ces temps d'évaluation. Les familles n'avaient pas forcément

l'expérience de la consultation en psychiatrie et pouvaient être contrariées par des *a priori* sur cette spécialité. Elles pouvaient se sentir jugées et, surtout, ne pas comprendre l'intérêt de tels entretiens. Il a été nécessaire de présenter l'examen comme une rencontre pour connaître ces enfants et savoir s'ils avaient des difficultés particulières. Il leur a été expliqué que, en fonction de ce que l'enquête en révélerait, l'objectif serait alors de proposer un accompagnement adapté, dans une réparation qui ne serait pas uniquement physique. Lors de ces entretiens, on peut avoir l'impression subjective de décalage entre ce qui est dit par ces parents : « Tout va bien » et ce qu'ils laissent paraître dans leur corps, leurs symptômes, leurs émotions jusqu'à céder en fin d'entretien. Au début de l'échange, il a parfois été constaté un comportement de « retrait » comme s'il s'agissait, pour l'un des deux voire les deux parents, d'un évitement systématique de tout ce qui concerne la FLP (le sujet est tabou). Pour la grande majorité des parents, on peut imaginer qu'il est très difficile d'exprimer la souffrance liée à la malformation. On retrouve une réaction parentale à la maladie chronique décrite par Duverger en 2011: « *L'agressivité et la culpabilité sont puissamment déniées* ».

Ces refus de participation sont certainement aussi imputables à la réticence de l'un ou des deux parents à faire part de leur vécu et des difficultés rencontrées depuis la naissance de leur enfant. Conformément aux recommandations internationales, le recrutement se devait de ne pas à être intrusif quant à la vie privée des familles. Il était donc exclu d'insister pour obtenir leur adhésion, et tout spécialement lorsque ce refus émanait uniquement de l'un des parents. Notre expérience a montré que celui-ci provenait le plus souvent du père. Par ailleurs, les questionnaires utilisés étaient autoadministrés et n'ont pas la même valeur que des questionnaires dirigés réalisés en face à face ou par téléphone. Certains parents auront été peut être hésitants pour se confier en toute transparence. Ainsi, on peut penser que la valeur des résultats obtenus auprès des parents n'est pas le reflet de la réalité d'autant plus lorsqu'il manque des familles ayant refusé de participer à l'étude. Même si les résultats finaux sont satisfaisants, il sera difficile d'affirmer que tout va relativement bien. Il aurait sans doute été intéressant de connaître, d'une part, le nombre de familles n'ayant pas participé à l'étude et, d'autre part, les raisons de la non participation de ces familles en distinguant

les raisons personnelles et les raisons matérielles liées aux déplacements ou à l'organisation du service hospitalier. L'analyse des résultats se devait de prendre en compte toutes les données, positives ou négatives.

2.9.2 Questionnaire Parenting Stress Index

Pour le critère d'évaluation principal concernant les parents, le PSI, l'ensemble des scores se situe dans le champ du stress normal. Les valeurs sont très proches de celles observées par Kaaresen *et al.* (2006) à partir d'une étude portant sur le programme de réduction du stress parental après la naissance d'un enfant prématuré, les évaluations étant programmées aux 6 et 12 mois. Mais certaines questions semblent peu adaptées pour des enfants dont l'âge n'excède pas un an. En effet, dans tous les centres, des parents se sont plaints du contenu de ces questions insuffisamment en rapport avec leur situation auprès des psychologues et psychiatres qui étaient censés leur venir en aide. Pour pallier les inconvénients dus aux items non renseignés, les concepteurs de cette échelle d'évaluation ont prévu des systèmes de compensation quand certaines questions restent sans réponse afin de pouvoir établir un score exploitable malgré tout.

2.9.3 Echelle Alarme Détresse Bébé

Pour le critère d'évaluation principal concernant les bébés, l'échelle ADBB, est utilisée pour la première fois pour des enfants porteurs de FLP. L'examen des valeurs montre qu'il n'existe pas de différence significative entre le groupe Précoce et le groupe Tardif. Il semble pour l'instant que la programmation du premier geste chirurgical à la naissance ou à 6 mois n'influence pas le retrait relationnel du bébé même si l'on constate que le pourcentage d'enfants en retrait est plus important dans le groupe Précoce par rapport au groupe Tardif. Pour autant, il est intéressant de noter que la proportion d'enfants en retrait diminue clairement pour les deux groupes entre les temps T0 et T1 comme si le temps et la réparation chirurgicale avaient permis d'établir une relation parents/enfant propice à l'épanouissement du bébé.

2.9.4 *Echelle d'impact sur la famille IOFS*

La validation en français de cette échelle de qualité de vie a été effectuée sur la base d'un échantillon de 113 familles dont un enfant, âgé de 7 à 12 ans, était atteint d'une FLP, cette tranche d'âge ayant été choisie afin d'être à distance de toute intervention chirurgicale génératrice de stress. L'analyse descriptive de l'IOFS pour cet échantillon a montré que la plupart des réponses observées pour les différents items suggéraient un impact faible de la malformation au sein de ces familles par rapport à d'autres maladies examinées par l'IOFS (Stein & Riessman 1980 ; Stein & Jessop 1985) ce qui confirmait les résultats de l'étude de Kramer *et al.* (2008) menée en Allemagne portant sur des enfants porteurs de FLP âgés de 5 à 6 ans. Il est toutefois intéressant de noter une tendance à la diminution de l'impact avec l'augmentation de l'âge de l'enfant, suggérant ainsi une confiance croissante en l'avenir des parents. Plusieurs de ces parents ont affirmé que leurs réponses au questionnaire auraient été tout autres si on le leur avait fait remplir peu de temps après la naissance de leur enfant. Ces faits semblent confirmer par les résultats préliminaires obtenus lorsque le bébé est âgé de 4 mois et de un an, les valeurs de l'IOFS pour les parents issus du groupe Tardif étant significativement plus élevées par rapport au groupe Précoce à T0 comme à T1. A nouveau, il faut pondérer ces résultats bruts en attendant une analyse plus fine de l'ensemble des données recueillies.

2.9.5 *L'échelle EPDS*

Pour l'EPDS, concernant à la fois les mères et les pères, les résultats montrent non seulement que la proportion de parents « déprimés » est systématiquement plus élevée dans le groupe Tardif que dans le groupe Précoce, mais aussi que ce pourcentage augmente de T0 à T1 alors que, dans les mêmes conditions, les proportions de parents déprimés restent les mêmes entre les temps T0 et T1. Ces résultats méritent d'être affinés en s'intéressant notamment aux centres concernés, aux difficultés thérapeutiques rencontrées, etc. Nous avons voulu croiser les valeurs obtenues pour l'échelle ADBB et l'EPDS afin de savoir si un enfant présentant un retrait relationnel pouvait être la conséquence d'un ou de deux parents « déprimés ». Il n'y a pour ces valeurs aucune corrélation.

3 Adaptation transculturelle et validation du questionnaire IOFS en langue française

Lorsqu'une étude est réalisée, il est nécessaire d'utiliser des questionnaires qui sont reconnus à travers le monde en sachant qu'il est communément admis que l'anglais est la langue de prédilection pour la recherche mondiale. Si l'on souhaite pouvoir comparer les résultats obtenus avec ceux d'autres équipes issues de nationalités différentes, il convient d'utiliser des questionnaires validés ayant été traduits dans plusieurs langues et notamment l'anglais. Si un questionnaire semble intéressant pour une étude, il faudra réaliser sa traduction en français puis la validation si cela n'a pas été fait au préalable pour qu'il soit utilisable dans cette même étude. Ce processus permettra en outre de le mettre à disposition pour des projets ultérieurs pour une meilleure évaluation. Plus ces questionnaires mis à disposition seront nombreux, plus les recherches nationales pourront avoir un impact international. Sur un plan éthique, ce point est essentiel.

3.1 Introduction

Le questionnaire IOFS est un outil de mesure de la santé perceptuelle et de la qualité de vie comprenant 24 items. Il mesure, pour les parents, les conséquences sociales, psychologiques, financières et personnelles d'une maladie chronique touchant l'un de leurs enfants. Cette étude avait pour objectif de traduire ce questionnaire en langue française ainsi que de réaliser son adaptation transculturelle. Cet outil de mesure de la qualité de vie désormais validé peut être utilisé sur une population francophone. Sa validation par une analyse statistique et la vérification de la qualité de ses propriétés psychométriques ont été nécessaires et ont fait l'objet d'une publication (Annexe 17 ; Boudas *et al.* 2013).

A notre initiative, le protocole de cette adaptation et la validation du questionnaire ont été menés en collaboration avec l'équipe du professeur Velten du Laboratoire d'épidémiologie et de santé publique des HUS. Il a également fait l'objet de deux mémoires de fin de cycles d'études, l'un de Master 1 : Santé publique et environnement section recherche clinique / Epidémiologie mention Epidémiologie et

biostatistique (Boudas 2009) et le second permettant l'obtention du diplôme du certificat d'études cliniques spéciales mention Orthodontie dont nous étions le directeur (Quentel 2011). Cette adaptation transculturelle et la validation de la version traduite ont été effectuées à partir d'un échantillon de parents dont l'enfant présentait une FLP. Ainsi, la validation de ce questionnaire en langue française a permis son utilisation pour le projet prospectif multicentrique décrit précédemment.

3.2 Justification et description générale de la recherche

3.2.1 Présentation du questionnaire IOFS

Le questionnaire IOFS fut mis au point aux Etats-Unis par Stein & Riessman en 1980. Cette échelle a été utilisée dans de très nombreuses études portant sur l'évaluation des effets sur la famille de l'atteinte chronique d'un enfant. Le questionnaire original se compose de 24 items répartis en quatre dimensions : aspect financier (revenus, temps de travail), aspect social/familial (réduction du lien social, repli sur soi), implication personnelle (apparition de troubles psychologiques, dépression) et maîtrise de la situation. Sa validation initiale a nécessité une étude clinique menée sur un échantillon de 100 mères ayant un enfant malade (porteur d'une des quatre maladies suivantes : asthme léger, épilepsie contrôlée, infirmité cérébrale et motrice sévère et insuffisance rénale). Ce questionnaire se présente sous la forme d'une échelle au format Likert : les sujets sont priés de choisir une réponse parmi quatre propositions, selon qu'ils sont « totalement d'accord » à « pas du tout d'accord » pour chacun des items.

En 1985, une étude menée par Stein & Jessop (1985) a permis de démontrer la fiabilité et la validité de l'outil de mesure IOFS ainsi que de vérifier les propriétés psychométriques du questionnaire en langue anglaise. Le questionnaire a été revu, depuis, par ces auteurs en 2003 et neuf items y ont été ajoutés (Stein & Jessop 2003). Par la suite, l'IOFS a été traduit en italien par l'équipe de Casari & Fantino (1991), validé par Carpinello *et al.* (1995), puis en allemand par Kolk *et al.* en 2000, validé par Ravens-Sieberer *et al.* en 2001. Une adaptation transculturelle du questionnaire a été nécessaire à chaque fois.

3.2.2 Justification de la nécessité d'une adaptation transculturelle associée à la traduction en langue française

Le questionnaire IOFS fut réalisé aux Etats-Unis en langue anglaise et adapté à la population américaine pour son contenu et la forme des différents items le composant. L'utilisation de ce questionnaire en France a tout d'abord nécessité une traduction du questionnaire en langue française. Sachant que la population à laquelle serait soumis le questionnaire serait différente de celle de la version originale, cela posait la question de son adaptation transculturelle.

En effet, d'après la classification méthodologique concernant les modalités d'adaptation transculturelle des mesures de la qualité de vie (Guillemin 1993 ; Tableau 53), il est nécessaire d'effectuer une traduction associée à une adaptation transculturelle car la population à laquelle est appliqué le questionnaire est différente par sa culture et sa langue (scénario E de la classification : « *use in another country and another language with a another culture* »).

Tableau 53 : Différents scénarios pour lesquels l'adaptation transculturelle est requise (Guillemin 1993)

| Wanting to use a questionnaire in a new population described as follows : | Results in a change in ... | | | Adaptation required | |
|--|----------------------------|----------|----------------|---------------------|---------------------|
| | Culture | Language | Country of use | Translation | Cultural adaptation |
| A Use in same population. No change in culture, language or country from source | | | | | |
| B Used in established immigrants in source country | x | | | | x |
| C Use another country, same language | x | | x | | x |
| D Use in new immigrants, not English speaking, but in same source country | x | x | | x | x |
| E Use in another country and another language | x | x | x | x | x |

Cette adaptation transculturelle était d'autant plus nécessaire que les différences culturelles entre la France et les Etats-Unis sont importantes.

3.2.3 *Objectifs de l'étude*

3.2.3.1 Objectif principal

L'objectif principal de ce travail de recherche était la traduction et l'adaptation transculturelle du questionnaire IOFS mesurant la qualité de vie et la santé perceptuelle des familles dont l'un des enfants est atteint d'une pathologie chronique ou d'un handicap. L'objectif de cette étude était donc la validation de la version française traduite de ce questionnaire par une analyse statistique permettant la vérification de la qualité des propriétés psychométriques de la version traduite.

3.2.3.2 Objectifs secondaires

La réalisation d'une version française par traduction et adaptation transculturelle de la version originale de l'IOFS a permis son utilisation en France.

Se basant sur une population de parents d'enfants porteurs de FLP, elle a permis de mieux connaître les effets psychologiques de cette malformation sur les parents, à distance de toute intervention chirurgicale et en fonction de leur environnement social et familial, et d'identifier les interactions existant entre les différents items de l'IOFS et les divers aspects du questionnaire portant sur les données économiques et sociales des familles.

Désormais validée, la version française de l'IOFS peut être employée pour toute étude prospective multicentrique qui explore les conséquences sur la famille de l'atteinte par une pathologie chronique ou d'un handicap de l'un des enfants d'une fratrie. Des données complémentaires portant sur le statut marital, le niveau d'études et les ressources des familles ont également été recueillies pour établir des corrélations avec les items de l'IOFS.

3.2.3.3 Type d'étude

Ce travail a comporté deux phases : l'une de traduction du questionnaire anglo-saxon en version française par la méthode dite « de rétro-traduction » suivant une approche séquentielle, suivie d'une phase de validation des propriétés psychométriques de la version traduite en langue française.

3.2.4 *Méthode de traduction en français de l'IOFS*

A partir de la version originale américaine validée sur la population du pays d'origine, le questionnaire a été traduit dans la langue cible : le français. La méthode employée est dite « séquentielle » (Leplège & Coste 2001).

Les investigateurs de l'adaptation transculturelle du questionnaire IOFS ont suivi les recommandations éditées par Beaton *et al.* en 2000 (Fig. 37), à savoir :

Etape n°1 : la traduction initiale

Deux traducteurs bilingues indépendants (T1 et T2) - ayant comme langue maternelle le français - effectuent la traduction de la version originale anglaise en français.

Etape n°2 : la synthèse des traductions initiales (T1 et T2)

Elle aboutit à l'édition d'une version synthétique complète (T12) sur laquelle le comité - composé des traducteurs, du méthodologiste, de l'investigateur médiateur et du coordinateur principal - choisit la meilleure traduction de chaque item.

Etape n°3 : la rétrotraduction (ou « back-translation »)

Elle consiste en la traduction à nouveau en anglais de la version traduite en français par deux rétrotraducteurs (BT1 et BT2) ayant l'anglais comme langue maternelle. Elle permet de mettre en évidence les différences entre la version originale et la version retraduite en anglais et de minimiser les erreurs de traduction.

Etape n°4 : le comité d'experts

Il se réunit pour faire la synthèse de toutes les versions obtenues (T1, T2, T12, BT1 et BT2) et conçoit la version préfinale du questionnaire qui doit être équivalente à la version originale tant dans le sens des items, dans la signification des mots et des expressions employés que dans la conception des items. Chaque décision fait l'objet d'un rapport.

Etape n°5 : le test de la version préfinale (« pre-testing ») et l'analyse de validation

Le pre-testing s'effectue sur un échantillon réduit de patients (n=30) et doit permettre de confirmer la bonne compréhension et la clarté de chacun des items. L'analyse de validation a permis ainsi de vérifier les propriétés psychométriques de la nouvelle version du questionnaire IOFS.

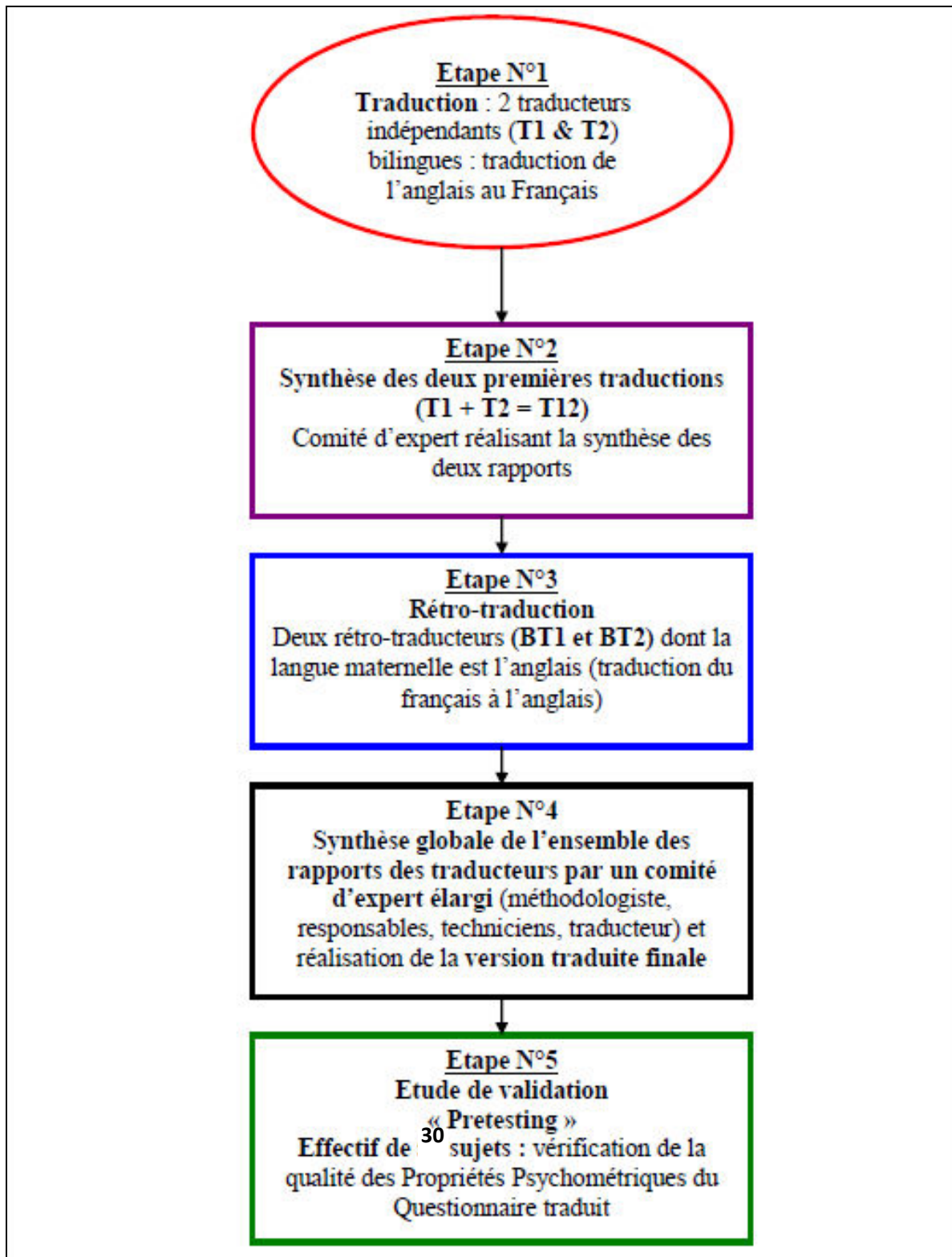


Figure 37 : Schéma récapitulatif de la méthode d'adaptation transculturelle par rétrotraduction : "Back-translation"

3.2.5 Adaptation transculturelle de l'IOFS

En France, la population cible à laquelle sera soumis le questionnaire est différente de la population américaine. En effet, d'importantes différences existent, notamment au niveau du système de santé. En France, l'assurance maladie prend en charge la majorité des frais dédiés aux soins, aux interventions chirurgicales, et permet aux personnes atteintes d'un handicap d'avoir des aides, tandis qu'aux États-Unis, le système libéral n'intègre pas ces protections. On comprend alors que les questions se rapportant à la maladie de l'enfant n'auront pas le même impact et ne seront pas interprétées de la même manière dans l'un et l'autre pays, d'où la nécessité d'une adaptation contextuelle préalable.

Afin de valider le questionnaire, et avant de lancer réellement l'étude, une étude pilote ou « pre-testing » est nécessaire. Elle permet de valider la version préliminaire du questionnaire sur un échantillon réduit de sujets (n=30) à qui l'on demande d'évaluer les items quant à leur compréhension et leur clarté. Les items posant problème peuvent alors être modifiés afin d'en améliorer le sens. On obtient ainsi la version définitive du questionnaire en langue française qui sera diffusée à l'échantillon de l'étude.

3.3 Matériel et méthode

3.3.1 Population étudiée

L'échantillon de population était issu de la base de données des CC pour la prise en charge des enfants porteurs de FLP des hôpitaux universitaires de Strasbourg et de Nancy. Il s'agissait principalement de familles résidant en Alsace-Lorraine. Ce questionnaire a été proposé aux parents d'enfants porteurs d'une fente labiale ou labio-palatine, uni ou bilatérale, et dont l'âge était compris entre 7 et 12 ans. Cette tranche d'âge permettait d'être à distance de toute intervention chirurgicale pratiquée sur la fente, source de stress supplémentaire et qui aurait pu modifier les réponses des parents au questionnaire. La limite maximale de 12 ans, juste avant l'adolescence, permettait de

s'affranchir d'une période susceptible d'être forte en émotion et réputée pour les risques accrus de conflits parents-enfant.

3.3.1.1 Critères d'inclusion et de non-inclusion:

Contrairement à l'étude menée par Stein & Jessop (1985) qui s'intéressait à diverses maladies, le but recherché était d'obtenir une homogénéité de la maladie « testée ». Les critères d'inclusion et de non inclusion retenus sont détaillés dans le tableau 54 :

Tableau 54 : Critères d'inclusion et de non inclusion des sujets de l'étude

| Critères d'inclusion des familles | Critères de non-inclusion des familles |
|---|---|
| Enfant (fille ou garçon) âgé de 7 à 12 ans au moment de l'inclusion | Enfant n'ayant pas encore 7 ans ou ayant plus de 12 ans au moment de l'inclusion |
| Enfant présentant une fente labiale uni ou bilatérale ou une fente labio-palatine uni ou bilatérale | Enfant présentant une fente palatine seule |
| Enfant sans autre malformation ou pathologie systémique ou neurologique associée | Enfant avec une malformation autre que la fente |
| | Enfant avec une pathologie en rapport ou non avec la fente (atteinte syndromique) |
| | Enfant dont la fente est un des symptômes d'un syndrome |
| Enfant élevé par au moins un de ses parents | Enfant placé en institut médico-éducatif (IME) |
| Enfant dont au moins un des deux parents est le parent biologique | Enfant élevé par des tuteurs, par les grands parents ou en famille d'accueil |
| Parents qui lisent et comprennent le français | Parents qui ni ne lisent ni ne comprennent le français |
| Familles affiliées à un régime de la Sécurité sociale | Parents placés sous tutelle |

Les enfants atteints par une fente palatine uniquement ont été exclus afin d'étudier exclusivement l'impact pour les parents de séquelles touchant le visage de leur enfant.

Les enfants ne devaient pas être atteints par une pathologie autre que la fente (atteinte physique autre, systémique, viscérale, neurologique...) car elle se serait surajoutée à l'impact de la fente et aurait faussé nos résultats. Pour les mêmes raisons, les enfants porteurs de fentes d'origine syndromique ont été exclus.

3.3.1.2 Critères de sortie de l'étude

Les critères de sortie étaient :

- le refus de participation des deux parents concernés par l'étude, au premier temps d'envoi des questionnaires;
- la survenue d'une complication ou de tout autre évènement touchant l'enfant ou ses parents entre les deux périodes d'envoi des questionnaires, P1 et P2.

3.3.1.3 Nombre de sujets nécessaires

Afin d'augmenter la puissance de l'étude, l'effectif a été fixé à 100 familles au minimum. Le registre du CC de Strasbourg a permis de sélectionner 154 patients qui répondaient aux critères d'inclusion.

Malheureusement, de nombreuses données administratives étaient manquantes (adresse et numéro de téléphone notamment, rendant impossible tout contact avec ces familles), ce qui a réduit de manière significative l'effectif de l'échantillon à 92 patients. Pour que le nombre requis soit atteint, il a alors été décidé d'allonger la période de recrutement des patients et d'intégrer des patients suivis à l'hôpital universitaire de Nancy dans le service du professeur Simon. Au terme du recrutement, l'effectif final s'élevait à 113 familles.

3.3.2 *Méthodologie statistique de l'analyse de validité du questionnaire*

Les réponses à l'IOFS n'étant pas distribuées de façon normale, les tests statistiques classiques n'ont pu être appliqués. Ce sont donc des tests non paramétriques qui ont permis d'exploiter les données de l'IOFS de manière descriptive, en fonction de la taille de l'échantillon et de la structure des données. Pour identifier les corrélations pouvant exister entre certains paramètres socio-économiques étudiés et les données de l'IOFS, une analyse multivariable a été effectuée. Tous les tests ont été menés avec un seuil de significativité fixé à 5 % (valeurs considérées comme statistiquement significatives avec une valeur de p inférieure à 5 %).

Ont été observées également :

- l'acceptabilité du questionnaire, en relevant les proportions des données manquantes et des non-répondants ;
- l'homogénéité ou la cohérence interne : elle est évaluée par le coefficient α de Cronbach dont la valeur doit être supérieure à 0,70 pour que l'item explore bien une seule dimension de la qualité de vie ;
- la reproductibilité : elle est évaluée par un « test-retest » : on effectue deux relevés de données pour chaque individu (questionnaire envoyé en P1 puis en P2) et l'on compare les résultats entre les deux temps pour vérifier que la mesure est reproductible. Un intervalle de 15 jours entre les deux envois de questionnaire a été choisi afin de limiter la survenue d'un évènement pouvant modifier la réponse du sujet, une chirurgie réparatrice par exemple. On teste ainsi la stabilité temporelle de l'instrument de mesure évaluée par le coefficient de corrélation intra-classe (ICC) dont la valeur doit être supérieure à 0,60 pour considérer l'instrument comme reproductible.

3.3.3 Modalités et déroulement pratique de l'étude

3.3.3.1 Les modalités

Cette étude a reçu l'accord du comité d'éthique des établissements concernés ainsi que du Comité pour la protection des personnes (CPP). Elle ne vise pas à être intrusive au niveau de la vie privée des familles.

Deux centres régionaux français ont participé à l'étude :

- le CC du CHU de Strasbourg,
- le CC du CHU de Nancy.

Un courrier a été adressé aux familles. Il comporte deux exemplaires du questionnaire à remplir par chacun des parents ainsi qu'une lettre d'information (Annexe 18) signée par les investigateurs de l'étude exposant les modalités de celle-ci.

Le renvoi des questionnaires a été considéré comme un consentement de la part du parent à participer à l'étude. Il pouvait néanmoins retirer son consentement à tout moment.

Chaque enfant est identifié par un code assurant son anonymat qui se compose des trois premières lettres de son nom et de son prénom.

Un numéro de téléphone était donné aux parents s'ils souhaitaient avoir des informations complémentaires.

3.3.4 Le questionnaire IOFS en langue française

La version finalisée du questionnaire IOFS en langue française (Annexe 12) compte 15 items répartis selon trois dimensions qui comprennent : l'impact sur les relations sociales et familiales (11 items), l'impact personnel ressenti par le répondant (3 items) et l'impact sur la fratrie (1 item) (Tableau 55).

Tableau 55 : Dimensions et items de la version française de l'IOFS

| Dimensions | Nombre d'items | Items traduits en français (numéro correspondant) |
|--|----------------|--|
| Impact social / Perturbation des relations sociales | 11 | <p>(1) À cause de la maladie de notre enfant nous ne pouvons pas faire de grands trajets.</p> <p>(2) Les gens du voisinage se comportent différemment avec nous à cause de la maladie de mon enfant.</p> <p>(3) Nous avons peu envie de sortir à cause de la maladie de mon enfant.</p> <p>(4) Il est difficile de trouver une personne de confiance pour prendre soin de mon enfant.</p> <p>(5) Nous devons parfois modifier nos projets de sortie à la dernière minute en raison de l'état de notre enfant.</p> <p>(6) Nous voyons moins souvent notre famille et nos amis à cause de la maladie de notre enfant.</p> <p>(10) Notre famille renonce à certaines choses à cause de la maladie de notre enfant.</p> <p>(11) Je suis souvent fatigué(e) à cause de la maladie de mon enfant.</p> <p>(12) Je vis au jour le jour et je ne fais pas de projets pour l'avenir.</p> <p>(14) Les déplacements à l'hôpital me pèsent.</p> <p>(15) Parfois, j'ai l'impression que ma vie ressemble aux montagnes russes : très difficile quand mon enfant va mal, sans difficulté particulière quand il va bien.</p> |
| Impact personnel / Impact général négatif | 3 | <p>(7) Parfois je me demande s'il faudrait se comporter avec mon enfant de manière particulière ou de la même façon qu'avec un autre enfant.</p> <p>(8) Je ne pense pas avoir d'autres enfants à cause de la maladie de mon enfant</p> <p>(13) Personne ne comprend ce que je dois supporter.</p> |
| Impact sur les frères et sœurs | 1 | <p>(9) Il ne me reste pas beaucoup de temps à consacrer aux autres membres de ma famille une fois que j'ai prodigué les soins nécessaires à mon enfant.</p> |

Pour des raisons de clarté et de compréhension, certains items de la version originale anglaise de l'IOFS ont été exclus de la version française, faute de retrouver une traduction correcte et qui fasse l'unanimité entre les traducteurs et le comité d'experts. Les items des dimensions « Impact financier / aides financières » (en anglais « *Financial impact/financial support* ») et « Impact sur la gestion des problèmes / la maîtrise » (en anglais « *Impact on coping/mastery* ») n'ont pas trouvé leur place dans la version traduite notamment à cause de l'adaptation transculturelle du questionnaire. Pour pallier ce manque, un questionnaire complémentaire permettant de recueillir des données socio-économiques a été joint au questionnaire IOFS.

Conformément à la version américaine, les parents ont été invités à répondre aux 15 items dont les scores sont échelonnés de 1 à 4 selon que le répondant est : « Tout à fait d'accord » (1), « D'accord » (2), « Pas d'accord » (3) ou « Pas du tout d'accord » (4). Cela permet une analyse détaillée de l'impact lié à la malformation.

Les sujets remplissaient le questionnaire chez eux. Cela ne demande généralement pas plus de 10 minutes. Une fois remplis, les questionnaires ont été renvoyés par les parents au coordinateur à l'aide d'une enveloppe fournie, prépayée et déjà adressée. Dès réception des questionnaires, les données ont été saisies dans la base de données informatique afin d'être exploitables par les outils statistiques.

3.3.5 *Déroulement pratique de l'étude*

Voir le schéma récapitulatif (Fig. 38).

Une fois les coordonnées postales et téléphoniques des parents recueillies, les questionnaires ont été envoyés à partir de septembre 2010. 154 enfants répondaient à nos critères d'inclusion mais seules 105 familles présentaient des coordonnées postales et téléphoniques à jour.

Le premier envoi de questionnaire est nommé P1. Il est suivi, quinze jours plus tard, d'un deuxième envoi nommé P2. Le choix d'un intervalle de temps réduit entre les deux envois a permis de minimiser le risque de survenue d'un évènement indésirable qui

aurait eu pour conséquence de modifier les réponses au questionnaire. Ce protocole de « test-retest » permet de vérifier la reproductibilité de l'instrument de mesure et d'observer sa stabilité temporelle.

Les patients n'ayant pas renvoyé le premier questionnaire ont été contactés par téléphone afin de savoir s'ils avaient reçu les documents et s'ils souhaitaient participer à l'étude ou non.

Plusieurs familles dont les coordonnées téléphoniques étaient correctes n'avaient pas reçu les documents car elles avaient déménagé entre-temps sans signaler le changement d'adresse. Les questionnaires leur ont donc été renvoyés après cette relance téléphonique.

Au vu du taux insuffisant de répondants après une première analyse des retours P1 (n=96), il a été décidé d'intégrer des patients suivis à Nancy (n=32) et répondant aux critères d'inclusion pour atteindre l'effectif minimum de 100 familles fixé. L'envoi des questionnaires a suivi exactement la même procédure que précédemment mais il n'y a pas eu de relance téléphonique.

La clôture des retours P1 et P2 de Strasbourg et Nancy a été fixée au 31 janvier 2012. Toutes les données des questionnaires ont été saisies et ont fait l'objet d'analyses statistiques.

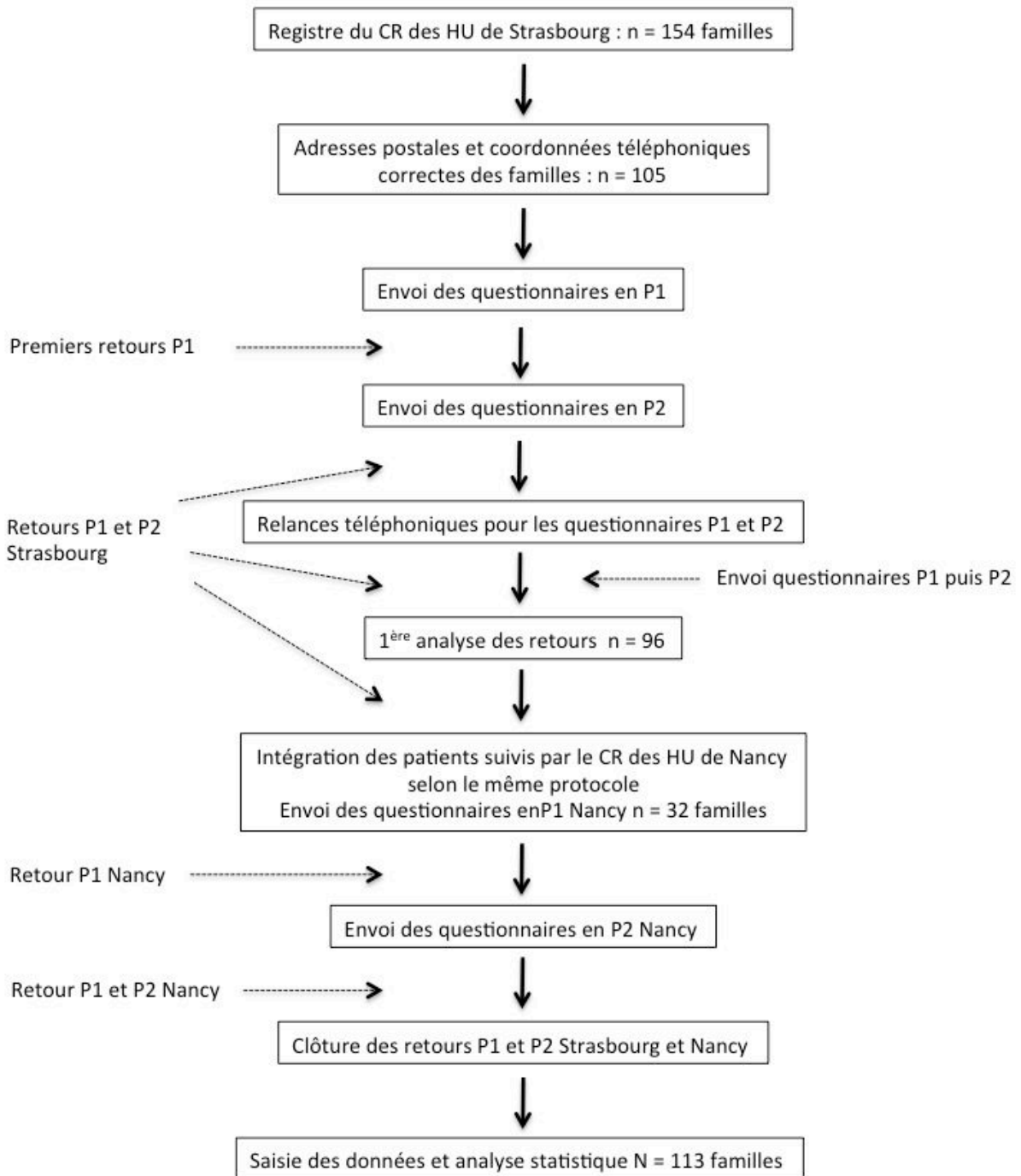


Figure 38 : Schéma récapitulatif du déroulement de l'étude

3.3.6 Questionnaire complémentaire de données socio-économiques

Ce questionnaire (Annexe 18) remplace les dimensions de l'IOFS qui n'ont pas été intégrées à la version française – à savoir les données sur la situation familiale, les moyens financiers de la famille et le niveau d'étude des parents – afin de mieux concevoir le contexte dans lequel vivent ces familles.

L'intérêt de ce questionnaire complémentaire était de pouvoir établir d'éventuelles corrélations entre les réponses aux questions qui le composaient et les items de l'IOFS.

En effet, on pouvait suspecter que la malformation avait des répercussions sur les relations de couple et sur le statut marital des parents (Yasdi *et al.* 2007). Se posaient également les questions en rapport avec le coût d'un enfant porteur d'une FLP : pour assurer les traitements médicaux spécifiques (part non remboursée par la Sécurité sociale), une éducation adaptée à l'enfant si nécessaire (cours supplémentaires, à domicile...), les transports jusqu'aux lieux de consultations spécialisées souvent éloignés et l'hébergement sur place, les soins à apporter à l'enfant. Il fallait aussi prendre en compte le manque à gagner et les réductions de salaires pour les parents qui accompagnaient leurs enfants aux consultations.

3.4 Résultats

3.4.1 Analyse descriptive de l'échantillon

L'analyse des dossiers cliniques des enfants suivis à la consultation pluridisciplinaire des hôpitaux de Strasbourg et de Nancy a permis de sélectionner 186 enfants qui entraient dans les critères de l'étude. Certaines données n'étant pas à jour, un total de 165 mères et 162 pères ont pu être inclus. Au final, 113 familles ont répondu au questionnaire (pour un total de 113 enfants), soit environ 68 % de taux de participation.

Pour chaque enfant, l'âge, le sexe et le phénotype de la malformation ont été relevés afin de caractériser le type de fente de chacun (fente labiale unilatérale droite ou gauche,

fente labiale bilatérale, fente labio-palatine unilatérale droite ou gauche ou fente labio-palatine bilatérale).

3.4.1.1 Caractéristiques de la population d'enfants étudiée

L'âge moyen des enfants des familles qui ont répondu est de 8,5 ans. Parmi eux, on compte 74 garçons (65 %) et 39 filles (35 %).

Concernant le type de fente, 59 patients ont une FLP unilatérale (52 %), 28 patients une FLP bilatérale (25 %), 17 patients une FL unilatérale (15 %) et 9 patients une FL bilatérale (8 %). La répartition des types de fente de l'échantillon par sexe est résumée dans le tableau 56.

Pour ce qui est de la latéralisation de l'atteinte, on note une prédominance du côté gauche (56 % contre 44 % d'atteintes du côté droit), ce qui confirme les résultats de l'étude de Matern *et al.* à ce sujet (Annexe 3 ; Matern *et al.* 2012).

Tableau 56 : Répartition des formes de FLP en fonction du sexe de l'enfant

| Type de fente | Sexe de l'enfant | | Totaux |
|-----------------------------------|-----------------------|------------------------|-----------|
| | Fille | Garçon | 113 |
| Labio-palatine unilatérale | 21 (19 %) D=9/G=12 | 38 (33 %) D=17/G=21 | 59 (52 %) |
| Labio-palatine bilatérale | 9 (8 %) | 19 (17 %) | 28 (25 %) |
| Labiale unilatérale | 7 (6 %) D=3/G=4 | 10 (9 %) D=4/G=6 | 17 (15 %) |
| Labiale bilatérale | 7 (6 %) | 2 (2 %) | 9 (8 %) |

3.4.1.2 Caractéristiques de la population des parents étudiée

Les réponses de la mère et du père ont été recueillies séparément. Très peu d'études se sont intéressées au ressenti des pères et, il semblait intéressant de connaître leur avis concernant la malformation de leur enfant. Cela n'a pas été facile, car certaines familles étaient séparées ou recomposées et, parfois, le père n'a pas souhaité répondre au questionnaire, laissant la mère répondre seule.

Au total, 327 parents ont été sollicités (165 mères et 162 pères). Le nombre de répondants en P1 a été de 113 (64 %) pour les mères et de 100 (62 %) pour les pères. En P2, le nombre de répondants était de 102 (62 %) pour les mères et de 83 (51 %) pour les pères.

Pour l'analyse de validation de l'IOFS, seul l'effectif à la première période de la mère, soit T1mères : n=113, a été considéré.

3.4.2 *Analyse descriptive des réponses au questionnaire complémentaire de données familiales*

Concernant le statut marital et la situation familiale : sur les 113 mères qui ont répondu au questionnaire, 79 étaient mariées (72 %) et 31 (28 %) étaient divorcées, séparées ou célibataires (jamais mariées). Trois valeurs étaient manquantes pour cette donnée. On a pu relever que chez 84 familles (76 %), les parents de l'enfant étaient en couple, 21 familles monoparentales (19 %), et chez 6 familles (5 %), un des deux conjoints n'est pas le parent biologique de l'enfant (deux valeurs manquantes pour cette donnée).

Concernant le niveau d'études des mères : 51 d'entre elles (49 %) ont fait des études supérieures et ont un niveau post-baccalauréat, 17 (16 %) ont le niveau du baccalauréat et 36 (35 %) ont un niveau correspondant aux études du secondaire (BEP, CAP...). Neuf valeurs étaient manquantes pour cette donnée.

Concernant le soutien financier reçu par les familles : 8 familles bénéficient d'une aide en rapport avec la maladie (7 %) et 102 familles ne perçoivent aucune aide (93 %). Trois valeurs étaient manquantes pour cette question.

Le niveau des ressources mensuelles s'élève à moins de 1 500 euros pour 30 familles (soit 27 %), 44 familles (40 %) perçoivent entre 1 500 et 3 000 euros et 36 (33 %) ont plus de 3 000 euros de revenus mensuels. Trois mères n'ont pas répondu à cette question.

3.4.3 Analyse descriptive des réponses à l'IOFS

Un score global IOFS de 15 correspond à un impact nul et un score de 60 correspond à impact maximum.

3.4.3.1 Impact social

Les réponses aux items qui mesurent l'impact social et les perturbations des relations sociales montraient que :

- la grande majorité des mères (90 %) n'étaient pas du tout d'accord avec l'item 1 : « À cause de la maladie de notre enfant, nous ne pouvons pas faire de grands trajets » ;

Tableau 57 : Réponses à l'item 1

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 1 | 102 (90%) | 8 (7%) | 2 (2%) | 1 (1%) | 0 |

- 17 % d'entre elles n'étaient pas d'accord voire pas du tout d'accord (77 %) avec l'item 2 : « Les gens du voisinage se comportent différemment avec nous à cause de la maladie de mon enfant » ;

Tableau 58 : Réponses à l'item 2

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 2 | 87 (77%) | 19 (17%) | 4 (3%) | 3 (3%) | 0 |

- 86 % des mères ne se privaient pas de sortir à cause de la maladie de leur enfant (item 3 : « Nous avons peu envie de sortir à cause de la maladie de mon enfant ») ;

Tableau 59 : Réponses à l'item 3

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 3 | 97 (86%) | 11 (10%) | 3 (3%) | 2 (2%) | 0 |

- 73 % d'entre elles n'éprouvaient pas de difficulté pour trouver une personne de confiance pour s'occuper de leur enfant (item 4 : « Il est difficile de trouver une personne de confiance pour prendre soin de mon enfant ») ;

Tableau 60 : Réponses à l'item 4

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 4 | 82 (73%) | 14 (12%) | 7 (6%) | 10 (9%) | 0 |

- la plupart des mères n'étaient pas d'accord (10 %) voire pas du tout d'accord (86 %) avec l'item 5 : « Nous devons parfois modifier nos projets de sortie à la dernière minute en raison de l'état de notre enfant » ;

Tableau 61 : Réponses à l'item 5

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 5 | 96 (86%) | 11 (10%) | 4 (3%) | 1 (1%) | 1 |

- 86 % n'étaient pas du tout d'accord avec l'item 6 : « Nous voyons moins souvent notre famille et nos amis à cause de la maladie de notre enfant » ;

Tableau 62 : Réponses à l'item 6

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 6 | 97 (86%) | 11 (10%) | 3 (2%) | 2 (2%) | 0 |

- 84 % des mères n'estimaient pas du tout renoncer à certaines choses à cause de la maladie de leur enfant (item 10 : « Notre famille renonce à certaines choses à cause de la maladie de notre enfant ») ;

Tableau 63 : Réponses à l'item 10

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 10 | 95 (84%) | 14 (12%) | 1 (1%) | 3 (3%) | 0 |

- 75 % d'entre elles n'étaient pas du tout d'accord avec l'item 11 : « Je suis souvent fatigué(e) à cause de la maladie de mon enfant » ;

Tableau 64 : Réponses à l'item 11

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 11 | 83 (75%) | 16 (14%) | 9 (8%) | 3 (3%) | 2 |

- 78 % n'étaient pas du tout d'accord avec l'item 12 : « Je vis au jour le jour et je ne fais pas de projets pour l'avenir » ;

Tableau 65 : Réponses à l'item 12

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 12 | 87 (78%) | 18 (16%) | 4 (3%) | 3 (3%) | 1 |

- pour l'item 14, « Les déplacements à l'hôpital me pèsent », 56 % des mères seulement n'étaient pas du tout d'accord et 22 % étaient d'accord avec cet item ;

Tableau 66 : Réponses à l'item 14

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 14 | 62 (56%) | 16 (14%) | 24 (22%) | 9 (8%) | 2 |

- les réponses à l'item 15 (« Parfois, j'ai l'impression que ma vie ressemble aux montagnes russes : très difficile quand mon enfant va mal, sans difficulté particulière quand il va bien ») étaient également un peu plus disparates ; 66 % des mères n'étaient pas du tout d'accord avec l'affirmation, 11 % n'étaient pas d'accord, 13 % étaient d'accord et 10 % étaient tout à fait d'accord.

Tableau 67 : Réponses à l'item 15

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 15 | 74 (66%) | 12 (11%) | 15 (13%) | 11(10%) | 1 |

De façon globale, l'impact social est faible pour les mères.

3.4.3.2 Concernant l'impact personnel

- on note que 16 % des mères étaient d'accord avec l'item 7 (« Parfois je me demande s'il faudrait se comporter avec mon enfant de manière particulière ou de la même façon qu'avec un autre enfant »), mais la majorité (64 %) n'était pas du tout d'accord avec cette affirmation ;

Tableau 68 : Réponses à l'item 7

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 7 | 72 (64%) | 15 (13%) | 18 (16%) | 7 (6%) | 1 |

- les réponses à l'item 8 (« Je ne pense pas avoir d'autres enfants à cause de la maladie de mon enfant ») sont également plus nuancées : 9 % des mères étaient tout à fait d'accord avec cette affirmation, 11 % étaient d'accord, mais la majorité des mères n'étaient pas d'accord (12 %) ou pas du tout d'accord (68 %) ;

Tableau 69 : Réponses à l'item 8

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 8 | 77 (68%) | 14 (12%) | 12 (11%) | 10 (9%) | 0 |

- de même pour l'item 13 (« Personne ne comprend ce que je dois supporter ») pour lequel 12 % des mères étaient d'accord et 8 % tout à fait d'accord, tandis que 20 % n'étaient pas d'accord et 60 % pas du tout d'accord.

Tableau 70 : Réponses à L'item 13

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 13 | 67 (60%) | 23 (20%) | 13 (12%) | 9 (8%) | 1 |

Les réponses à ces trois derniers items indiquent un impact personnel qui reste faible, mais on note des pourcentages plus élevés dans les réponses en accord avec les affirmations.

3.4.3.3 Impact sur les frères et sœurs

- Concernant l'impact sur les frères et sœurs : la majorité des mères n'étaient pas du tout d'accord avec l'affirmation de l'item 9 (« Il ne me reste pas beaucoup de temps à consacrer aux autres membres de ma famille une fois que j'ai prodigué les soins nécessaires à mon enfant »).

Tableau 71 : Réponses à l'item 9

| Réponses Effectif (%) | Pas du tout d'accord | Pas d'accord | D'accord | Tout à fait d'accord | Valeurs manquantes |
|-----------------------|----------------------|--------------|----------|----------------------|--------------------|
| Item 9 | 89 (80%) | 16 (14%) | 5 (5%) | 1 (1%) | 2 |

L'impact de la maladie sur les frères et sœurs est faible.

3.4.4 *Corrélations entre les données administratives, socio-économiques et l'IOFS*

La distribution de l'IOFS n'étant pas normale, la médiane et non pas à la moyenne a été prise comme référence. Chaque test a été mené avec un degré de signification à 5 %, la corrélation étant significative si $p < 0,005$.

Corrélation « âge de l'enfant / score IOFS » : l'âge moyen des enfants de l'étude est de 8 ans et demi, la moyenne de l'IOFS est de 21 et sa médiane de 18, qui sont des scores faibles. Il était intéressant de savoir s'il existait une corrélation entre l'âge des enfants, au moment où les parents remplissaient le questionnaire, et le score de l'IOFS. On pouvait penser que plus l'enfant est âgé, moins l'impact de l'IOFS est important. La

représentation graphique des scores de l'IOFS en fonction de l'âge des enfants (Fig. 39) montre des données allant dans ce sens, mais pas de façon significative ($p=0,13$).

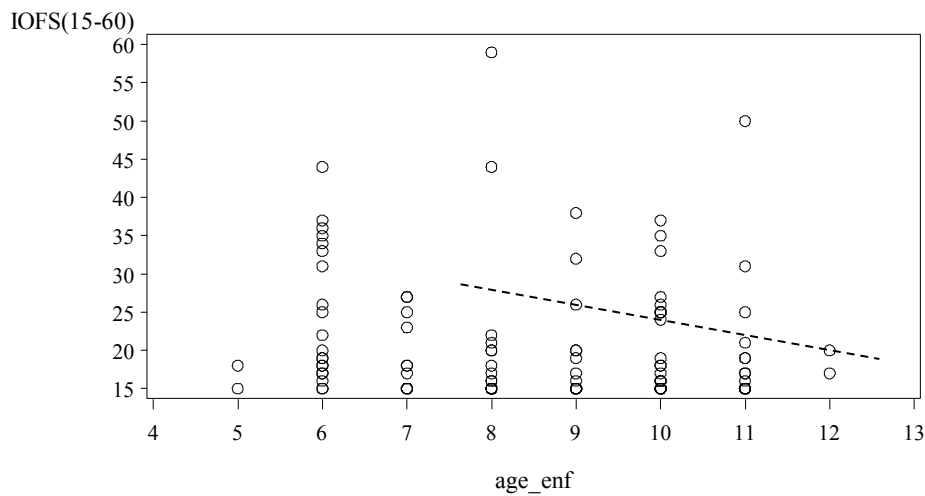


Figure 39 : Âge des enfants en fonction de l'IOFS; illustration de l'absence de corrélation entre les données

Corrélation « sexe de l'enfant » / score IOFS : les scores de l'IOFS sont équivalents entre les filles et les garçons. Pour ce résultat, un test non paramétrique des rangs de Wilcoxon a été utilisé. Il ne donne pas non plus ici de significativité ($p= 0,54$) montrant ainsi qu'il n'y a pas de corrélation entre le sexe de l'enfant et la valeur du score de l'IOFS.

Corrélation « type de fente » / score IOFS : la corrélation n'est pas significative ($p=0,69$), mais on note tout de même un impact plus fort chez les familles dont l'enfant est atteint de FLP uni- ou bilatérale (impact maximum = 59) par rapport aux FL uni ou bilatérales (impact maximum = 35).

Corrélation « statut marital » / score IOFS : chez les couples mariés, l'impact est plus faible (médiane = 17) que chez les couples divorcés, séparés ou célibataires (médiane = 19), mais cette corrélation n'est pas significative ($p = 0,28$). L'impact est plus fort pour les familles monoparentales (médiane = 19) que pour les familles en couple (médiane =

17) ou pour les familles recomposées (médiane = 18). Ce test n'est pas significatif ($p = 0,46$).

Corrélation « niveau d'études du parent » / score IOFS : l'impact est plus fort chez les mères ayant un niveau BEP-CAP (médiane = 19) ; il est en revanche plus faible pour celles ayant le niveau du baccalauréat (médiane = 18) et celles ayant fait des études supérieures (médiane = 17). Aucune corrélation significative n'a été trouvée pour cet item ($p = 0,155$).

Corrélation « niveau de ressources » / score IOFS : chez les familles ayant des revenus mensuels faibles ou moyens (respectivement inférieurs à 1 500 euros et entre 1 500 et 3 000 euros), l'impact est fort (médiane = 19,5 et 18), tandis que pour les familles ayant des revenus par couple plus élevés (supérieurs à 3 000 euros), l'impact est plus faible (médiane = 16,5). Ici, la corrélation est significative ($p = 0,039$), ce qui montre l'importance des revenus au sein des familles.

3.5 Interprétation des résultats

La plupart des mères ayant participé à l'étude ont correctement répondu au questionnaire IOFS. Les valeurs manquantes pour certains items correspondent soit à des non-réponses, soit à des réponses mal renseignées (deux avis différents cochés pour le même item, par exemple).

Les réponses aux items de l'IOFS les plus fréquentes oscillent entre 3 et 4, ce qui indique un impact relativement faible dans chacune des dimensions testées pour la plupart des familles.

L'absence de corrélation entre l'âge des patients et les scores de l'IOFS montre que notre échantillon de population est bien homogène. Ce résultat semble logique puisque l'on a considéré une période de la vie des enfants à distance de tout évènement pouvant influencer de façon négative le ressenti des familles (opération récente, adolescence). Le

sexe de l'enfant n'a pas non plus d'influence sur les dimensions de l'IOFS, tout comme l'importance de la fente.

L'analyse des corrélations par les tests non paramétriques montre que la seule corrélation qui soit significative est celle entre les scores de l'IOFS et le niveau de ressources de la famille ($p = 0,039$).

Sans être significatives, les autres corrélations entre les données socio-économiques et l'IOFS sont logiques. L'impact de la malformation est plus élevé chez les familles monoparentales, chez celles dont le niveau d'études et dont les revenus sont faibles.

3.6 Discussion

Cette étude de validation du questionnaire IOFS en langue française fournit des données quant à l'importance de l'impact sur les familles dont l'enfant est atteint d'une FLP en France. L'IOFS est un instrument de mesure de la santé perceptuelle et, à ce titre, il permet d'établir une estimation fiable et valide des différents types d'impacts affectant la qualité de vie des familles.

L'échantillon se compose de 113 familles dont un enfant, âgé de 7 à 12 ans, est atteint d'une FLP. Cette période « calme » de la vie des enfants, à distance de toute intervention chirurgicale et avant l'adolescence, a été choisie afin d'étalonner cet instrument de mesure. Utiliser un échantillon composé de patients d'âges très différents aurait exposé à une diminution de la sensibilité des tests statistiques employés.

Initialement, l'objectif était d'analyser les réponses des mères et des pères, mais pour des raisons d'effectifs, seules ont été examinées les réponses des mères au premier temps de l'étude. Cependant, les réponses des pères et les réponses au second temps de l'étude ont permis d'observer une bonne reproductibilité de l'IOFS entre les facteurs « parents » et « période » de l'étude.

L'étude de validation a permis d'évaluer l'homogénéité du questionnaire par le coefficient α de Cronbach dont la valeur de 0,89 est proche de celle retrouvée dans les autres études de validation de l'IOFS (Annexe 17, Boudas *et al.* 2013). Ce test permet

d'établir une approximation des résultats du test-retest et indique que l'item explore bien une seule dimension de la qualité de vie.

L'analyse descriptive de l'IOFS montre que la plupart des réponses observées pour les différents items se répartissent entre les scores 3 et 4, ce qui suggère un impact faible de la malformation au sein de ces familles par rapport à d'autres maladies examinées par l'IOFS (Stein & Riessman 1980, Stein & Jessop 1985). Cependant, certaines familles présentent des scores d'IOFS très élevés, suggérant un impact important de la malformation. Le but de ce questionnaire est aussi de dépister les familles à risque et pour lesquelles une aide psychologique serait probablement bénéfique. Comme le soulignent Kramer *et al.* (2007), le concept de soins pluridisciplinaires dispensés au sein des CC devrait s'adresser aussi bien aux parents qu'à l'enfant.

Le taux de participation relativement élevé à l'étude (68 %) indique que les parents sont impliqués dans les soins prodigués à leur enfant et qu'il n'y a pas de rupture, même plusieurs années après la naissance, avec l'équipe de soins.

Le type de fente a soigneusement été analysé afin d'identifier s'il constitue un facteur exerçant un impact chez ces familles. Néanmoins, les patients présentant une fente palatine uniquement n'ont pas été inclus, à la différence de l'étude de Kramer *et al.* (2007), et cela pour plusieurs raisons. Cette validation sur une population de parents d'un enfant porteur de FLP avait également pour objectif de comparer le ressenti de ces parents lorsque l'enfant a grandi à celui enregistré juste après la naissance. Or les critères d'inclusion du PHRC spécifiaient que l'enfant devait être porteur d'une fente labiale associée ou non à une fente palatine mais ne pas présenter une fente palatine seule. De plus, pour les enfants porteurs de FP, il n'existe pas de séquelles cicatricielles au niveau du visage et le nombre d'interventions chirurgicales est moindre. Sans que la corrélation soit significative, on note qu'au sein des familles dont l'enfant est touché par une FLP, l'impact sur la qualité de vie est plus élevé comparé aux FL seules. Ces familles sont en effet confrontées à une malformation bien plus sévère qui demande des traitements médicaux et chirurgicaux plus importants. Ces résultats rejoignent ceux publiés par Patrick *et al.* (2007) qui déterminent que la qualité de vie diminue avec la sévérité de la malformation.

Au sein de l'échantillon, l'âge des enfants rapporté aux scores de l'IOFS n'a pas montré de corrélation significative. L'échantillon est homogène avec un impact faible quel que soit l'âge de l'enfant. On peut toutefois noter une tendance à la diminution de l'impact avec l'augmentation de l'âge de l'enfant. Cela peut s'expliquer par la confiance croissante des parents en l'équipe de soins et les progrès qu'elle apporte à leur enfant d'un point de vue esthétique mais aussi et, surtout, fonctionnel. Cette confiance établie à long terme permet d'évoquer le besoin de CC ou CR dans lesquels la prise en charge de ces enfants est structurée. Il est intéressant de poursuivre ces investigations, comme l'ont suggéré Stein et Riessman (1980) dans leur étude, en comparant les impacts de divers échantillons d'enfants à des périodes différentes de leur vie (en postnatal, à l'entrée au cours préparatoire, à l'adolescence). Cela permettrait d'observer l'évolution de l'impact de la malformation sur les parents, et de repérer les périodes où un soutien psychologique serait opportun.

Dans cette version de l'IOFS, trois dimensions ont été testées : l'impact social, l'impact personnel et l'impact sur les frères et sœurs. Globalement, ces impacts sont faibles mais on note des scores légèrement plus élevés au niveau de l'impact personnel pour les mères. Lors des consultations à l'hôpital, les enfants sont, le plus souvent, accompagnés de leurs deux parents mais certains ne viennent qu'avec leur mère. Même si la plupart des résultats ne sont pas significatifs, des tendances peuvent être notées. Les réponses de certaines d'entre elles, pour lesquelles l'impact personnel de la malformation est plus fort, sont intéressantes à analyser. Elles se sentent seules face à cet enfant différent des autres et il leur semble que personne ne comprend ce qu'elles endurent. Elles se posent également de nombreuses questions sur l'attitude à adopter pour l'élever du mieux qu'il soit. Trouver une personne de confiance pour s'occuper de leur enfant est compliqué et toutes ces difficultés ne les encouragent pas à avoir d'autres enfants. L'impact social de la malformation relativement faible indique que la vie de ces familles ne s'arrête pas pour autant : la majorité des familles continuent à voir leurs amis, à sortir, à faire de grands trajets et partent en vacances. Les parents font également des projets pour l'avenir même si, à certains moments, un sentiment de dépassement par les événements peut être ressenti. On note que les déplacements à l'hôpital pèsent sur les familles. L'hôpital n'est pas, en général, une institution où les familles aiment se rendre, car il est

associé à la maladie et fait resurgir les événements douloureux de la naissance de l'enfant. De plus, ces consultations n'ont lieu que tous les trois ans mais sont peut-être appréhendées par les familles qui connaissent la longue attente le jour de la consultation pluridisciplinaire.

Les items en rapport avec l'impact financier sur les familles figurant dans la version originale américaine ont été supprimés dans la version française, suite à l'adaptation transculturelle du questionnaire qui tient compte des différences existant entre les deux pays. Ils ont été remplacés par un questionnaire qui, corrélé à l'IOFS, permet d'étudier cet impact financier. De façon significative, les familles ayant les revenus les plus faibles sont celles pour lesquelles l'impact est le plus fort. En effet, bien que le système de Sécurité sociale français prenne en charge la quasi-totalité des frais relatifs aux soins des enfants atteints de FLP, ils demandent des soins particuliers ainsi que des enseignements individualisés et adaptés à leurs possibilités d'apprentissage. Ces besoins ont un coût pour les parents et sont rarement pris en charge. Le lieu de résidence de certaines familles est très éloigné des CC ou CR, entraînant, de fait, des frais supplémentaires. Les familles qui ont la chance de percevoir une aide financière sont rares alors que l'enfant peut présenter une atteinte sévère.

La moitié des mères interrogées ont fait des études supérieures (niveau post-baccalauréat) et on note un impact plus faible de la malformation chez ces dernières, tandis qu'il est plus important chez les mères ayant un niveau d'étude BEP – CAP. Les FLP ne sont pas plus fréquentes au sein d'une catégorie socioprofessionnelle plutôt qu'une autre, mais il semble que le niveau d'études des parents intervienne dans la compréhension de la malformation et donc sur ses répercussions familiales. Les parents ayant un niveau d'étude élevé font davantage de recherches sur la pathologie et posent davantage de questions à l'équipe soignante, ce qui montre leur implication dans le suivi de leur enfant.

Plusieurs auteurs ont étudié l'impact des FLP sur la qualité de vie des familles, pour des populations dont l'âge de l'enfant différait. L'étude menée Kramer *et al.* (2008) en Allemagne se compose d'enfants porteurs de FLP âgés de 5 à 6 ans et ne montre pas d'effet de la fente sur la qualité de vie des enfants et des parents de ces familles. Damiano *et al.* (2007) mesurent la perception par les mères de la qualité de vie liée à la santé de leur enfant atteint de FLP, sur un échantillon d'enfants âgés de 2 à 12 ans : les

auteurs constatent que le score diminue significativement avec la présence de troubles de l'élocution. Les divergences existant entre chacune des études menées sur ce sujet au niveau européen et international ne permettent pas d'établir de comparaisons fiables avec les résultats obtenus pour cette présente étude.

C'est la répétition de l'étude, dans différents centres et à des âges variables, qui permettra d'établir des conclusions quant à l'apparition et à la persistance de troubles psychologiques chez les parents. Plusieurs d'entre eux ont d'ailleurs précisé en remarque que leurs réponses au questionnaire auraient été tout autres si on le leur avait fait remplir peu de temps après la naissance de leur enfant. D'où l'intérêt d'intégrer d'autres données comme la date de la première intervention, afin d'observer l'évolution des séquelles que laisse cette période cruciale dans la construction du lien parents-enfant.

3.7 Conclusion

Cette étude a permis de valider en langue française une adaptation du questionnaire IOFS américain en étudiant la qualité de vie de parents d'enfant porteur de FLP. Bien que l'impact global de la malformation soit faible, certaines familles sont particulièrement affectées et parfois dépassées par les soins et par l'attention particulière que demandent ces enfants. Certains tireraient sans doute profit d'une consultation avec un spécialiste de la santé mentale, qui serait l'occasion d'exprimer des ressentis, parfois jusque-là réprimés, et de demander de l'aide. Dans certains centres comme Paris et Lille, l'équipe de soins bénéficie de l'aide d'un psychologue à l'écoute des parents, et permet aux mères qui en font la demande de venir le consulter, en dehors de la consultation pluridisciplinaire. La consultation n'a pas à être imposée mais doit être suffisamment prescrite pour que chacun puisse s'autoriser à s'en emparer (Barrière 2011).

L'analyse des résultats révèle sans surprise que l'impact financier a des répercussions importantes sur la qualité de vie des familles.

Une perspective intéressante pour ce questionnaire réside dans le fait qu'il va pouvoir être employé au niveau national pour cette malformation, mais également pour mesurer

les conséquences d'autres maladies sur la vie des familles (autisme, dysplasie ectodermique anhydrotique, infirmité motrice cérébrale...). Un chercheur de l'Université de Lucerne, souhaitant réaliser une étude sur le vécu de parents d'enfants ayant survécu à un cancer nous a contactés pour utiliser la version française de l'IOfS et interroger les parents vivant en Suisse romande.

4 Création d'un support de rééducation orthophonique et d'une plaquette d'informations

4.1 Justification de l'étude

Il s'agit de chercher une meilleure prise en charge de l'incompétence vélo-pharyngée des enfants porteurs de FLP. Même après une chirurgie réparatrice, les enfants porteurs d'une fente palatine présentent parfois une incompétence vélo-pharyngée plus ou moins marquée. Ce défaut de fermeture peut avoir des conséquences sur le timbre de voix et sur l'intelligibilité de ces jeunes patients. Améliorer la tonicité des muscles du voile du palais et du pharynx au moyen d'exercices de souffle et d'exercices de praxis permet d'obtenir une obturation du rhynopharynx plus efficace. La prise en charge orthophonique de ces troubles est aujourd'hui connue et reconnue. Elle pourra soit, à elle-seule, suffire à rendre la phonation de ces enfants compréhensible, soit préparer une intervention chirurgicale réalisée secondairement.

Les connaissances et les thérapeutiques actuelles montrent que les exercices de souffle et de praxie, effectués le plus précocement possible, sont les plus efficaces pour tenter de remuscler les muscles de cette zone réparée. Pourtant, on observe que les patients et leurs familles ne sont pas tous toujours suffisamment sensibilisés à ce travail. Même si l'information a été dispensée lors des premières consultations avec le chirurgien et l'orthophoniste, elle n'est pas pour autant assimilée. La communication n'est pas suffisante et doit être améliorée.

Une étudiante en orthophonie, Marguerite Bollini a souhaité réaliser son mémoire de fin d'études sur ce sujet (Bollini 2013) avec pour objectif de créer à la fois une plaquette d'informations destinée aux parents sur les exercices de souffle pouvant être réalisés à domicile, mais aussi un support de rééducation orthophonique. Elle nous a demandé d'en assurer la direction. L'élaboration de ces deux projets s'est fondée sur des lectures

théoriques, des rencontres avec des professionnels spécialisés dans cette prise en charge et surtout des entretiens avec des familles d'enfants porteurs de FLP dans le cadre des consultations du CC de Strasbourg. L'originalité de ce projet de mémoire d'orthophonie a été d'associer les connaissances d'un étudiant en dernière année d'études de son cursus de trois ans en didactique visuelle option Illustration médicale et scientifique de la Haute Ecole des Arts du Rhin de Strasbourg, Guillaume Malecamp, qui souhaitait également que son diplôme de fin d'études porte sur ce sujet (Malecamp 2013). Avant cette rencontre, il avait déjà effectué un stage au Service de chirurgie maxillo-faciale, plastique et esthétique du CHU de Strasbourg auprès du professeur Bruant-Rodier. Ce stage avait également pour objectif de créer un support didactique à l'intention des parents décrivant les différentes étapes du traitement chirurgical.

Cette collaboration interdisciplinaire a permis de rendre ces supports les plus attractifs et créatifs possibles.

4.2 Méthodologie pour la création de la plaquette «Exercices de souffle»

4.2.1 Population de l'étude

Tous les sujets de l'étude étaient suivis au CC de Strasbourg.

Critères d'inclusion :

- Enfants porteurs de FLP unilatérales et bilatérales.
- Enfants porteurs de fentes vélo-palatines.
- Enfants âgés de plus de 3 ans.

Critères d'exclusion :

- Enfants porteurs de fentes labiales isolées.
- Enfants présentant une séquence de Pierre Robin.

Au total, 15 familles ont été rencontrées.

4.2.2 *Modalité de recueil d'informations*

Des entretiens ont été organisés avec les familles pour connaître l'avis des parents sur la prise en charge du souffle de leur enfant. Avec l'accord des chirurgiens responsables du CC de Strasbourg, ces rencontres se sont faites dans le cadre de la consultation pluridisciplinaire lorsque les enfants étaient convoqués pour la coordination pluridisciplinaire de leur prise en charge. Par ailleurs, lors d'un stage effectué auprès de madame Zbinden-Trichet, orthophoniste du CR de Paris, M. Bollini a assimilé le protocole de prise en charge de l'équipe orthophonique spécifique à ce centre et a recueilli également des informations plus informelles issues des échanges avec l'orthophoniste et les parents.

4.2.2.1 *Elaboration d'un questionnaire*

Un questionnaire permettant d'aborder les différents points qui importaient a été élaboré afin de servir de support lors d'un entretien semi-dirigé. Ce questionnaire n'avait pas vocation à être rempli directement par les parents : il servait de base de réflexion commune à tous les entretiens.

Il portait sur :

- l'alimentation ;
- les exercices de souffle ;
- le développement de la parole et du langage ;
- la rééducation orthophonique.

Afin d'avoir une vision plus large du développement de l'enfant, il a paru intéressant d'aborder la question de l'alimentation, même si la plaquette traite uniquement de la bonne installation de l'oralité verbale.

4.2.2.2 Entretiens avec les familles

Les enfants sont suivis au CC pour une coordination pluridisciplinaire tous les trois ans. Accompagnés de leurs parents, ils passent à cette occasion de nombreux bilans (ORL, orthophonique, orthodontique...) sur un temps assez long de près d'une demi-journée. L'attente entre les rendez-vous a été mise à profit pour les recevoir dans un bureau laissé à disposition afin de préserver une certaine intimité.

Avant de commencer les entretiens, l'étudiante a eu accès aux dossiers des patients présents, ce qui lui a permis de sélectionner les familles dont l'enfant relevait des critères d'inclusion fixés.

Lors de la passation des entretiens, il était question de recueillir le ressenti des parents à propos de la prise en charge orthophonique de leur enfant en instaurant une relation d'échange et en permettant les digressions portant sur les préoccupations parentales ayant pu être ignorées.

4.2.2.3 Supports informatifs existants

– À la consultation pluridisciplinaire de l'hôpital de Hautepierre des HUS à Strasbourg, il existait déjà un support d'information et de conseils à l'attention des parents. Ce support écrit était distribué par l'orthophoniste ou par le chirurgien du CC. Comprenant deux feuilles, il reprend des informations dispensées par l'équipe. Le contenu de ce document porte sur des conseils généraux pour l'installation du langage ainsi que sur une petite liste d'exercices de souffle à réaliser à la maison.

– Au CR à Paris, des feuilles en format A4 sont également distribuées et rappellent les exercices de souffle et de praxies à effectuer quotidiennement. Il en existe trois versions différentes, en fonction de l'âge de l'enfant, servant de support pour les séances de rééducation. Entre les 12 et 36 mois de l'enfant, les familles sont ainsi reçues à trois reprises par l'orthophoniste du service pour des rendez-vous de guidance parentale en petits groupes. Ces guidances sont le moment où les exercices de souffle sont expliqués et transmis.

– Sur le site internet « Info-langage », un livret d'informations et de guidance parentale à l'attention des parents d'enfants porteurs de FLP est accessible en ligne et téléchargeable. Ce livret a été réalisé dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie¹⁸.

– Le site de l'Association francophone des fentes faciales¹⁹ apporte également des informations sur la prise en charge orthophonique de ces enfants. Ces pages d'information sont également téléchargeables et donc facilement imprimables. Ce travail a également été réalisé par des étudiants en orthophonie pour leur mémoire de fin d'études (Deloffre & Le Guerch 2011).

4.2.3 Résultats concernant les thèmes abordés lors des entretiens parentaux

Suite à la rencontre de plusieurs familles, des thèmes régulièrement abordés avec les parents se sont imposés. Certains n'étaient pas directement en rapport avec la rééducation orthophonique mais soulignaient l'importance d'une communication efficace.

4.2.3.1 Informations générales sur la prise en charge au centre

En règle générale, les parents estiment que la prise en charge au CC est satisfaisante mais ils souhaiteraient avoir plus d'informations notamment sur les opérations chirurgicales secondaires qui interviennent après l'âge de 5 ans lorsqu'elles s'avèrent nécessaires.

Nous avons relevé quelques phrases intéressantes :

« Je ne savais plus quels soins je devais faire après les opérations. »

« On m'avait dit de faire des choses mais je ne m'en suis plus souvenue après coup. Je devais lui faire des massages mais je ne savais plus au bout de combien de semaines je devais m'arrêter. »

¹⁸ www.info-langage.org

¹⁹ www.fente-labio-palatine.fr

« Ce qui est frustrant, c'est qu'à chaque rendez-vous, les médecins nous annoncent autre chose comme une nouvelle opération à faire. On aurait aimé savoir tous les possibles avant pour se préparer. »

« Je suis contrarié, je ne m'attendais pas à ce qu'il y ait encore des opérations, j'aurais voulu être prévenu. »

« J'aurais voulu avoir plus d'informations pour savoir à quoi m'en tenir. »

Ces propos permettent de confirmer l'importance d'une information toujours renouvelée. Il est important d'informer, et ce de multiples façons. Un support écrit rappelant l'ensemble des indications de traitement et des modalités de soins semble donc indispensable pour renforcer le contenu de ces consultations.

4.2.3.2 Les jeux de souffle

Le but recherché était de savoir si les parents avaient été suffisamment sensibilisés à l'importance des exercices de souffle, à la façon de les réaliser et s'ils avaient réussi à les mettre en œuvre.

Des familles d'enfants âgés entre 0 et 18 ans ont été rencontrées. Pour les parents des enfants les plus âgés, il était assez difficile de se remémorer les événements les concernant en rapport aux thèmes abordés. Certains n'avaient pas toujours le souvenir d'avoir été sensibilisés aux exercices de souffle. Pour les autres, ils les ont reçus pour la majorité oralement et pensent qu'un support écrit leur serait profitable.

« J'aurais aimé avoir un support écrit, cela aurait été utile. »

« Dans une journée [de consultation], on nous donne tellement d'informations que quand on rentre, on n'a rien retenu. »

« Un livret d'informations ce serait bien comme ça, on n'irait pas chercher sur internet. »

Les parents ont retenu que l'orthophoniste du service leur a parlé de jouer de la « flûte », de « l'harmonica », de faire avec l'enfant des « bulles » de savon, de « souffler dans des ballons » et de « boire à la paille ».

Un parent nous a précisé : « On a fait les exercices de souffle mais c'est parce que c'est l'orthophoniste [en libéral] qui nous encourageait à les faire. Et vu qu'on la voit chaque semaine, à force, l'information est rentrée. »

Les souvenirs apparaissent plutôt imprécis mais il semble que la répétition de l'information a permis à certains parents de mettre en place les exercices de souffle à la maison.

Une partie d'entre eux estime qu'il est « difficile de les faire quotidiennement » et qu'ils n'y pensent pas toujours. De plus, certains conseils leur paraissent irréalisables : « Mais comment voulez-vous qu'il joue de la trompette par exemple ? On vit en appartement, les voisins ne supporteraient pas. »

Un parent a donné un avis qu'il est intéressant de relever : « Je ne veux pas être tout le temps sur son dos. Il a déjà tellement eu d'opérations ces derniers mois, je préfère le laisser tranquille. »

Faire travailler le souffle de leur enfant n'est pas toujours quelque chose que les parents sont en mesure de faire, que ce soit par lassitude, manque de temps ou parce qu'ils ne se sentent pas aptes à assumer ce rôle-là.

Un parent à qui était demandé son avis sur ce projet a cependant répondu : « Pourquoi pas une plaquette, mais ça ne remplacera jamais l'entretien en face à face. »

4.2.3.3 Développement du langage et de la parole

La majorité des parents rencontrés n'avaient pas eu d'appréhension quant à l'installation du langage de leur enfant. Les interrogations portaient davantage sur un éventuel nasonnement : « Je voulais savoir s'il allait parler du nez. »

4.2.3.4 L'audition

Dans le questionnaire élaboré au début de la recherche, les problèmes d'audition n'avaient pas été évoqués.

Une majorité de parents ont attiré notre attention sur l'importance de ce fait, en relatant notamment le changement de comportement qu'ils ont pu observer chez leur enfant après la pose de drains transtympaniques:

« Cela a été spectaculaire, il s'est mis à parler et à marcher du jour au lendemain ! »

« Tout d'un coup, elle s'est mise à parler, c'était magique ! »

4.2.4 *Élaboration du contenu et choix de la formulation*

Ayant constaté qu'un support écrit est utile et souhaité par les parents, le contenu d'une plaquette informative a été élaboré. Quelques conseils généraux (sur la surveillance de l'audition, sur le mouchage...) ont été ajoutés en préambule ainsi que des conseils pour que le langage s'installe de façon optimale. Les exercices de travail de souffle et de praxies utilisés depuis plusieurs années demeurent les mêmes. Ils ont donc été décrits et individualisés en fonction de l'âge de l'enfant en s'inspirant de la guidance parentale de l'orthophoniste référente au CR de Paris, de la guidance de Georges Rineau (1980) élaborée pour l'hôpital de Nantes et des documents existants élaborés par l'orthophoniste référente du CC de Strasbourg.

Destinée à des parents issus de tout milieu socioculturel et avec des niveaux de compréhension différents, il a été fait en sorte que la formulation de ces informations soit accessible au plus grand nombre en utilisant le pronom personnel « vous » afin d'établir un contact direct. De cette manière, le ton est moins formel pour rendre les propos plus compréhensibles (Annexe 19).

Ce support écrit permet de garder une trace de ce qui a été dit au CC afin de pouvoir s'y référer en cas de besoin. De plus, cette plaquette peut servir d'aide à l'orthophoniste qui reçoit les parents en s'y référant. Elle favorise la communication entre parents et professionnels dans la mesure où elle permet de se concentrer davantage sur la relation

d'écoute avec les familles. Les consultations pluridisciplinaires sont toujours une source de stress pour les parents. Ayant lieu à l'hôpital où a été opéré leur enfant, elles peuvent réveiller de mauvais souvenirs ; l'accueil au sein de l'hôpital n'est pas toujours optimal ; les délais d'attente, le temps de voir tous les intervenants, peuvent paraître interminables surtout lorsque la distance à parcourir pour rejoindre le foyer familial est importante. Un moment d'inattention et l'information est en partie perdue. Cela est valable pour les parents, mais aussi pour les praticiens qui, par manque de temps, du fait d'un planning surchargé ou d'une sollicitation extérieure pour un autre enfant, perdent le cours de l'information qu'ils dispensent aux parents. Ce support écrit a l'intérêt de résumer les exercices essentiels devant être réalisés, et est ainsi une sécurité garantissant une transmission claire des informations.

4.2.5 *Elaboration de la forme de ces plaquettes*

A terme, l'objectif de ce travail était de réaliser des plaquettes informatives pour l'ensemble des spécialités impliquées dans la prise en charge de cette malformation. Ces plaquettes reprendront le même graphisme que la plaquette « Exercices de souffle » afin de conserver une unité cohérente pour chacune des spécialités. Une présentation attractive sensibilisera davantage les parents et les confortera dans l'assurance d'une prise en charge attentionnée et responsable. Cette refonte des informations figurant dans le feuillet initial de l'hôpital réalisé par l'équipe du centre est un pas de plus pour favoriser l'accès à une information attrayante et circonstanciée. Le choix d'un support graphique commun renforce l'idée d'une équipe soudée gage de responsabilité et de réconfort pour les parents.

4.3 *Pour la création du support de rééducation orthophonique*

Suite aux investigations concernant la création de la plaquette « Exercices de souffle », il est apparu qu'il n'existait pas de support de rééducation spécifique pour la rééducation du souffle à proprement parler et bien adapté aux enfants. Les orthophonistes organisent leurs séances avec différents matériels : pailles de longueurs et diamètres

différents, boules de coton, plumes, sifflets, mirlitons, bulles de savon ... Le bilan de l'incompétence vélo-pharyngée se fait par la répétition de phonèmes et de phrases adaptées, associée au contrôle de la déperdition nasale à l'aide d'un miroir placé sous les orifices narinaux. Dans les faits, on constate que ces exercices ne sont pas toujours suivis ou pas assez efficaces, notamment en cas d'incompétence vélo-pharyngée importante. Après avoir conçu le projet de plaquette « Exercices de souffle », M. Bollini et G. Malecamp ont souhaité compléter ce travail par la création d'un support de rééducation orthophonique de l'incompétence vélo-pharyngée. Une rééducation orthophonique bien menée est essentielle pour améliorer la phonation de l'enfant et cela à partir de l'âge de 3 ans. Leur réflexion s'est assez vite orientée sur la création d'un livre animé (ou livre pop up), dont les orthophonistes pourraient se servir pour travailler le souffle de ces enfants. La réalisation de la plaquette d'informations était certes utile mais ne faisait que regrouper des fiches existantes d'origines diverses, en les rendant plus complètes et plus attrayantes en fonction de l'âge de l'enfant. Créer un nouveau support, destiné aux très jeunes enfants et faisant la part belle à l'imaginaire, nous a paru important afin de faciliter l'entrée dans cet apprentissage d'un souffle buccal fort et efficace. Ces enfants, par nécessité, ont énormément fréquenté les hôpitaux et il s'agit de bien marquer une différence entre le parcours hospitalier, qui peut paraître anonyme ou impersonnel, et la rééducation. De plus, la création d'un matériel spécifique pour rééduquer l'incompétence vélo-pharyngée pourrait inciter les orthophonistes à prendre ces enfants en rééducation avec plus de facilité. L'imaginaire entourant l'outil favoriserait la rencontre entre le praticien et ces enfants s'exprimant avec difficulté. Ce matériel pourrait être aussi le point de départ d'une réflexion sur les outils et les méthodes de prise en charge.

4.3.1 Processus de création

4.3.1.1 Choix des exercices

Une revue de la littérature orthophonique a permis de choisir un certain nombre d'exercices de travail de souffle, de praxies mais aussi quelques exercices de rééducation tubaire permettant d'assurer une perméabilité de l'oreille moyenne. En s'inspirant des exercices indiqués dans la littérature, la plupart des différents points de la rééducation

de l'incompétence vélo-pharyngée ont pu être intégrés dans ce projet. C'est ainsi qu'est né *Le voyage de Zag*, un livre en quatre tomes abordant sous forme ludique et artistique la liste des exercices nécessaires pour cette rééducation. L'enfant peut ainsi se les approprier comme un jeu imaginaire.

La liste des exercices à réaliser au cours de la lecture de ces livres animés figure dans les annexes 20 et 21: *Le voyage de Zag*.

4.3.1.2 L'histoire

Au fur et à mesure des réunions de travail, le choix s'est porté sur une histoire se déroulant à la fois sous la mer et sur terre, afin de faire varier les personnages et les décors. En s'inspirant de la liste d'exercices, il a été fait en sorte de les intégrer dans un texte à raconter aux enfants. G. Malecamp s'est chargé de l'illustration tandis que l'histoire a été conçue par M. Bollini comme un récit d'aventures pour qu'il puisse convenir à de jeunes enfants. Il s'agit de l'histoire d'un petit poisson à qui il manque des couleurs sur ses écailles et qui souhaite les retrouver pour ressembler à ses petits camarades. Pour y arriver, il aura besoin de l'aide d'un oiseau qui lui ne sait pas siffler. Ces deux amis retrouveront l'un, ses couleurs, et l'autre, l'art de siffler après une série d'aventures qui sont autant d'exercices que l'enfant, en les réalisant, leur aura permis de passer. Le contenu de cette histoire a été regroupé dans un petit livret à part où sont également consignés les exercices correspondant aux actions à réaliser dans une typographie différente afin de les distinguer plus aisément. Elles ont été formulées en s'adressant directement à l'enfant en utilisant le pronom personnel « tu » qui facilite son adhésion à la réalisation des exercices (Annexes 20 et 21).

4.3.2 Utilisation

L'intérêt de ce livre animé est de faire appel à l'imaginaire tout en étant un support de rééducation. Son utilisation ne se limite pas aux seuls exercices indiqués : ceux-ci peuvent être enrichis, repris plusieurs fois et d'autres, enfin, peuvent être ajoutés en s'inspirant de l'univers du livre. L'orthophoniste, si elle le souhaite, peut

également commencer par lire l'histoire à l'enfant, afin de favoriser l'échange entre le praticien et son jeune patient.

Le livre a été divisé en quatre tomes pour aider à sa prise en mains et faciliter son utilisation. Les exercices proposés durent en moyenne une demi-heure et sont à réaliser au cours de plusieurs séances d'orthophonie.

Il n'y a pas de progression en termes de difficultés pour la succession des exercices des différents livres. L'organisation du travail se fait plutôt par univers, en fonction des exercices que l'on aimerait faire avec l'enfant. Leur intensité pourra être adaptée par l'orthophoniste en fonction de sa progression.

4.3.3 Pourquoi le choix d'un livre animé ?

Un tel livre permet de combiner un support attractif avec une animation sur chaque page, un univers autour duquel faire les exercices, et une histoire à raconter. Les animations donnent littéralement du relief au support et transportent l'enfant dans un monde imaginaire par-delà les illustrations (Annexe 20). Il est invité à faire les exercices en interaction avec les personnages de l'histoire et a la possibilité de manipuler lui-même le livre et ses différentes languettes, ce qui confère un côté ludique à l'exercice. Hormis ces raisons, l'histoire de ce livre peut également être racontée simplement pour partager un moment avec l'enfant.

Ce livre pop-up a pu être testé auprès des enfants directement concernés en étant présentés à plusieurs reprises à des enfants âgés de 4 à 10 ans lors de la consultation du CC. Cela nous a permis de constater que le livre était suffisamment attractif pour capter l'attention des enfants et que les exercices proposés étaient à leur portée. Ils se sont montrés vivement intéressés par ce travail et il a semblé qu'un tel matériel trouverait sa place dans la rééducation de l'incompétence vélo-pharyngée. Le problème de l'édition d'un tel support demeure. Même s'il peut s'adresser à tous les enfants, seuls les éditeurs produisant principalement le matériel destiné aux orthophonistes ont été ciblés jusqu'à présent.

Le fait de proposer un livre avec une histoire à raconter aux enfants présente un autre avantage, celui d'amorcer une rencontre entre l'enfant et le livre. Cette rencontre leur

permettra de préparer l'entrée dans le langage écrit, qui particulièrement pour ces enfants, peut s'avérer difficile. Pour le comprendre, l'enfant a besoin d'avoir été au contact des livres le plus tôt possible et le plus souvent possible avec des histoires lues par un adulte ou un enfant plus âgé. La lecture d'histoire à voix haute est une passerelle pour aborder les textes futurs auxquels il sera confronté.

Les FLP n'ont pas uniquement des conséquences fonctionnelles ou structurelles. Les séquelles psychologiques, concernant l'enfant comme ses parents, sont absolument essentielles à prendre en considération dans la prise en charge orthophonique de ces enfants. Et quand l'exercice devient plaisir, la souffrance de l'enfant peut s'en trouver apaisée !

CHAPITRE V : POUR UNE ÉTHIQUE D'UNE PRISE EN CHARGE « BIENVEILLANTE » DES ENFANTS PORTEURS DE FLP

La lecture des réponses aux questionnaires envoyés aux parents pour les études décrites dans le précédent chapitre montre que la détection d'une FLP suscite fréquemment une réaction d'effroi et peut, parfois, faire l'objet d'une demande d'interruption de grossesse sur décision médicale (IMG). Au moment de l'annonce, les réactions que suscitent les FLP sont emblématiques de la façon dont se conçoit aujourd'hui un projet parental et de ce qu'il est devenu légitime d'exiger de la part de la société et du corps médical en terme de procréation.

Le droit à l'interruption de grossesse, concomitant des progrès techniques du diagnostic prénatal (DPN), a permis le développement des l'IMG, à savoir les demandes d'interruption de grossesse motivées par des raisons médicales liées à l'état du fœtus, d'autant plus recevables par les soignants et faciles à formuler par la mère que les diagnostics sont devenus de plus en plus précoces et ont impliqué de moins en moins de foeticides, au point même de précéder le délai légal de la douzième semaine de grossesse (ou quatorzième semaine d'aménorrhée) de l'interruption volontaire de grossesse (IVG).²⁰ Cette demande s'est développée essentiellement grâce aux avancées de la technicité médicale mais aussi à la montée des valeurs individualistes faisant de l'enfant l'un des objets du désir de performance de nos sociétés.

²⁰ Contrairement à ce que l'appellation d'« IMG » pourrait laisser entendre, l'interruption de grossesse procède toujours du droit et de la décision de la parturiente, celle-ci n'étant recevable par les soignants que si la maladie ou la malformation sont suffisamment graves à ses yeux. D'ailleurs, l'expression d'« interruption médicale de grossesse », pour courante qu'elle soit devenue, n'est pas un terme juridique. Il exprime en fait le sens de la légitimité donnée aux interruptions de grossesse dépassant le délai légal de l'IVG : l'interruption fait suite à un avis médical et est pratiquée par des soignants. Elle ne serait donc pas due à la seule volonté de la mère, indépendamment de tout avis [Weber *et al.* 2008]. L'article L.2213-1 du Code de la santé publique : Interruption de grossesse pour motif médical (IMG) précise : « L'interruption volontaire d'une grossesse peut, à toute époque, être pratiquée si deux médecins membres d'une équipe pluridisciplinaire attestent, après que cette équipe a rendu son avis consultatif, soit que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme, soit qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ».

Ce droit à l'interruption de grossesse a généralement été interprété comme une appropriation de son corps par la femme et donc comme un moment important de la reconnaissance de son autonomie, cela dans le contexte plus général d'affirmation des libertés individuelles qui caractérise la culture occidentale depuis le début du siècle dernier. Malgré tout, le droit à l'interruption de grossesse et en particulier l'IMG suscitent des controverses d'ordre éthique. Contrairement à certains auteurs, nous pensons que les progrès effectués dans le domaine du DPN n'ont pas pour nécessaire conséquence l'augmentation des avortements pas plus que celle du développement d'un eugénisme domestique²¹. Les données enregistrées de 2009 à 2011 concernant l'activité du CPDPN de la région Alsace fournies par l'Agence de biomédecine montrent qu'il existe une relative constance dans le nombre d'attestations d'IMG réalisées alors que le nombre de dossiers examinés a augmenté. Nous soutenons que si aujourd'hui il existe dans nos sociétés une tendance à ne plus accepter la naissance d'un enfant atteint d'un handicap, ce n'est pas seulement à cause du désir de sélectionner le meilleur enfant, rendu possible par le progrès technique, mais aussi en raison des exigences de la société incitant à faire ce type de choix. Dans un contexte social qui voit le handicap comme un fardeau incompatible avec l'épanouissement et le bonheur, l'avortement devient, de fait, l'issue la moins douloureuse. C'est donc sans doute l'accueil du handicap en général qui est à reconsidérer, et par conséquent nos lois ou l'application de nos lois.

1 Un contexte sociotechnique favorable à une nouvelle éthique de la procréation

1.1 L'acquisition progressive de la maîtrise de la procréation par la femme

²¹ « [...] L'amniocentèse, la fécondation *in vitro*, le diagnostic préimplantatoire sont fondées sur le volontariat, et sont communément justifiées par le souci de prévenir une souffrance individuelle, plutôt que par l'avenir génétique de la race ou de l'espèce. [...] Le "nouvel eugénisme" a donc un profil assez différent de l'eugénisme traditionnel. Celui-ci procédait de l'État, et de la conviction que la reproduction était une affaire trop importante pour être laissée aux seuls individus. Le nouvel eugénisme, souvent qualifié comme "eugénisme individuel", ou encore "eugénisme domestique" (*home eugenics*) procède d'une vision opposée de la reproduction. [...] » Extrait de l'article « Eugénisme » du Dictionnaire historique et critique du racisme, sous la direction de Pierre-André Taguieff, Presses Universitaires de France.

Depuis 1870, l'État français a eu une politique nataliste, tout particulièrement avant et pendant les deux guerres mondiales. Cela s'est traduit, entre autres, traduite par des mesures pénalisant les pratiques allant à l'encontre de l'augmentation des naissances. Ainsi, en 1920, est votée une loi qui condamne toute incitation à l'avortement, toute diffusion de moyens anticonceptionnels et toute propagande antinataliste. En 1939, les peines contre l'avortement sont aggravées, celui-ci étant qualifié désormais de « crime contre l'Etat ». Pour ce motif, la dernière condamnation à mort sera prononcée en 1942. Par la suite, le nombre de peines prononcées pour des avortements diminua fortement ainsi que le nombre de condamnations, passant de 5251 en 1946 à 588 en 1965 (Memmi 2003).

Mais, peu à peu, le monde médical puis le monde juridique prennent en compte les risques majeurs engendrés par les avortements clandestins pour la vie de la mère et/ou son devenir obstétrical. La légalisation de la contraception en 1967 avec la loi Neuwirth puis de l'avortement en 1975 avec la loi Veil, met fin au scandale des avortements clandestins, mais autorise aussi de nouvelles pratiques procréatives et initie une administration du vivant radicalement différente, l'État déléguant désormais son pouvoir de surveillance aux médecins et à la femme. Cette administration par le corps médical se traduit par un contrôle des motifs d'interruption de grossesse, au-delà de la 14^e semaine d'aménorrhée, date ultime autorisée depuis 2001 pour qu'une IVG puisse être accordée. Le souhait d'avorter relève alors d'une IMG qui ne peut être accordée que par un CPDPN depuis 1999. Même si la femme ou le couple peut, à sa demande, être entendu par tout ou partie des membres de l'équipe médicale, l'examen de la demande et son autorisation dépendent uniquement de cette assemblée de médecins et de psychologues. À la différence de l'IVG, le déséquilibre entre futur parent et praticien est ici important parce que les motifs justifiant le recours à l'avortement sont définis désormais en termes uniquement médicaux. L'avortement n'est cette fois licite que « quand la santé de la mère est menacée » ou « lorsqu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ». L'IMG est autorisée en France jusqu'à la fin de la grossesse. Dans l'Union européenne, l'âge gestationnel légal de l'interruption de grossesse est défini soit entre la 20^e et la 24^e semaine de gestation ou en fonction de la viabilité fœtale (quatorze pays). Il n'y a pas de limites juridiques à cette interruption dans onze pays (Gissler 2012). L'avortement est, en revanche, interdit à Malte. De ce

point de vue, la législation en France est très restrictive en ce qui concerne l'avortement à la demande de la femme par comparaison avec certains de ses voisins européens, notamment les Pays-Bas et la Grande-Bretagne qui l'autorisent jusqu'à la 24^e semaine.

Avec la légalisation de l'avortement et de la contraception, la femme s'est approprié progressivement la maîtrise de sa procréation. On a assisté à un transfert du contrôle de la procréation par l'homme (*coïtus interruptus*, préservatif) vers la femme (contraceptif féminin), alors même que celle-ci acquérait les mêmes droits financiers, économiques et familiaux que l'homme. Cette maîtrise nouvelle de leur existence a permis aux femmes d'obtenir plus facilement leur indépendance en effectuant des études de plus en plus longues facilitant l'accession à des fonctions plus gratifiantes avant ou tout en fondant une famille. Cette émancipation de la femme en termes de droit et de libertés individuelles a fait reculer l'âge de la première grossesse, de 24 ans en moyenne en 1970 à 30 ans aujourd'hui, alors que, à partir de 35 ans, la fécondité diminue tandis que s'accroît la propension à concevoir un fœtus porteur d'une anomalie. Par conséquent, lorsque le moment de la maternité est choisi, la procréation apparaît désormais comme l'une des préoccupations légitimes de l'individu, de sorte que l'aléa biologique en matière de reproduction s'assimile à un malheur, certes « naturel », mais qui mérite d'être pris en compte par la société.

Or, si la baisse de fécondité trouve partiellement une réponse dans le développement de la procréation médicalement assistée (PMA), l'augmentation de la conception de fœtus anormaux se traduit, elle, par une recrudescence des demandes d'IMG. Celles-ci sont à tel point aujourd'hui perçues comme un droit inaliénable et légitime dans un contexte de libertés individuelles que, dans certains CPDPN, des médecins se positionnent explicitement en retrait face au dispositif législatif, ne voulant plus imposer leur décision à une mère à son « corps défendant ». La souffrance de la mère est de plus en plus invoquée comme motif de l'IMG. Ainsi, force est de constater que les décisions médicales relevant de l'IMG ne sont parfois plus prises conformément au cadre légal, qui imposait *a priori* un primat de la vie du fœtus sur la volonté de la mère (Weber *et al.* 2008). Il semble en effet que malgré l'apparente simplicité de son énonciation, cette loi fasse l'objet de davantage d'interprétations de la part des soignants, sans doute guidés par de nouveaux et récents impératifs sociétaux (Weber 2012) : le processus d'individuation –

cette longue cristallisation d'une représentation d'un « je » opposé à un « nous » communautaire et institutionnelle – aurait ainsi investi le domaine de la reproduction, imposant par là même l'exigence d'un contrôle individuel sur le devenir de la progéniture (Memmi, 2003). Dominique Memmi établit qu'il s'agit moins d'imposer des comportements que de les susciter, les institutions exerçant une influence normalisatrice à la périphérie du service public sur des individus en charge d'eux-mêmes. Ce gouvernement contemporain des conduites entraîne aujourd'hui une substitution des acteurs décisionnaires: de l'État vers les individus réputés les plus concernés, comme les candidates à l'avortement ou les parents d'enfants futurs affligés de handicap. A la différence de l'eugénisme stato-centré, la caution publique donnée à cette forme d'eugénisme individuel est relativement tolérée parce qu'elle répond sans doute à l'évolution des représentations. Son intervention plus libérale est également plus discrète. Serions-nous dans le cadre plus ordinaire d'une reconfiguration instable où l'ensemble des acteurs – patients et médecins, mais aussi juges et législateurs – est engagé dans une négociation à l'issue incertaine quant à la maîtrise du destin biologique ?

1.2 Le désir d'un enfant parfait dans le cadre d'une société de la performance...

Les mouvements revendicatifs du XX^e siècle pour les droits et libertés individuels se sont accompagnés d'un libéralisme qui se traduit, notamment, par une forme d'abandon des valeurs traditionnelles liées au respect de la communauté, l'individu se concevant comme autonome et indépendant de toute structure collective (Le Breton 2005). Or une telle conception de soi implique l'idée que l'on se doit d'être performant pour obtenir une reconnaissance fondée sur des qualités personnelles (Ehrenberg 1998) et faisant de soi-même une chose à contrôler, gérer et améliorer (Benassayag 2008), l'individu internalisant en fait tous les impératifs autrefois imposés par la société (Foucault 2004). Entre autres nombreuses manifestations, beaucoup se contraignent ainsi à la chirurgie esthétique, aux régimes, au coaching, au sport, etc., faisant de leur corps le support privilégié de la manifestation de leur être (Le Breton 2005). En attribuant à son corps la fonction majeure de l'expression de sa personnalité, l'individu moderne se condamne ainsi à avoir un corps parfait pour être parfait. C'est surprenant, parce que la montée de

l'individualisme devrait s'accompagner d'une augmentation de l'émancipation. Néanmoins, de nombreux auteurs ont mis en évidence que ce nouvel individu « autonome » est en fait en demande de plus en plus de contrôle et de conseils sanitaires (Memmi 2003; Brossat 2010). Il agit librement et de façon « autonome » comme s'il s'identifiait à une norme. Comment cela doit-il être interprété? Nous pouvons penser que la montée de l'individualisme se fait de façon concomitante à l'augmentation des injonctions normatives affirmant les valeurs morales ou sociales (Castel 2003 ; Yonnet 2006). Il devient d'autant plus autonome qu'il est dépendant de normes !

De façon cohérente, la procréation, en tant que processus corporel maîtrisable par la technique, fait donc aussi l'objet de cette volonté de contrôle visant à produire un Soi le plus performant possible. Ainsi, plusieurs auteurs ont fait observer que cette éthique de la performance individuelle expliquait pour partie le désir d'un enfant parfait et, par suite, l'émergence d'un nouvel eugénisme, que l'on qualifie généralement de domestique et de libéral (Kevles 1985 ; Testart 1990 ; Pichot 2000).

Ce nouvel eugénisme est, par définition, distinct de l'eugénisme traditionnel en ce qu'il n'est ni coercitif (en apparence) ni étatique. En 1996, afin de mesurer le caractère eugénique d'un discours ou d'une pratique, Philip Kitcher a défini une échelle de l'eugénisme qu'il nomme un « espace eugénique » déterminé par quatre dimensions : importance de la discrimination des populations, du degré de coercition, du choix des caractères à atteindre et de la qualité de l'information génétique disponible pour ce choix. Plus les valeurs de ces dimensions sont élevées, plus la pratique, ou le discours, s'élève dans l'échelle de l'eugénisme. Ce procédé, qui semble simpliste, montre que le nouvel eugénisme individuel et libéral n'est pas coercitif d'un point de vue légal, mais qu'il peut s'avérer rédhibitoire si les comportements individualistes l'emportent sur la solidarité sociale vis-à-vis des personnes en situation de handicap. On sait que la dialectique économique a été l'un des vecteurs de l'extermination des handicapés par le régime nazi lors de la Seconde Guerre mondiale.

Ainsi l'éthique de la performance trouve-t-elle aujourd'hui à s'accomplir à travers un nouvel eugénisme reposant sur les techniques liées au DPN. Bien sûr, les pratiques liées au DPN sont strictement encadrées dans un pays tel que la France. Seules les affections d'une particulière gravité et incurables au moment du diagnostic peuvent en effet faire l'objet d'une IMG (ou d'une sélection par diagnostic préimplantatoire) et il n'existe en

fait qu'un nombre restreint de maladies et de handicaps diagnosticables aisément avant la naissance, bien que ce nombre soit en constante augmentation.

Reste qu'il est devenu possible d'éviter la naissance d'enfants gravement atteints et que cette possibilité récente a contribué à légitimer le désir de sélection des fœtus ou des embryons, au nom du principe que l'on appelle la « qualité de vie » (Kitcher 1996). D'après ce principe, la décision de garder ou non un fœtus porteur d'une maladie ou d'un handicap doit reposer sur les potentialités d'épanouissement et d'autonomie du futur enfant. Cela dépend, bien évidemment, de son état physique mais aussi de la capacité des parents à assumer moralement comme matériellement la naissance d'un tel enfant. Autrement dit, pour les tenants d'un tel principe, ce sont l'aptitude supposée au bonheur du fœtus et la préservation de celui des parents qui président à la décision d'interrompre, ou non, la grossesse.

La vie n'est donc plus une valeur en soi, pas plus que l'autonomie n'est la qualité absolue d'un être humain digne *a priori* du bonheur comme dans la morale kantienne (Kant 1788). La vie, en l'occurrence celle que l'on prête au fœtus et à son devenir, doit prouver sa valeur au regard d'une conception du bonheur essentiellement utilitariste. Ainsi, la technique a permis de rendre potentiellement concret un fantasme de perfection cristallisé sur la progéniture, sommée de réaliser les idéaux de performance qui se manifestent dans l'individualisme moderne.

A ce stade de la réflexion, il serait aisé de stigmatiser tous ces parents porteurs de valeurs individualistes, motivés dans leur choix procréatif par un idéal de performance très éloigné des valeurs morales occidentales. Les résultats et les témoignages recueillis dans notre travail et qui le jalonnent montrent qu'il n'en est rien et ce serait oublier trop aisément les difficultés réelles auxquelles sont confrontés un enfant porteur d'un handicap et sa famille (Bouffard 2009), et tout particulièrement les enfants porteurs de FLP et leurs parents. Cependant, si la sélection des fœtus est devenue un droit dans certaines conditions, c'est que cette sélection répond à des besoins : elle s'intègre dans une logique sociale et, il faut le dire aussi, économique.

1.3 Une société qui marginalise les porteurs de handicap

Il faut souligner que les porteurs de handicap ne trouvent pas toujours un accueil suffisant dans nos sociétés actuelles, à commencer par le manque criant de structures adaptées au handicap, physique comme mental. A cet égard, la situation française présente de graves carences.

Ainsi, à la différence d'autres pays occidentaux comme les États-Unis, l'Allemagne ou les pays scandinaves, la France, après de multiples dispositions législatives devant concourir à l'intégration des personnes handicapées (Compte 2008), a été obligée d'imposer, de nouveau par la loi, la réalisation d'aménagements devant permettre, dès 2015, l'accès à tous les établissements recevant du public, l'État français lui-même n'ayant pas toujours réalisé de tels aménagements dans ses propres locaux. Or l'on sait depuis février 2014 que cette date butoir ne sera pas tenue de par le retard accumulé. De nouveaux délais allant de trois à neuf ans ont été accordés pour rendre les lieux accueillant du public (commerces, écoles, transports, services publics...) accessibles aux personnes handicapées. Adoptée en février 2005, la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées rendait obligatoire la mise aux normes d'ici au 1^{er} janvier 2015. Faute d'une réelle impulsion politique, la France accuse encore un retard important en la matière. Au Danemark, par exemple, l'obligation de rendre les bâtiments accessibles remonte aux années 1960 (Rollot 2014). Selon le dernier baromètre de l'accessibilité, publié le 11 février 2014 par l'Association des paralysés de France²², à peine plus de la moitié des écoles et seulement 42 % des réseaux de bus sont accessibles aux handicapés dans l'Hexagone. Même constat pour les cabinets médicaux et paramédicaux puisque la moitié des personnes en situation de handicap ont des difficultés à en trouver un accessible.

Dans un même esprit, la législation française impose aux entreprises d'employer des personnes en situation de handicap au prorata du nombre d'employés. Des allocations et des aides diverses sont allouées en ce sens à ces mêmes entreprises. Cependant, des dérogations peuvent être obtenues moyennant le versement d'une amende de sorte que cette solution est souvent privilégiée : les entreprises préfèrent en effet effectuer ce règlement plutôt qu'intégrer des personnes en situation de handicap, celles-ci ne faisant ainsi qu'une apparition très progressive dans le monde du travail (Naschberger 2008). Ces amendes, trop faibles, n'ont rien de dissuasif.

²² <http://www.apf.asso.fr/index.php/espace-presse>

Enfin, et surtout, dans le milieu scolaire, des mesures ont été prises pour permettre l'embauche d'auxiliaires de vie scolaire, censés seconder les instituteurs pour permettre l'intégration de jeunes enfants en situation de handicap. Mais leur nombre de même que leur formation à la prise en charge des différents handicaps restent insuffisants et la scolarisation de ces enfants est toujours difficile, la spécificité de leur problématique n'étant pas toujours prise en compte. De plus, leur présence est parfois mal perçue que ce soit par les parents ou les enseignants (Lerch 2009), alors que c'est par l'école que se font l'éducation des générations futures et leur intégration au sein de la société.

Tous ces exemples montrent que, en France, les conditions socio-économiques sont encore très pénalisantes pour les personnes en situation de handicap, de sorte qu'elles ne peuvent, à l'évidence, qu'inciter les parents à un comportement procréatif fondé sur la sélection, au nom du bien et de la préservation de leur futur enfant. Ainsi se superposent une politique de santé publique favorisant le DPN pour prévenir les parents d'une naissance nécessitant un accueil et des soins particuliers et une politique économique du DPN visant à prévenir les naissances de personnes porteuses d'un handicap. Par son manque de structures d'accueil, nos sociétés signalent en effet aux individus qui la composent le comportement adéquat à leur intégration et à celle de leur descendance. À l'individualisme et sa quête de performance se superpose ainsi un contexte social lui aussi favorable à une nouvelle éthique de la procréation.

Ainsi, dans les sociétés développées, les pratiques individuelles liées à la procréation sont moins générées par des politiques de santé ouvertement dirigistes comparables à celles pratiquées dans l'eugénisme traditionnel, comme celles qui existent encore à Singapour ou en Chine, que par l'intégration de normes contraignantes, en apparence spontanées, mais en fait induites par des mécanismes sociaux. À l'insu des acteurs sociaux s'exercent des politiques économiques, sociales et sanitaires qui redéfinissent sans cesse les normes du sain et du normal, donnant une dimension collective aux pratiques des « usagers », tout aussi singulières, individuelles et libres qu'elles paraissent.

2 Les progrès du diagnostic prénatal

2.1 La question de l'échographie

À ces dimensions sociétales en faveur d'une sélection prénatale, et donc d'une nouvelle éthique de la procréation, s'ajoutent le développement et le progrès du DPN, certainement décisifs pour un transfert de la responsabilité procréative du soignant au patient. Ainsi, en France, la Haute Autorité de Santé recommande pour chaque grossesse la réalisation de trois échographies, remboursées par la Sécurité sociale, dépistage dont la finalité partiellement économique n'est pas douteuse. Ce dépistage prénatal des malformations fœtales sous couvert du bien de l'enfant, permet d'obtenir un crible et d'éviter un nombre important de naissances d'enfants atteints de diverses malformations.

Or ces échographies répétées au cours de la grossesse altèrent la perception que les parents se font de celui-ci par l'arrêt sur image qu'elle provoque (Fellous 1991). *A fortiori*, l'annonce d'une malformation par l'échographiste brise l'image idéalisée que les parents se font généralement de leur futur enfant (Statham *et al.* 2000). Alors que les parents venaient à la rencontre de leur futur bébé et s'imaginaient revenir chez eux avec une première image à classer dans l'album de famille, ils sont obligés de faire face à une image qui les sidère, une aberration qui brise le sens. Cette image médicale à l'écran – seul accès visible à la malformation – semble une réalité inéluctable. Dans un premier temps, cette représentation a un effet émotionnel et anxiogène important qui ne pourra être contenu que par l'interprétation circonstanciée de l'opérateur. Il a été montré que même des images échographiques révélant de « faux positifs » pouvaient perturber après la naissance la relation parents-enfant (Viau-Savelon *et al.*, 2012).

En étant informés de l'état de leur futur enfant, les parents sont rendus pleinement acteurs dans le processus de décision qui préside à une éventuelle sélection prénatale et deviennent au moins partiellement les maîtres de leur devenir procréatif. Cette constatation montre que la gestion toujours plus parfaite du risque fait que l'aléa découvert au cours d'une grossesse est progressivement considéré comme relevant d'une prestation médico-sociale au même titre que la maladie, l'accident ou le vieillissement, accordée en fonction du principe d'égalité au sein de la société (Memmi 2003). Chaque DPN apparaît donc comme une technique de contrôle mise au service des parents pour s'assurer de la normalité de l'enfant. La garantie médicale du DPN peut

prendre alors toute sa dimension avec la condamnation de médecins pour un diagnostic erroné. Ce processus de certification tend à se développer progressivement au côté de sa fonction prophylactique. Elle est devenue progressivement une « assurance tous risques » d'autant plus fiable que les techniques n'ont cessé de s'améliorer. La difficulté réside désormais dans la décision qui suit un DPN, tant pour les familles que pour les praticiens (Strauss 2002).

2.2 La place de la trisomie 21

En effet, de nombreuses pathologies diagnosticables en DPN donnent déjà actuellement droit à une IMG. L'une d'entre elles, remarquable par sa fréquence dans la population (1/700 naissances), est la trisomie 21 à l'origine de la systématisation du DPN et donc des IMG, étant donné notre contexte sociétal et culturel. Si l'on peut discuter de la gravité de cette pathologie d'origine chromosomique et survenant lors de la gamétogenèse, elle est en revanche indiscutablement incurable et exige une prise en charge lourde et à vie de la part de l'entourage. En général, afin de confirmer le diagnostic, un caryotype est réalisé pour identifier l'anomalie. La mise en évidence d'une clarté nucale entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée est devenue un signe d'alerte échographique de la trisomie 21 dans la surveillance des grossesses. Ce dépistage a été mis en place progressivement et généralisé en France depuis les travaux de Nikolaïdes (1998). Par ailleurs, un dosage de l'élévation du taux de certains marqueurs sériques (β -Hcg, oestriol, alpha-foeto-protéine) dans le sang maternel est réalisé dans plus de 95% des grossesses avant même tout signe échographique, une élévation indiquant une augmentation du risque de cette pathologie.

La systématisme des tests effectués pour dépister cette mutation sur la quasi-intégralité de la population des femmes enceintes a conduit de nombreux auteurs à estimer que l'on pouvait s'inquiéter du respect de l'autonomie de la mère (Favre *et al.* 2009) et du développement d'un certain eugénisme, à tout le moins d'un « sélectionnisme » (Testard 1990). D'autres auteurs plus libéraux ont d'ailleurs pu s'en réjouir (Kitcher 1996). Les caractéristiques de cette affection, aisément diagnosticable, d'une occurrence élevée, et qui induit à la fois un retard mental et un physique disgracieux, font de la trisomie 21 la

maladie emblématique des controverses actuelles sur le nouvel eugénisme. Il n'est en effet pas douteux que les pratiques liées à cette maladie congénitale ont eu des conséquences importantes sur les représentations et le statut du handicap en général. Elles ont instauré un *habitus* dans le cadre des pratiques liées à la procréation de sorte que certaines pathologies commencent à faire aussi l'objet du même type de réaction que la trisomie 21 dès lors que la technique permet d'établir un diagnostic fiable.

2.3 La place des FLP

Les techniques d'imagerie sont désormais suffisamment fines pour faire le diagnostic d'une FLP très précocement parfois, même si une FP isolée peut passer inaperçue et n'être découverte qu'à la naissance. En effet, la qualité des moyens technologiques à la disposition des praticiens pour détecter toute malformation pendant la grossesse s'est considérablement améliorée, au point que la mère ou les parents peuvent décider d'une IVG pour raison médicale (avant la 12^e semaine de grossesse), d'après les indications de l'échographe, et sans soumettre leur demande au collège de soignants du CPDPN. Le danger réside désormais dans ce délai, d'une à deux semaines, qui est tellement court que les couples n'ont plus le temps de mûrir leur décision. La précocité de ce diagnostic pourrait court-circuiter le temps de la décision avec, pour conséquence, que le choix de poursuivre ou non la grossesse ne serait pas le fruit d'un cheminement mais davantage celui d'une initiative instantanée. Les autres effets de ce dépistage de plus en plus précoce sont qu'il modifie, d'une part, la pratique des échographistes et, d'autre part, la perception de ces malformations. Lorsqu'il est réalisé au tout début de la grossesse, l'importance du diagnostic paraît relativisée par rapport à celui réalisé au stade fœtal quand une interruption de grossesse est envisagée. L'image du fœtus est plus proche de l'image que l'on se fait d'un futur enfant que celle d'un embryon. Il s'ensuit une moindre gravité due à la précocité du diagnostic et, par conséquent, de l'interruption de grossesse si celle-ci est envisagée. La technique par ses innovations dicte l'usage, talonnée par les considérations éthiques qui ne font que les suivre.

Ainsi, le fait de pouvoir détecter par imagerie les FLP pourrait considérablement modifier le statut de cette pathologie pour les parents, désireux d'une sélection

prénatale devenue techniquement possible. De la même façon, le dépistage systématique de la trisomie 21 a progressivement donné lieu à un taux plus élevé de DPN et d'interruption de grossesse. Cependant, le nombre d'enfants nés avec cette anomalie chromosomique reste presque stable en Europe (il diminue légèrement en France et en Italie), du fait de l'augmentation de l'âge moyen des parents et de l'incidence de cette affection en fonction de l'âge (Cocchi 2010).

Touchant à l'esthétique du visage et à l'oralité, les FLP, à l'instar de la trisomie 21, réunissent en effet des caractéristiques qui font de l'enfant qui en est atteint une personne dont le handicap social est perçu comme plus handicapant que celui généré, par exemple, par certaines malformations cardiaques diagnostiquées *in utero*. Les réactions des parents face à un diagnostic de FLP seraient ainsi représentatives des nouveaux comportements procréatifs.

3 Le cas emblématique de la FLP au sein de cette nouvelle éthique de la procréation

3.1 La « violence » de l'annonce de FLP

Comme nous l'avons déjà évoqué (paragraphe : p. 25, p.119), l'annonce anténatale d'une malformation faciale touchant leur enfant est une épreuve psychologique majeure pour les parents. Même si les FLP, comme l'agénésie partielle de certains membres (un doigt ou un pied-bot) n'entrent pas dans le cadre des pathologies d'une « particulière gravité », elles provoquent à leur annonce un choc tel que les conséquences poussent parfois les médecins à admettre des demandes d'interruption de grossesse pour préserver la santé psychologique la future mère. Cela s'explique par le fait que parce qu'il est, avec les mains, la seule région du corps à nu et toujours visible, notre visage en même temps nous révèle et nous trahit à notre insu ; exposé, il est inévitablement interrogé, et décrypté... à notre corps défendant. Comme le dit David Le Breton (2001), le visage constitue un « facteur d'individuation » incomparable : c'est à son visage (et non à son dos ou à ses pieds) qu'on identifie quelqu'un. L'importance du visage comme

signe de l'identité personnelle s'est accrue avec la modernité ; c'est même l'une des manifestations de l'individualisme tel qu'il caractérise notre culture aujourd'hui. Cela expliquerait d'ailleurs la formidable croissance du marché des cosmétiques et de la chirurgie esthétique faciale, qui fonde historiquement le domaine de la chirurgie esthétique au début du XX^e siècle (Guirimand 2005). On comprend ainsi *a fortiori* comment la FLP peut être ressentie comme particulièrement terrible et insensée dans les pays occidentaux et susciter des réactions et des comportements relativement similaires de la part des parents. Son annonce suscite des représentations qu'il convient de prendre en compte pour comprendre et aider les parents à donner un sens différent à l'événement de cette naissance qui semble placée sous les hospices du malheur.

3.2 L'imaginaire de la filiation et la FLP

L'annonce de la FLP brise le lien de filiation fantasmatique, c'est-à-dire ce par quoi un individu se situe et est situé par rapport à ses ascendants et descendants réels et imaginaires. La naissance d'un enfant renvoie le père ou la mère à leurs propres ascendants. Cette filiation réelle autant que narcissique permet de s'approprier ce nouveau-né en l'imaginant comme la reproduction de soi-même, qui semble ainsi réaliser un fantasme d'immortalité et rassure sur l'image que l'on se fait de soi et de son intégrité. La logique de la filiation narcissique mêle donc intimement le sujet individuel, et le groupe collectif, au sein duquel il existe chez chacun des traits communs qui peuvent être des particularités corporelles.

Lorsqu'un de ces traits est une fente faciale, les réactions de parents ayant un ascendant porteur de FLP seront différentes pour ceux qui ne connaissaient pas jusqu'à lors cette malformation dans leur lignée familiale. Pour ces derniers, elle pourra gêner la reconnaissance d'une filiation intergénérationnelle et freiner l'intégration de l'enfant par identification au sein de la famille (Strauss 2002 ; Grollemund *et al.* 2012 ; Annexe 22). Ainsi, la relation parents-enfant s'en trouvera affectée dès la naissance.

Pour la majorité des parents, l'attente d'un bébé, depuis sa conception jusqu'à sa naissance, s'accompagne de son lot de joies et de craintes. Il s'agit d'un bébé la plupart du temps attendu, espéré et rêvé. Sa présence devient réelle et familière dès qu'il se met à bouger et l'échographie vient authentifier sa présence. Pour l'entourage, il est déjà au cœur des discussions, fait partie de la vie du couple et de celle de la famille. Alors qu'il n'est pas encore né, il devient un membre à part entière de la famille. Mais, à l'annonce d'un tel diagnostic, lors d'une échographie prénatale ou à la naissance, l'enfant tel qu'il était imaginé disparaît brutalement. Son image est remplacée par celle d'un être inconnu et non d'un enfant « reconnu » car l'atteinte même du visage, censé exprimer une grande part de la personnalité, trouble la confirmation de l'imaginaire par le réel.

À ce moment-là, sous bien des aspects, la malformation évoque l'idée de monstre²³ et, en filigrane, celle de la mort. En effet, certaines malformations sont létales et, pour d'autres, le pronostic vital est réservé. Pour les FLP non syndromiques, ce n'est pas cette question qui est directement en jeu mais la possibilité de l'inscription de l'enfant dans une reconnaissance généalogique. En effet, cet enfant, fruit d'une union, peut-il vraiment être (à) l'image de ce couple qui l'a engendré ? L'impression produite par le corps difforme retentit sur la perception que l'on a de soi et de son conjoint (Annexe 22 ; Grollemund *et al.* 2012). Quelle transmission est advenue ? La mort et la malformation sont symboliquement liées lors de l'annonce du diagnostic. La vie à venir de l'enfant est, pour un temps, mise entre parenthèses. Être parent d'un enfant porteur d'une anomalie est un deuil narcissique correspondant à une véritable amputation du Soi. La malformation signe une construction inachevée au sens propre comme au sens figuré et attaque les parents dans leurs capacités propres de transmission. Sa révélation est littéralement inacceptable. Qui osera demander si le nouveau-né ressemble plus à sa mère, à son père ou à son grand-père ?

Les représentations imaginaires et imaginées changent radicalement de registre, en faisant appel désormais à l'imaginaire collectif lié au visage révélé de leur enfant. Les parents n'utiliseront pas le terme de « malformation » ou d'« anomalie du développement », qui sont des termes médicaux. En revanche, ils penseront à la malformation comme à une « monstruosité » presque instantanément, mais sans pouvoir toujours l'exprimer, comme a pu l'écrire Kenzaburo Oé, prix Nobel de

²³ Le film *Elephant Man* (1980) de David Lynch illustre bien ce propos.

littérature, dans son livre *Une affaire personnelle* (Oé 1964). C'est bien en effet d'un monstre dont ils ont le sentiment qu'on leur fait l'annonce, au sens où Georges Canguilhem disait que le monstre est « un vivant de valeur négative » (Canguilhem 1965). Le monstre est ainsi, pour l'Homme, une négation du vivant en même temps que sa manifestation exacerbée. Les monstres ou les anormaux sont hors la loi (Foucault 1999) : ils ne respectent pas les lois de la nature en sortant des limites de l'espèce aussi bien du point de vue phénotypique que physiologique. Même viable, le monstre est signe de mort car, à travers lui, ne se transmettent pas les caractéristiques pleines et entières de l'espèce et de la lignée. Son intégration dans la reproduction est ambiguë de sorte qu'à son exceptionnalité réelle dans l'ordre du vivant s'ajoute une infraction symbolique à la loi des hommes. Le monstre, comme le rappelle Foucault (1999), est par excellence l'être incarnant la déviance, celui qui ne peut pas s'intégrer et qui remet donc en cause l'ordre social.

Ainsi, il suscite inévitablement un questionnement sur son origine et son devenir du fait d'une humanité apparemment inachevée. L'altération qui le caractérise le situe au-delà des règles qui régissent la société des hommes. Il n'a pas sa place faute de pouvoir être reconnu comme pleinement humain. Le monstre remet brutalement en cause l'ordre naturel et social et ne peut susciter, tout du moins dans un premier temps, qu'inquiétude, rejet et culpabilité. Notre imaginaire réserve ainsi aux personnes atteintes de FLP le sort peu enviable des exclus et des marginaux, *a fortiori* dans un monde régi par un idéal de performance exigeant des individus de se conformer plus que jamais à des canons de beauté et à des modèles de perfection physique. Comment, dans ces conditions, rassurer les parents ? Au nom de quoi peut-on leur refuser une IMG face à une malformation de toute évidence socialement très handicapante et provoquant inévitablement de nombreuses souffrances ? Est-il encore possible d'espérer une autre éthique de la procréation qui ne se soumettrait pas à la dictature d'un imaginaire peuplé d'êtres humains condamnés d'avance à l'exclusion et à la marginalisation sous prétexte d'être hors norme ?

3.3 La révélation récente de la souffrance psychologique

Cette malformation existe depuis la nuit des temps et a été décrite pour la première fois dans l'Antiquité. Les premiers écrits chirurgicaux concernant sa réparation datent de 1561, par Pierre Franco, disciple d'Ambroise Paré. Touchant au visage, et par là même, au plus profond de nous-mêmes, elle a marqué de nombreuses générations en stigmatisant les individus qui en étaient porteurs. Les rumeurs colportées à son sujet sont toujours d'actualité. Au cours de la réalisation de ce travail, un orthodontiste et un chirurgien se sont confiés en ces termes : « Vous ne m'ôterez pas de la tête que ces personnes sont spéciales ; j'en ai vu suffisamment dans ma carrière pour pouvoir l'affirmer. » De la même façon, un étudiant m'avouait récemment que ses parents attribuaient l'origine de cette malformation à une maladie vénérienne. De tels ragots sont rapportés oralement et confortent les croyances populaires dont les origines peuvent être anciennes. En Afrique, où la prévalence de cette malformation est la plus faible, les croyances et les superstitions sont très présentes (Mzezewa & Muchemwa 2010 ; Olosoji *et al.* 2007). Le témoignage n°10 (Annexe 2) montre qu'il en est de même en France même si leur expression est plus discrète, relevant du non-dit, chargé de sens mais non exprimé explicitement. Pour prouver l'ancienneté de ces traditions populaires ancrées dans nos esprits, les expressions « Gueule-de-loup » et « Bec-de-lièvre » sont très anciennes et dépassent nos frontières. Faisant référence à l'animalité, on connaît l'importance des mots « lièvre » et « loup » dans la valeur symbolique de ces expressions. Il est surprenant de noter qu'en Europe les mêmes expressions sont utilisées en Italie (*labbro leporino*), en Allemagne (*Hasenscharte* : lièvre ébréché), en Angleterre (*harelip* : lèvre de lièvre), et cela certainement depuis le Moyen-Âge. L'Europe des malformations existait déjà en abolissant les frontières de la langue. La transmission inconsciente de génération en génération de la perception de cette malformation nous a imprégnés à notre insu pour se révéler brutalement lors de son annonce. Un père médecin avec qui nous sommes entretenus nous a révélé qu'un de ses premiers sentiments en voyant son fils était d'avoir affaire avec un monstre. Il est certain que ce sentiment est partagé par beaucoup de parents. Si le « monstre » ne fait plus partie de la séméiologie médicale, nous avons vu qu'il reste un terme dont le sens populaire reste fort et dont l'origine étymologique latine est double : « révélation, merveille » d'une part, « montrer » d'autre part. L'ancienneté et la prévalence de cette malformation font qu'une grande majorité de personnes en ont conscience mais sans la comprendre.

Lorsque ce projet a été conçu en 2008, une revue de bibliographie succincte réalisée à l'aide de Pubmed et remontant jusqu'aux années 1960 ne révélait qu'une liste n'atteignant pas plus de 200 articles (mots-clés : *psychological cleft lip and palate*). Désormais, suivant les mêmes critères, on compte 296 articles, si bien que l'on assiste à une augmentation sensible de l'intérêt porté aux conséquences psychologiques de cette atteinte. Jusqu'aux années 1980, on comptait en moyenne deux articles par an comportant ces mots clés. Dans les années 1990, ce chiffre est passé à 6, puis dans les années 2000 à 9 pour atteindre, entre 2010 et 2014, plus de 20 articles par an. Il faut cependant noter que, dans le même temps, la diffusion de journaux par Internet a multiplié les offres de lecture et a certainement contribué en partie à cette augmentation. On peut quand même s'étonner de l'intérêt croissant porté à ces enfants et leurs parents. Pourquoi cette réflexion a-t-elle été entreprise alors que la connaissance et le traitement de cette malformation existent depuis longtemps ? Il est aujourd'hui clair que la prise en charge de ces familles peut paraître insatisfaisante par rapport aux constats cliniques et l'équité des soins proposés n'est pas toujours respectée. Jusqu'aux années 1990, seule la composante morphologique était prise en compte. Les raisons de cette mutation sont probablement diverses : Internet et l'augmentation des informations diffusées et disponibles, l'importance de l'image de soi et certainement la place centrale qu'occupe progressivement l'individu au sein de la société. Ces raisons ont sans aucun doute influencé grandement le développement de cette problématique mais de façon générale, cela est peut être à rapprocher de la perception toute récente que nous avons de la souffrance. On peut s'étonner de voir des personnes légitimées à se plaindre et qui n'avaient encore, il n'y a peu, pas lieu de se désoler ni de protester. Au même titre que la fertilité ou la résistance physique à la maladie, il existe une injustice de la distribution des chances à la naissance. Comme le dit Dominique Memmi (2003), il y aurait comme une souffrance engendrée par l'autonomie du biologique et c'est le biologique comme destin qui fait l'objet de la plainte. Le caractère imprécis de cette plainte ne relève pas forcément du monde médical, la solution l'est, mais relève aussi du monde social ou psychologique. L'Organisation mondiale de la santé a défini la santé comme un état de complet bien-être physique, mental et social, et ne consiste pas seulement en une absence de maladie ou d'infirmité (Préambule à la Constitution de l'Organisation mondiale de la santé, 1946)²⁴. Le

²⁴ Préambule à la Constitution de l'Organisation mondiale de la santé, tel qu'adopté par la

caractère imprécis de cette plainte relève également de cette définition qui prend en compte à la fois la santé psychique et la santé physique. Pour Dominique Fassin, deux innovations lexicales apparaissent au début des années 1990, et vont ancrer complètement l'action publique dans le registre compassionnel : l'exclusion et la souffrance (Fassin 2010). Cette extension au monde médical peut surprendre, pourquoi préfère-t-on en général parler de souffrance et de compassion plutôt que d'intérêt et de justice ? Avec la souffrance, le normal s'introduit dans le champ de la santé mentale : les troubles psychiques représentent la réponse adaptée à une situation socio-économique ; la souffrance n'a alors plus rien de pathologique. Dès lors, le nouvel horizon de l'action publique dans ce domaine n'est plus la psychiatrie telle qu'elle soigne des pathologies mentales répertoriées dans une nosographie classique de dépressions, de névroses et de psychose, mais la santé mentale en tant qu'elle prend en charge les blessés de la vie (Fassin 2010).

4 Pour une autre éthique de la procréation

4.1 Une éthique de l'altérité

Les comportements procréatifs actuels s'inscrivent dans le cadre d'une éthique de la performance partagée par un grand nombre d'individus dans nos sociétés. Il est vain et certainement injuste de reprocher aux personnes ayant un tel comportement leur manque de moralité. Est il encore temps ou pertinent d'opposer aux motivations qui président aux nouveaux comportements les préceptes de la morale traditionnelle mettant en avant la valeur sacrée de la vie ? De la même façon, il n'est plus recevable de se voir recommander l'acceptation de la souffrance pour soi et son enfant, au nom d'un certain dolorisme selon lequel l'Homme apprend et progresse dans la souffrance. Cette « métaphysique de la souffrance » ne peut plus être entendue pour faire accepter les aléas de notre nature biologique : la métaphysique qui est la nôtre, celle d'un monde souvent sans dieu et sans finalité, en appelle à d'autres formes de moralité, reposant non plus seulement sur une transcendance divine ni même sur une quelconque autorité

Conférence internationale sur la santé, New York, les 19-22 juin 1946 ; signé le 22 juillet 1946 par les représentants de 61 Etats. 1946 (Actes officiels de l'Organisation mondiale de la santé, n° 2, p. 100).

sociale, mais sur une éthique du sujet. La souffrance est devenue moralement inadmissible et métaphysiquement injustifiable (Levinas 1991).

La fente qui blesse le visage pousse les parents à ne voir qu'elle, les empêchant de pouvoir rencontrer l'enfant dans ce qu'il a de plus précieux, son identité. Dans pareille situation, il incombe aux médecins la difficile tâche d'expliquer aux parents que ce visage, qui n'est pas comme celui des autres, est bien celui d'un autrui, celui de leur enfant. Levinas (1982) affirme que c'est parce qu'il est un autre, empreint de dignité humaine, que l'extrême vulnérabilité du visage oblige celui qui le regarde à s'en sentir responsable. Regarder le visage de ce bébé, percevoir le dénuement de ce visage « blessé », c'est s'en sentir responsable et reconnaître autrui en lui. Soutenir les parents dans cette rencontre avec leur enfant, dans cette reconnaissance, c'est leur redonner leur propre dignité de sujets responsables d'un autre, et de ce fait leur place de parents.

Il ne s'agit donc pas de condamner les techniques du DPN, comme aurait pu le faire par exemple Martin Heidegger (1958), au titre que celles-ci induiraient la croyance délétère en notre toute-puissance et une tendance à soumettre tout ce qui nous entoure à notre volonté, nous rendant ainsi coupables de ne pas savoir accueillir les êtres tels qu'ils sont. Il s'agirait plutôt de concevoir la technique comme un instrument susceptible de nous préparer à accueillir l'autre dans sa fragilité souffrante. Le développement de la technique n'induit pas nécessairement une éthique de la performance faite de sélection et d'élitisme, ainsi qu'on peut le lire chez Sloterdijk (1999, 2001). Bien au contraire, dès lors que l'on s'oblige à l'accueil de l'autre, la technique peut être conçue comme un moyen privilégié pour savoir, et donc essayer de mieux soulager et protéger.

Les nouveaux moyens techniques mis à notre disposition, en particulier dans le domaine de la biomédecine, peuvent être mis au service des idéaux qui fondent la structure politique de nos sociétés de sorte qu'au lieu de menacer le principe d'égalité, ils le renforcent. Il est possible de penser notre avenir exempt des dangers inhérents à un nouvel eugénisme dès lors que nous y prenons politiquement et démocratiquement garde (Habermas 2002). Une éthique de l'altérité est donc pensable si elle s'adosse à une prise en considération politique de la différence et du handicap. Or une telle considération n'est déjà pas absente si l'on considère par exemple le cas français. Ainsi, le Comité consultatif national d'éthique (CCNE) s'est opposé à la création d'une liste de maladies pour lesquelles un diagnostic anténatal pourrait être systématisé et une

interruption de grossesse proposée. De fait, si une telle liste normative existait, elle serait à la fois contraignante pour les médecins et discriminante pour les personnes atteintes de ces maladies, d'autant moins intégrée et tolérée que l'efficacité des tests aurait pour conséquence une baisse progressive et inéluctable des porteurs de handicap. Cette baisse entraîne pourtant en retour une intolérance et une marginalisation du handicap (Bourret & Julian-Reynier 2006).

Mais de telles précautions éthico-politiques ne peuvent suffire et ne sauraient prendre tout leur sens qu'accompagnées de dispositifs sociomédicaux adaptés (Le Dref *et al.* 2013, Annexe 23).

4.2 Oser des pratiques innovantes et créatrices, destinées aux parents, aux enfants mais aussi aux personnels de santé

Comme l'écrit si bien Jean-Claude Ameisen, il faut penser le manque (2007).

4.2.1 Qualité de l'information

4.2.1.1 Au moment de l'annonce

Nous avons constaté que les progrès technologiques sont tels que, dans peu de temps, l'identification d'une fente labiale peut être systématiquement effectuée au cours de la première échographie réalisée en général vers la 12^e semaine de développement fœtal soit deux semaines avant la date ultime de l'IVG. Ainsi, un temps de réflexion accompagnée doit être systématiquement ménagé à l'issue de l'annonce d'une atteinte fœtale. En effet, dans la mesure où le traumatisme que vivent alors les couples peut entraîner un état de sidération, un accompagnement est indispensable pour les aider à

prendre le temps de la réflexion avant toute décision définitive. Cela est d'autant plus vrai que l'expansion de la vulgarisation scientifique permet désormais le développement d'une représentation commune aux malades et aux médecins. Mais, en retour, il faut également être attentif à toutes ces informations, plus ou moins pertinentes, que les patients vont rechercher eux-mêmes, notamment sur Internet, sur la base des termes employés et de ce que le praticien leur transmet. Dans ces conditions, le DPN voit alors sa légitimité renforcée en apaisant une anxiété et en proposant une prise en charge chirurgicale intégrée dans un protocole thérapeutique.

Comme le stipule, la loi numéro 2002- 303 du 4 mars 2002, relative aux droits des patients, « toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. [...] Le médecin a désormais la charge de prouver qu'il a bien donné une information loyale, claire et appropriée. [...] L'information doit être complète, répétée et celui qui la donne doit s'assurer qu'elle était bien comprise. » Et, pour le CCNE, il faut faire en sorte que « [...] le médecin propose une conduite, voire un choix entre plusieurs options, à un malade présumé apte à comprendre ce qu'on lui propose et à faire des choix ». Annoncer un diagnostic de FLP, ce n'est pas délivrer seulement une information, c'est porter à la connaissance de parents une malformation qui peut bouleverser leur existence. Une grande vigilance doit être accordée lors de la formulation des données médicales. Il s'agit pour le praticien d'encadrer la violence des mots relatifs à cette annonce car les conséquences pour l'enfant en devenir et ses parents peuvent être attentatoires. Cette information a une réelle valeur éthique quand elle éclaire, sans les dicter, des choix qui restent ouverts sur plusieurs possibilités d'action. En effet, si la dédramatisation peut être considérée comme un déni, *a contrario*, une déclaration directe peut être ressentie comme une réduction du futur bébé à son anomalie. Elle doit être pertinente pour la décision, en tenant compte de ce qui est jugé important par les parents eux-mêmes. Elle est à la convergence du savoir scientifique et de la connaissance de la situation de vie. De cette façon, dans le cadre du DPN, la décision finale appartient alors aux parents.

4.2.1.2 Au moment de la naissance

Le cas des FLP nous donne encore là une excellente illustration pour constater à quel point la disponibilité, l'empathie et les informations fournies par les membres des

équipes de soins rencontrées peuvent atténuer des angoisses légitimes. Pour beaucoup de parents, la naissance de l'enfant, après les semaines d'angoisse qui suivent le diagnostic, est vécue comme un soulagement, surtout lorsqu'ils réalisent que la malformation ne concerne que la lèvre supérieure. Cependant, il ne faut pas oublier que cette première rencontre à la naissance est également une épreuve qu'il ne faut en rien minimiser. Il faut toujours avoir en mémoire la première fois que l'on a vu cette malformation non opérée afin de prendre la mesure de ce qu'éprouvent les parents lorsqu'ils découvrent le visage de leur enfant. Le regard professionnel, le plus possible dépourvu d'affects et dont le seul but est l'expertise de la future réparation, ne doit pas effacer l'importance du tout premier regard porté par chacun de nous sur cette malformation et de la charge émotionnelle qu'elle a suscitée.

4.2.1.3 Avant la première intervention et au cours du déroulement du protocole de soins

En général, il est fait en sorte que les parents rencontrent le ou les chirurgiens rapidement après l'annonce de la malformation. Or la première étude décrite au chapitre II montre qu'une proportion importante de parents trouvent que le temps entre le moment où l'annonce est faite et la première rencontre avec le chirurgien est beaucoup trop long. Les résultats de l'étude portant sur l'annonce de la malformation après sa découverte au cours d'une échographie sont particulièrement significatifs. Ce délai est sans doute en rapport avec un défaut d'information des équipes de soins mais également avec la distance existant entre le domicile familial et le CC. Concernant le CC de Strasbourg, les parents habitant à Colmar, distant de 70 km du centre de soins, pourront se rendre facilement en train ou en voiture à l'hôpital de Hautepierre. Les conditions sont tout autres pour ceux qui habitent loin de ce centre, comme à Vesoul, distant de 225 km de Strasbourg ; il faut compter deux heures et demie de route en sachant que l'accessibilité en train est plus difficile. Cette inégalité géographique, propice à l'isolement, est un frein à la transmission de l'information. Afin de la réduire, un compte de messagerie instantanée gratuit pourrait être créé afin de dialoguer par visioconférence avec ces parents et de les soulager en leur transmettant les premières

informations qu'ils souhaitent obtenir. Les professionnels des établissements de périnatalité seraient en mesure de communiquer le site et les coordonnées de vidéo-appel d'un membre de l'équipe de soins accessible à un moment précis de la semaine ou par prise de rendez-vous au préalable. Afin de renforcer la qualité de l'information transmise au niveau national par le site dédié aux FLP²⁵, construit à l'initiative du professeur Pellerin, certains CC ont créé leur propre site Internet. Cet outil supplémentaire est un excellent moyen d'information qui peut être personnalisé en fonction des contraintes imposées à chaque équipe. Un référencement approprié permettrait aux parents d'y avoir accès facilement à l'aide d'un moteur de recherches ou par la transmission des coordonnées par le personnel des établissements de périnatalité ayant accueilli les parents. A ce site pourrait être adjointe une messagerie afin de faciliter à nouveau le contact des parents avec, d'une part, l'équipe de soins et, d'autre part, d'autres parents disposés à partager leur expérience ou à apporter un soutien pédagogique. Il est essentiel d'utiliser ces outils pour briser l'isolement des parents. Des animations décrivant schématiquement les gestes chirurgicaux, des récits d'expériences vécues et les moyens d'accès au centre pourraient y figurer ainsi que les coordonnées, les fonctions et les attributions des différents membres de l'équipe de soins. Quoi qu'il advienne, les parents utiliseront ces nouveaux médias pour se renseigner et trouver l'information qui leur manque. Internet est capable du meilleur comme du pire. Aux professionnels de santé de susciter la création d'un réseau par ce médium pour contrecarrer les effets délétères des informations brutes délivrées par bon nombre de blogs. Ces sites dédiés, officiels et non centralisés pourront relayer une information en établissant des liens avec les autres sites reconnus nationaux ou internationaux, apportant ainsi des données reconnues et diversifiées. Il est communément admis que beaucoup de sites s'épuisent en n'étant pas renouvelés, la mutualisation des efforts pourrait pallier cet inconvénient.

À l'heure du tout numérique, il faut cependant conserver la rencontre interhumaine et développer des livrets d'information propres à chaque spécialité en utilisant les moyens modernes d'illustration, comme celui (un livre animé de rééducation orthophonique) réalisée à l'initiative de G. Malecamp et M. Bollini (2013) décrit au chapitre précédent, ou ceux de J. Despars (2012) ou de G. Herzog (2011) qui ne seront aux yeux des parents

²⁵ www.fente-labio-palatine.fr

que le reflet de la compétence et de l'implication des équipes en charge des soins de leur enfant. Ces supports traditionnels et consensuels pourraient apporter leur part de soutien aux parents en étayant progressivement la confiance qu'ils auront en l'avenir de leur enfant.

4.2.2 Réseau de prise en charge

4.2.2.1 Les filières de soins

La FLP est aussi exemplaire en ce qu'elle a suscité en France un véritable réseau de prise en charge. La France compte ainsi 2 CR et près de 13 CC pour la prise en charge de ces malformations faciales. Ils ont été choisis pour la reconnaissance de leurs équipes mais sont inégalement répartis sur le territoire national. Même si la réduction du nombre de centres a permis une amélioration de la qualité des soins, leur accessibilité doit être améliorée dans toutes les régions et notamment dans les zones rurales en les démultipliant par la mutualisation des compétences, l'informatisation et la généralisation des visioconférences. Comme nous l'avons précédemment évoqué, en raison de cette dispersion géographique, la distance à parcourir pour rejoindre le centre de soins peut être importante pour certains parents. Les résultats de la troisième étude portant sur la validation en français de l'IOFS ont montré que les parents ayant peu de revenus éprouvent plus de difficultés pour faire face à cette malformation et à sa correction. Les économies réalisées par la création de ce réseau de soins devraient être retransmises aux parents afin de prendre en charge leurs déplacements sur la base d'un remboursement des frais kilométriques et de compenser l'éloignement de ces familles. De même, afin de faciliter le suivi thérapeutique des futures mères, de véritables réseaux de soins doivent permettre leur prise en charge continue, du dépistage de la malformation à la première intervention chirurgicale de l'enfant. Pour cela, il serait sans doute nécessaire de formaliser les liens existants entre les centres de prise en charge des FLP et les CPDPN afin de faciliter la première rencontre entre les parents et le chirurgien ou un membre référent de l'équipe de soins. Les réponses aux questionnaires remis aux parents lors de l'enquête que nous avons réalisée, et qui portait sur le vécu de l'annonce d'une FLP lors d'une échographie, montrent qu'il existe un manque criant de

filières de soins permettant une prise en charge continue des futures mères, du dépistage à l'accouchement, puis jusqu'à la première intervention chirurgicale. Le manque d'informations transmises montre qu'il faut renforcer les liens établis avec les réseaux de périnatalité en contactant les professionnels et les établissements concernés.

Ce constat est vrai également par la suite, lors de la poursuite du protocole de soins, en particulier en ce qui concerne le suivi des traitements orthodontiques. L'expérience ne peut se fonder que sur les connaissances, les formations, et, dans le cas précis de cette malformation, sur les échanges avec les autres disciplines impliquées dans leur traitement. Bon nombre d'orthodontistes n'ont en traitement que quatre ou cinq enfants présentant cette pathologie et il leur est difficile d'acquérir une expérience clinique suffisante pour pouvoir les traiter sereinement. En Alsace, il existe un réseau d'orthodontistes impliqués dans la prise en charge de ces enfants avec lesquels il est aisé d'échanger et de coordonner les traitements. Ailleurs, l'investissement n'est pas toujours le même et ce réseau peut être inexistant. En général, plus on s'éloigne géographiquement du centre pluridisciplinaire, moins le protocole commun établi par le centre peut être appliqué. À nouveau, la distance influence le relais de l'information. La cause de cet « isolement » n'est plus géographique mais propre aux professionnels de santé et à un manque de formation.

4.2.2.2 Les structures hospitalières

Au sein de notre CC strasbourgeois, la structure existante ne tient que par la bonne volonté de chacun de ses membres. Il n'existe pas de secrétaire rendant difficile la transmission des courriers aux correspondants en charge du traitement de l'enfant. Le manque de matériel et l'exiguïté des locaux contraignent les patients et leurs parents à passer d'un service à l'autre. Les consultations, qui ne devraient prendre que deux heures, s'étendent parfois sur plus de quatre heures. Il serait satisfaisant d'avoir une écoute attentive des instances hospitalières pour améliorer l'accueil et les consultations de ces enfants. Un directeur d'hôpital visitant un centre de compétence s'est étonné auprès du responsable de ce centre du nombre d'enfants porteurs de FLP et soignés dans son service. Il pensait que cette malformation n'existait plus depuis longtemps et

s'est exprimé ouvertement en affirmant que les traitements de ces enfants ne devaient pas être rentables ! Ces réflexions stupéfiantes expliquent en partie les difficultés budgétaires rencontrées par les équipes de soins pour mener à bien leur travail. Le manque de moyens – tant humains que matériels – est d'autant plus déconcertant que le peu qui est fait ne tient que par la bonne volonté des personnes impliquées, alourdissant ainsi la charge de travail.

4.2.3 La formation continue

Afin de pouvoir pallier, à terme, au déficit d'information des professionnels de santé, cette pathologie et ses spécificités doivent être intégrées dans des programmes de formation continue concernant les professionnels médicaux et paramédicaux en charge de leur traitement. Cela est notamment important pour les sages-femmes et les infirmières puéricultrices, personnels soignants avec lesquels les parents se confient plus facilement après avoir rencontré les médecins. Il faut poursuivre et encourager la coordination et l'équité dans la mise à disposition des pratiques et des différents parcours de soin, du dépistage jusqu'à l'âge adulte sous l'égide des CR et CC. Par la valorisation de ces équipes et de l'attention portée à la singularité de l'enfant, les parents se sentiront moins isolés et seront plus à même de prendre des décisions qui conditionneront leur avenir. Cette formation continue pourrait être générale et interdisciplinaire en associant des modules communs et des modules propres à chaque spécialité. Elle serait destinée aux jeunes chirurgiens internes dans chacune des disciplines concernées, aux internes en orthodontie, aux orthophonistes, aux psychiatres et psychologues et également aux gynécologues obstétriciens, aux sages-femmes et aux infirmières puéricultrices. Conçue pour répondre à un besoin d'acquisition de nouvelles compétences, cette formation valoriserait les connaissances scientifiques et pédagogiques des CC et CR auprès de personnes issues du monde libéral ou des personnels hospitaliers impliqués dans la prise en charge de cette malformation qui, rappelons le, touche un enfant sur 700 en France. Les stages s'appuieraient sur des cours, des travaux dirigés, des travaux pratiques et toujours des temps d'échanges avec les intervenants entre personnes issues d'horizons différents. Ce cursus pourrait s'imaginer à distance. En effet, il suffit désormais d'une connexion Internet, d'un

identifiant et d'un mot de passe pour se former librement en fonction de ses disponibilités au moment où on le souhaite. Cette centralisation de la formation en mutualisant les enseignements fournis par les différents intervenants permettrait de diffuser plus largement une information en l'étendant à l'ensemble du territoire français en annulant les obstacles liés aux distances géographiques. Cette formation à distance pourrait également répondre à de nouvelles demandes formulées aujourd'hui dans le cadre du développement professionnel continu (DPC) – nouvelle réglementation professionnelle pour les professionnels de santé). Ces moyens d'enseignement virtuels permettent également de créer un environnement convivial en autorisant des échanges en temps réel entre les intervenants et les participants. L'évaluation des connaissances pourrait être apportée par des espaces de dépôts, la réalisation de quiz ou de « *serious games* » et valider cette formation et sa diffusion.

Ces modalités de formation innovantes grâce aux nouvelles technologies pourraient être à la fois au service du grand public et au service des professionnels concernés en permettant l'accès à une plate-forme de formation et d'information, haut lieu d'expertise « virtuel » travaillant à la synergie de l'ensemble des parties prenantes (codes d'accès ou non pour chaque partie selon le niveau de formation ou d'information).

Cela aurait trois vertus par rapport aux faits constatés précédemment : 1) une lisibilité et une identification d'un lieu d'information « sérieux » pour les parents ; 2) la possibilité de questionnement à distance pour les personnes éloignées ; 3) une formation et une capitalisation du savoir pour les professionnels.

En effet, nous soulevons le problème de l'éloignement et du manque d'informations parfois « pertinentes ou appropriées ». Des vidéos de présentation de la pathologie ou des conseils de démarches seraient mis à la disposition des parents. Ces informations auraient le mérite, dans un premier temps, d'être référencées, « certifiées » sérieuses, surtout parmi le nombre incalculable de données plus ou moins équivoques trouvées sur Internet. Ces vidéos seraient en lien avec la formation des professionnels apportant ainsi une approche réfléchie des thèmes abordés. Ces supports pourraient aussi aider des professionnels peu ou pas formés et en recherche d'informations. Il est évident que ces présentations ne remplaceraient en rien une véritable consultation mais la plate-forme pourrait proposer une rubrique correspondant à un espace questions-réponses personnelles et un historique type FAQ (*frequently asked questions*).

La partie en rapport avec la formation des professionnels délivrerait bien entendu un contenu cognitif traditionnel, décrit ci-dessus mais il pourrait y avoir également un espace d'échange de pratiques, très demandé dans le DPC mis en place récemment.

Ces échanges de pratiques peuvent se faire à grande échelle géographique et avec différents outils issus des nouvelles technologies. Avec le temps, ils pourraient établir une banque de données semblable à une bibliothèque de ressources pédagogiques, non négligeable à l'avenir.

La synergie de l'ensemble des parties prenantes, la capitalisation des expériences et la mise à disposition sur un large champ géographique pourraient être les éléments d'une innovation considérable en formation.

4.2.4 Perspectives et projets de recherche en attente de finalisation

4.2.4.1 Évaluation de la phonation

- Contexte

Le langage est un élément capital pour la relation parents-enfant et *a fortiori* pour les échanges interindividuels. Lorsque la fente s'étend jusqu'au palais et que l'enfant grandit, le son de la voix peut être modifié, nasillard ou rauque, et la perturbation peut induire d'importants réajustements des gestes articulatoires lors de la production de la parole (Gibbon *et al.* 2001, Béchet *et al.* 2012). À la naissance, les préoccupations des parents correspondent pour l'essentiel à des craintes concernant les résultats esthétiques, les difficultés d'alimentation et le développement du langage (Despars *et al.* 2011). La phonation et ses conséquences sur le développement du langage doivent faire l'objet d'une future recherche. Le premier geste chirurgical, différent pour chacun des centres, a-t-il une influence sur l'anatomie et la motricité du voile reconstitué ? Peut on

définir de nouveaux critères différentiels pour poser l'indication d'une chirurgie secondaire réparatrice ? L'embarras rencontré par ces enfants pour parler relève-t-il de difficultés à communiquer ou d'une difficulté spécifique de langage liée à l'importance de la malformation ? Des investigations spécifiques et un diagnostic différentiel sont donc essentiels pour l'orientation thérapeutique. Étant donné les conséquences durables sur le plan social et scolaire des difficultés langagières des enfants, il est pertinent de chercher à en repérer précocement les signes d'appel afin de mettre en place un suivi et si besoin une prise en charge adaptée. Valée et Dellatolas (2005) soulignent que l'environnement constitue un facteur déterminant dans la dynamique du développement du langage. Ce repérage doit conduire à une investigation plus complète prenant en compte autant les compétences verbales de l'enfant atteint d'une FLP que ses compétences non verbales, et mener à un suivi et/ou une prise en charge adaptée à la nature des troubles. C'est également une excellente occasion d'associer les parents à cette démarche et de leur offrir, le cas échéant, un étayage éducatif. En effet, comme cela a été décrit dans le chapitre précédent, l'information dispensée aux parents peut être améliorée et cela quelle que soit la discipline. Nous avons souligné l'importance des plaquettes descriptives et de l'innovation apportée par ce jeu de souffle qui sont susceptibles d'améliorer les capacités fonctionnelles de ces jeunes patients.

- Pertinence du projet au regard de l'état des connaissances

On sait que l'état des connaissances dans ce domaine est parcellaire et nécessite une amélioration des pratiques tant médicales que sociales. Le résultat fonctionnel du premier geste chirurgical sur ce voile de nature uniquement musculaire pourrait être analysé pour la première fois en comparant les interventions de différents centres. Pour les enfants ayant de grandes difficultés à s'exprimer, de nouveaux critères seraient alors définis pour poser plus précisément l'indication d'une intervention chirurgicale secondaire portant sur le voile du palais.

Le bon déroulement de l'oralité alimentaire et verbale constitue les étapes indispensables au développement harmonieux de tout enfant. C'est pourquoi il faut s'intéresser en particulier à ce qui pourrait être mis en place précocement en termes d'information, de guidance parentale et de personnalisation du travail phonétique et linguistique de l'enfant.

- Matériel et méthodes

Les critères d'évaluation porteraient à la fois sur les parents et sur les enfants. Pour les parents, il s'agirait d'une analyse qualitative réalisée à l'aide d'un questionnaire et d'un entretien semi-dirigé afin de connaître les attentes parentales quant au langage, à cette malformation et à sa réparation. Pour les enfants, une évaluation de la mobilité vélaire à l'aide de fibroscopes munis de caméra²⁶ ainsi qu'une appréciation de l'enregistrement des sons émis pourraient être réalisées conjointement par des chirurgiens et par des linguistes.

Dans le même temps, des psychiatres ou des psychologues sur différents centres étudieraient l'influence du développement relationnel sur l'acquisition du langage à l'aide de questionnaires validés. Suivant les recommandations internationales pour le suivi thérapeutique de ces enfants, une consultation pluridisciplinaire est toujours organisée dans ces centres de soins lorsqu'ils ont entre 5 et 6 ans. Le temps de cette étude pourrait aisément être programmé lors de cette consultation sans engendrer de déplacements supplémentaires pour les parents.

- Résultats attendus et impact

Tout en renforçant les liens entre les équipes issues de disciplines différentes, pourrait être alors acquise une meilleure compréhension de l'activité du voile réparé, des difficultés psychologiques et relationnelles, de leur influence sur le développement cognitif de l'enfant, et sur l'acquisition du langage.

4.2.4.2 Projet d'évaluation des enfants après la chirurgie primaire

La prise en charge chirurgicale des FLP est marquée par la multiplicité des protocoles issus de l'histoire de chaque centre. Ainsi, nous avons vu que l'on dénombre à ce jour en Europe presque autant de protocoles chirurgicaux que de centres de compétence. Le choix de l'un ou l'autre des protocoles est davantage dicté par la transmission de

²⁶ Ces fibroscopes présentent une extrémité d'un diamètre inférieur à 3 millimètres et sont équipés d'une caméra et d'une source de lumière permettant d'éclairer les zones explorées. L'un d'eux d'une valeur de 60000 euros, mis gracieusement à disposition par la société allemande Karl Storz, est testé actuellement à l'hôpital de Hautepierre de Strasbourg.

connaissances propres à chaque équipe chirurgicale que basé sur des critères fiables. Seule une évaluation stricte des résultats de ces chirurgies effectuées dans les différents centres permettra de progresser en soumettant à l'analyse et à la comparaison les techniques connues. Une étude réalisée par le docteur Dissaux (2012), portant sur quatre centres (Strasbourg, Grenoble, Lyon, Paris), appliquant chacun un protocole de chirurgie primaire différent, avait pour double objectif de présenter un protocole d'évaluation et d'amorcer ce processus de comparaison et d'analyse entre les différentes équipes pour des enfants âgés de 5 ans. Le protocole d'évaluation clinique, orthodontique et orthophonique a mis en lumière les différents points forts et points faibles de chacune des techniques. Cette étude prometteuse devrait être généralisée à un plus grand nombre de centres en France, voire, par après, en Europe. Elle a permis de montrer que le choix d'une étude à l'âge de 5 ans est judicieux pour réaliser une évaluation de plus grande ampleur. En effet, l'enfant est suffisamment âgé pour participer et c'est l'étape ultime d'évaluation des résultats du traitement chirurgical primaire avant que n'interfèrent traitement orthodontique et chirurgies secondaires itératives. À juste titre, toute personne peut s'étonner qu'il n'y ait pas encore, en ce début de XXI^e siècle, de consensus pour la prise en charge globale de ces enfants sur le plan chirurgical. L'intérêt du travail du docteur Dissaux est de réduire considérablement le délai d'évaluation des résultats, de quinze ans à cinq ans. Ce délai beaucoup plus court donnerait la possibilité aux chirurgiens d'apprécier les résultats de leur travail à moyen terme et non plus à long terme.

4.2.5 Trouver une source de financement : création d'un fonds de dotation

Force est de constater que bon nombre de ces solutions pragmatiques reposent sur la seule volonté des personnes impliquées dans le traitement de cette anomalie de développement. Cependant, un soutien financier reste indispensable. Sans financement, ces propositions d'amélioration, au mieux, se feront, mais avec un délai largement augmenté, au pire, resteront à l'état de projet. Le coût et les conditions opératoires se font en France de façon optimale et ne sont pas à remettre en cause. À la différence de nombreux pays, le système d'assurance santé qu'incarne la Sécurité sociale permet le remboursement de tous les frais opératoires et d'hospitalisation. Le regroupement du

réseau de soins en CC et CR a permis de rationaliser les soins et de les optimiser en orientant préférentiellement les patients vers des structures aptes à les accueillir dans de meilleures conditions. Même si ce choix a été démontré sur le plan de l'efficacité thérapeutique, il a un inconvénient majeur : l'éloignement de certaines familles des centres de soins. Il nous semble injuste qu'une prise en charge des déplacements ne soit pas prise en compte. Le transport en véhicule sanitaire léger est trop coûteux mais un remboursement sur la base d'un forfait kilométrique serait judicieux et fondé. La prise en charge, à notre sens, incombe à l'État, à la différence des postes suivants. Ainsi, le premier poste des efforts à fournir pour améliorer l'information repose pour l'essentiel sur la réalisation de sites Internet et de livrets d'information propres à chaque spécialité et apportant aux parents des renseignements sur la teneur du protocole, et cela en fonction de l'âge de leur enfant. Pour que ces médias perdurent dans le temps, que ce soit dans leur forme ou dans leur contenu, il serait essentiel de confier leur réalisation à des professionnels chargés de leur réactualisation régulière. Lorsque des actions sont entreprises par des personnes volontaires et impliquées, dont le statut est proche du bénévolat, l'équilibre de ces activités reste fragile. Si l'une d'elles vient à manquer, l'ensemble de la structure s'en trouve affaibli voire précarisé. Cela a été démontré tant pour les soins que pour les associations de parents. L'implication de professionnels reconnus pour leurs activités et dont c'est le métier, renforcent et stabilisent des réseaux par ailleurs fragiles. Aussi, aujourd'hui, la communication s'appuyant sur des illustrations, des brochures explicatives ou des sites Internet est du ressort de ces professionnels. Dans ces moments où les parents se sentent seuls et perdus, ils contribueraient, par leur savoir-faire indispensable, à redonner confiance aux parents, à leur offrir la possibilité de faire des choix en connaissance de cause et, enfin, à faire-valoir les capacités et les compétences des praticiens en charge du traitement de leur enfant.

Le deuxième poste de dépenses concerne la recherche. En période de difficultés économiques, il est parfois complexe et laborieux de budgétiser des projets de recherche pourtant dignes d'intérêt. Les critères de sélection et les recommandations des appels à projet ne sont pas toujours en adéquation avec le sujet proposé. Les personnes impliquées, déjà débordés par leur activité hospitalière, sont prêtes à consacrer un temps supplémentaire à cette activité de recherche pour améliorer les effets de leur exercice mais les moyens leur manquent alors que ces financements sont

incontournables pour améliorer les conditions de traitement de ces enfants. La solution existe peut-être par le biais d'un fonds de dotation. Sur le modèle d'une fondation reconnue d'utilité publique, mais avec un cadre nettement moins contraignant, ce fonds de dotation permet de financer la réalisation d'une mission d'intérêt général grâce aux revenus de la capitalisation des biens et droits de toute nature qui lui ont été apportés. L'objet de ce fonds serait de financer les projets susceptibles d'améliorer les conditions de prise en charge de la malformation. Offrant un cadre juridique pour la collecte de fonds, il pourrait être consacré au financement de projets en attribuant, par exemple, des subventions pour la communication, la recherche ou des bourses pour des étudiants souhaitant se former à l'étranger. Ayant vocation à être pérenne, il faudrait anticiper son évolution future et s'assurer que la structure créée soit en mesure de s'adapter à un contexte évolutif notamment par rapport à l'Europe. En effet, la majeure partie de ce travail est consacrée à la prise en charge de la FLP et à son contexte en France, mais il est indéniable qu'une partie de la recherche et de l'enseignement se fera à terme au niveau européen. Il faut garder en mémoire le manque d'unité de la prise en charge de cette malformation : 201 centres hospitaliers référents en Europe et 194 protocoles différents. Ainsi, le plaidoyer en faveur d'un statut européen de fondation a été également porté par le réseau des associations de donateurs et fondations en Europe (DAFNE) qui représente plus de 6000 fondations en Europe, et par le Centre européen des fondations qui dédie une partie de son site Internet au statut européen de fondation. À ce propos, Michel Barnier, alors commissaire européen chargé du marché intérieur en 2010, avait déclaré²⁷ :

«Nous devons soutenir et encourager le travail inestimable accompli par les fondations au profit des citoyens européens. Nous devons notamment aplanir les obstacles qui entravent leurs activités transnationales dans des domaines tels que la recherche, la santé ou la culture. La création d'un statut européen réduira les coûts et l'incertitude auxquels elles sont confrontées. Elles jouiront aussi d'une plus grande visibilité, qui leur permettra de promouvoir leur activité et d'attirer davantage de financements, grâce à la délivrance d'un label européen.»

²⁷ <http://www.centre-francais-fondations.org/fondations-fonds-de-dotation/le-secteur-europe-et-monde/statut-europeen-de-fondation>

L'amélioration des conditions de prise en charge de cette anomalie de développement dont la prévalence est faible se fera en partie par la réalisation de projets de dimension européenne, comme l'avait été le projet Eurocleft dans les années 2000 (Shaw *et al.* 2001).

4.3 Reconnaissance de la différence

Pour conclure ce chapitre, la réflexion doit porter aussi sur la notion de qualité de vie de Philip Kitcher (1996), et donc sur le potentiel au bonheur de chaque vie, car on oublie vite que les vies dont il est question sont celles d'êtres humains en devenir dont la dignité et le bien-être sont largement conditionnés par les attitudes et les institutions de nos sociétés face aux citoyens qui présentent une malformation à la naissance. La politique de santé publique développe un pouvoir qui s'exerce sur des sujets pour leur bien-être. Cette évidence est parfois reniée aujourd'hui tant les décisions en matière de santé paraissent entourées de calcul de risque, d'évaluation du rapport coût/efficacité, de mesure de précaution. Les dispositions en vigueur pour la santé publique se fondent sur les directives politiques spécifiques à chaque contexte historique et à chaque forme gouvernementale. Des différences institutionnelles peuvent révéler des conceptions différentes de l'intervention du pouvoir sur la santé collective. L'histoire politique de chaque Etat imprime ainsi d'emblée sa marque sur les dispositifs sanitaires. La médecine, en tout cas dans son organisation, risque de se trouver reléguée au second rang derrière l'autorité politique. C'est là un trait structurel dans la relation de la santé publique au pouvoir. Celui-ci est toujours premier, celle-là tend à lui être subordonnée.

Ainsi, aujourd'hui, une politique soucieuse de mettre en œuvre une éthique de la reconnaissance de l'altérité, prenant par ailleurs en compte les exigences de l'individualisme, doit valoriser l'autonomie des parents en les rendant acteurs de leur propre destinée et donc les émanciper des contraintes sociales et matérielles qui conditionnent aujourd'hui les comportements procréatifs. Il nous incombe donc d'assurer la qualité de la prise en charge des futurs malades et personnes porteuses d'un handicap, afin que ne soit plus marginalisés les citoyens ayant un parcours de vie différent, mais aussi pour que cette différence ne soit plus perçue comme un obstacle

insurmontable au bonheur. La médecine ne doit pas être qu'une organisation délivrant des soins mais une praxis se déployant dans une relation interhumaine.

Conclusion générale

Les fentes labiales associées ou non à une fente palatine (FLP) sont des anomalies du développement cranio-facial qui proviennent d'un défaut de coalescence plus ou moins étendu des bourgeons faciaux au cours de l'embryogenèse. Toutes formes confondues, elles concernent à la naissance près de 1200 enfants par an en France. Leur étiologie reste pour l'instant méconnue associant, sans doute, des facteurs environnementaux et génétiques. Elles peuvent être diagnostiquées soit lors d'une échographie au cours de la grossesse, soit à la naissance de l'enfant. Hormis les conséquences anatomiques et leur impact esthétique, ces malformations congénitales ont des répercussions sur les fonctions comme la phonation, l'audition, la déglutition, la mastication et/ou la ventilation, l'ensemble de ces séquelles pouvant perturber la construction de l'image de soi de ces enfants et leur vie relationnelle. Leur prise en charge réparatrice fait appel aux soins de chirurgiens, d'orthodontistes, d'orthophonistes, d'ORL, de psychiatres et de psychologues dont l'objectif commun est de rétablir ces fonctions et l'esthétique du visage, mais aussi de permettre, par ces soins, un développement affectif harmonieux de l'enfant malgré ses cicatrices, vestiges de la malformation d'origine et des interventions passées.

En tant que chirurgien-dentiste, spécialiste qualifié en orthopédie dento-faciale, nous participons aux activités du centre de compétence des FLP de Strasbourg. La rencontre de nombreux enfants porteurs de FLP et de leurs parents et leur écoute attentive lors des rendez-vous répétés et imposés par leur traitement orthodontique révèlent, outre l'importance du traumatisme vécu par les parents lors de la découverte de cette malformation particulière, le poids du protocole thérapeutique débutant à la naissance et ne s'achevant parfois qu'à l'âge adulte. Les témoignages recueillis lors des consultations montrent aussi l'importance d'être reconnu tant pour les parents que pour les enfants et l'intérêt d'une information circonstanciée toujours renouvelée. Nous avons ainsi pu constater la vulnérabilité de ces enfants et de leurs familles.

Pour l'enfant, elle peut concerner au début l'apparence, la parole, l'estime de soi, etc., puis, avec le temps, si l'on n'y prend garde, se muer en vulnérabilité sociale. Il est ainsi

frappant de constater le mutisme dans lequel sont plongés ces enfants dans leur grande majorité, et la grande discrétion de ces jeunes et moins jeunes patients.

Le premier objectif de notre travail était de savoir si l'origine de ce retrait relationnel était la conséquence d'un « désaccordage » psychique entre l'enfant et ses parents dès sa naissance, voire avant, dès l'annonce du diagnostic faite après une échographie de routine. Nous avons souhaité ainsi évaluer l'état de retrait affectif éventuel des enfants porteurs d'une FLP en fonction de l'état psychique de leurs parents et du délai d'attente du premier temps opératoire de la prise en charge chirurgicale et réparatrice

Le deuxième objectif consistait à apporter un complément scientifique à ces narrations en explorant, dans l'année qui suit la naissance de ces enfants, les effets psychologiques de cette malformation sur les parents, entre le moment du diagnostic et celui de la prise en charge thérapeutique (intervention chirurgicale réparatrice), et ce en fonction a) du délai variable séparant le diagnostic de la première intervention chirurgicale, b) de la relation avec les membres de l'équipe de soins et c) de leur environnement social et familial.

Le troisième objectif était d'appréhender cette malformation dans sa globalité et de tenter d'apporter des solutions innovantes pour améliorer le soin et le quotidien de ces familles en tenant compte des spécificités de notre société contemporaine. Réduire les dysfonctionnements, améliorer les soins, concevoir des processus sont les leitmotivs éthiques de ce travail.

Afin de répondre à ces objectifs, un Projet hospitalier de recherche clinique (PHRC) national, sur lequel s'appuie une partie de la recherche de notre thèse, a été conçu et financé. Cette étude prospective multidisciplinaire et multicentrique a consisté à évaluer les perceptions psychologiques des parents d'enfants porteurs de FLP dans l'année qui suit la naissance de l'enfant et à analyser les relations parents-enfant. Le moment de la première intervention varie en fonction des centres de soins en sachant que les différents protocoles retenus par les équipes chirurgicales se déterminent chacun selon des arguments ayant trait soit à l'« urgence psychologique » de la réparation, soit aux « meilleures conditions opératoires ou cicatricielles ». L'hypothèse principale nous amenait à penser que plus le délai avant la première intervention est long, plus les perceptions psychologiques des parents peuvent perturber les relations parents-enfant et influencer le développement harmonieux de leur enfant. Deux hypothèses secondaires ont également été posées : 1) les parents pour lesquels un diagnostic

prénatal a pu être établi sont mieux préparés pour accepter le délai d'attente; 2) avec le temps, le ressenti négatif des parents appartenant au groupe d'intervention chirurgicale tardif (entre trois et six mois après la naissance) a tendance à s'estomper et à se confondre avec celui des parents dont l'enfant a bénéficié d'une intervention précoce, et la souffrance psychique de l'enfant s'estompe.

Afin de bien cerner la problématique qui nous concerne, notre rédaction de thèse expose, dans un premier temps, les principes fondamentaux de l'éthique médicale et de l'éthique du soin afin de spécifier les enjeux éthiques que soulève la prise en charge des enfants porteurs de FLP. Puis, après avoir présenté les connaissances scientifiques actuelles de cette anomalie congénitale, nous avons détaillé sa prise en charge thérapeutique en fonction de chacune des disciplines impliquées en se focalisant plus particulièrement sur les conséquences psychologiques de cette malformation tant pour l'enfant que pour ses parents. Après l'exposé bibliographique des différents thèmes abordés, nous avons détaillé les quatre études cliniques (la deuxième étant celle du PHRC précédemment décrit) dont le but principal était de recueillir des données brutes susceptibles de faire évoluer les pratiques.

Les enseignements de la première étude – qui porte sur une évaluation rétrospective de la qualité de l'annonce d'une FLP à des parents après une échographie – se caractérisent par trois informations prédominantes. La première est que près de 30% des mères sont seules au moment de cette annonce. La deuxième décrit une disparité importante quant à la qualité de l'information dispensée lors de l'annonce et la possibilité de rencontrer l'équipe chirurgicale. La troisième révèle que les parents ayant répondu au questionnaire ont répondu à l'unanimité être satisfaits d'avoir été informés de la malformation de leur enfant avant sa naissance. Il est clair que ces femmes ou ces couples, isolés dans leur angoisse et leur douleur, éprouvent parfois quelques difficultés à partager ce qu'ils ressentent avec leurs proches, que ce soit la famille ou les amis. L'angoisse, la culpabilité et parfois l'agressivité ont été largement exprimées dans les réponses recueillies. Si l'on n'y prend garde, ces comportements peuvent s'avérer pathogènes pour l'établissement d'une relation saine avec l'enfant et, de ce fait, être à l'origine de handicaps psychiques surajoutés pour lui. Sur le long terme, l'angoisse et la culpabilité ressentie par les parents risquent d'aboutir à une surprotection de leur enfant, créant ainsi une relation de dépendance, une absence de limites dans l'éducation,

une certaine agressivité vis-à-vis d'un enfant représentant dans l'inconscient parental le malheur mais aussi, dans un autre registre et dans un mouvement de transposition de leur culpabilité, une défiance à l'égard l'équipe de soins pouvant perturber le cours normal du suivi thérapeutique de l'enfant.

En ce qui concerne la deuxième étude, quatre centres de recrutement ont participé à cette recherche: 1) Pour le groupe « Intervention précoce » : le Centre référent des malformations craniomaxillofaciales rares du CHU de Lille et le Centre compétent du CHU de Nancy. 2) Pour le groupe « Intervention tardive » : le Centre référent des malformations rares de la face et de la cavité buccale de l'AP-HP de Paris et le Centre compétent du CHU de Strasbourg. Les résultats ont été comparés entre ces deux groupes, en distinguant par ailleurs les sous-groupes de parents ayant appris le diagnostic in utero et ceux l'ayant découvert à la naissance. L'ensemble de l'étude a duré quatre années et s'est achevé en mars 2014.

Dans les deux groupes, les critères de jugement ont concerné, pendant la première année de vie de l'enfant: 1) l'état psychologique de l'enfant en relation avec le monde extérieur ; 2) l'évolution du lien parents-enfant ; 3) le stress et l'environnement psychologique des parents ; 4) l'évolution de leur perception de la malformation et de leur réaction suite à son annonce; 5) l'évolution de la relation avec l'équipe médicale.

Seuls ont été pris en compte les enfants entre 0 et 4 mois porteurs de FLP. Les fentes palatines isolées (sans dysmorphie faciale) ont été exclues de l'étude. L'étude sur les parents et leur enfant s'est faite sur le mode d'un « suivi de cohorte ». Parents et enfants ont été convoqués à deux reprises lorsque l'enfant avait 4 mois (T0), puis 12 mois (T1). L'état psychologique et les capacités relationnelles de l'enfant ont été examinés par un psychiatre ou un psychologue spécialement formé. D'autre part, des questionnaires autoadministrés ont été remis aux parents afin de mesurer les facteurs susceptibles d'influencer la relation parents-enfant.

À T0 et à T1, les évaluations dans les deux groupes ont été les suivantes : 1) Évaluation du retrait relationnel de l'enfant : Échelle « Alarme Détresse Bébé » (ADBB) ; 2) Évaluation du stress de chaque parent : Questionnaire Parenting Stress Index (PSI) ; 3) État psychologique de chaque parent : Indices de détresse psychologique – Enquête Santé Québec (IDPESQ) et l'Edinburgh Post-Partum Depression Scale (EPDS) ; 4) Impact familial, social et financier de la malformation : Échelle d'impact sur la famille (IOFS) ; 5) Contexte conjugal: Échelle d'ajustement dyadique de Spanier dans sa version abrégée ;

6) Questionnaires ad hoc avec recueil d'informations sur la perception de la malformation et de l'équipe de soins, ainsi que sur le lien présent des parents avec leur enfant.

Le score ADBB et l'évaluation du stress de chaque parent par le questionnaire PSI, mesurés lorsque l'enfant a un an, ont été utilisés comme critères principaux pour comparer les enfants avec intervention précoce aux enfants avec intervention tardive.

Il ne s'agit pour l'instant que de résultats préliminaires qui ne concernent qu'une partie des données recueillies et cela pour la moitié des 150 familles incluses dans les quatre centres de compétence et de référence impliqués dans cette recherche, les données étant à ce jour en cours d'enregistrement. Ces premiers résultats révèlent cependant qu'à l'âge de 4 mois près de 24% des bébés, tous centres confondus, présentent un retrait relationnel précoce qui se caractérise par une altération spécifique des processus d'attention et d'attraction de ces bébés notamment dans les situations cliniques de dépression postnatale, de troubles de la parentalité, ou encore de prématurité ou de handicap. Ce pourcentage significatif est d'une valeur particulièrement élevée, égale au double de ce que l'on peut généralement observer dans une population témoin. Mais, à un an, ce retrait ne touche plus que 13% des enfants, avec une valeur proche de la normale. Par ailleurs, il n'existe pas de différence en fonction du protocole chirurgical retenu par l'équipe de soins et notamment quant à la précocité ou non du premier geste réparateur. Ce score de l'échelle ADBB, qui mesure le retrait relationnel précoce, tend à prouver que la relation parents-enfant est affectée aux dépens du développement relationnel de l'enfant mais que cette situation est réversible avec le temps et qu'elle n'est pas tributaire du protocole chirurgical, point qu'il nous paraissait extrêmement important d'interroger en raison du manque d'uniformité à ce propos entre les centres de soins français. Notre première hypothèse de recherche est donc infirmée alors que la troisième est confirmée. Quant à la deuxième hypothèse, le peu de diagnostics établis à la naissance par rapport à la majorité de ceux établis en anténatal ne permet pas, pour l'instant, de distinguer ces deux groupes. Cependant, la première étude a permis de répondre en partie à cette hypothèse, car, à l'unanimité, les parents ont été satisfaits de connaître le diagnostic avant la naissance.

La troisième étude nous a permis de valider en langue française le questionnaire de qualité de vie Impact On Family Scale en nous appuyant sur une population de parents d'enfants âgés de 7 à 12 ans présentant une FLP. Au-delà de la validation obtenue qui

permettra d'utiliser cette échelle dans d'autres recherches ayant comme objectif d'analyser l'impact d'une maladie chronique sur la vie familiale, notre étude indique que l'impact de la malformation labio-palatine à cet âge est globalement faible par rapport à d'autres maladies chroniques, même si certaines familles restent cependant particulièrement affectées par cette malformation à cet âge tardif.

La quatrième et dernière étude, dont l'objectif était de faciliter la prise en charge orthophonique des enfants en améliorant la qualité de l'information destinée aux parents ainsi qu'en facilitant l'entrée en rééducation orthophonique de ces enfants, a permis, entre autres, la création d'un livre animé destiné aux enfants âgés de 3 à 6 ans dont la lecture ludique est jalonnée d'exercices de rééducation orthophonique. Elle a montré l'importance d'une information toujours renouvelée ainsi que l'intérêt de la création de nouveaux outils de rééducation intégrant l'attrait du jeu et pouvant être téléchargés sur des tablettes numériques et des *smartphones*, ce qui représente un intérêt pour les enfants du XXI^e siècle et donc une chance de leur donner l'envie de s'impliquer plus facilement dans la rééducation.

Les résultats des trois premières études montrent que l'annonce de la malformation représente un traumatisme important dont les conséquences peuvent conditionner sur le long terme la relation parents-enfant. Ces constats, certes moins importants que ceux posés dans nos hypothèses, confirment que la prise en charge médicale existante ne peut se passer d'un accompagnement psychologique et social, et cela dès les premiers temps de l'annonce de la malformation, lors d'une échographie de routine ou au moment de la naissance, afin que cette « atteinte » ne devienne pas un frein à l'intégration de l'enfant dans sa famille et dans la société. Il s'agit de permettre aux parents d'avoir la capacité psychique d'accepter et de reconnaître, dès le début, l'enfant tel qu'il est, en sachant que les traces (tant physiques que psychiques) de cette malformation congénitale ne s'effacent jamais complètement. L'essentiel étant que les séquelles ne doivent pas rester à l'état de plaies vives ! À ce stade de l'analyse des données, nous pouvons penser que la vulnérabilité accrue des parents, face à un tel événement, est fortement dépendante de la qualité de l'organisation psychique de chacun d'eux antérieurement à ce bouleversement. Au regard des manifestations exprimées face à ce traumatisme, il reste en effet difficile de faire la part entre des réactions « normales » et des réactions sources de troubles pathogènes pour l'enfant comme pour eux. Mais, afin de permettre aux parents de faire face à ce vécu traumatique et de limiter au mieux les

répercussions de ce choc initial sur l'enfant, il convient de souligner l'intérêt de ce qui se passe dans les deux centres de référence de Paris et Lille dont les équipes de soins bénéficient, à côté des « spécialistes du somatique », de l'aide de « spécialistes de la part psychique du fonctionnement humain » à l'écoute des mouvements psychologiques. Cela permet aux mères et aux pères qui en font la demande de venir les consulter en dehors de la consultation pluridisciplinaire tournée essentiellement, ce qui est primordial, vers la question de la malformation et de sa réparation. Ce dispositif de soins – prenant en compte la part psychique des parents ainsi que celle de l'enfant atteint dans son corps voire dans son développement – serait sans doute à généraliser. De plus, il apparaît opportun de renforcer les liens entre les équipes de soins surveillant en amont la grossesse et celles en charge du processus de réparation en aval afin, notamment, d'assurer une meilleure transmission des informations concernant les conditions et les incidences de l'annonce de la malformation de l'enfant. Cette information relayée entre les échographistes et les chirurgiens permettrait à ces derniers d'adapter leur discours en apportant une aide appropriée aux parents en difficulté. Les résultats de nos trois études (ceux de la deuxième sont encore préliminaires) révèlent que la désorganisation psychique suscitée par la découverte de la malformation et l'angoisse qui en résulte, est élevée lors de l'annonce et dans les mois qui la suivent.

Aujourd'hui, en France, comme dans beaucoup de pays de culture occidentale, le rapport à la famille et à la parentalité se transforme. La procréation tend à évoluer en une expérience individuelle en faisant en sorte de ne plus être assujettie aux valeurs dominantes de la communauté. Les débats et les conflits ayant secoué la société française sur l'évolution de la famille, au cours de l'année 2013, ne sont que l'illustration de la modification actuelle des relations parent(s)-enfant/géniteur(s)-engendré. Ce changement pourrait concerner également dans les années à venir les parents d'enfants porteurs d'une malformation, en particulier d'une FLP. En effet, nous savons désormais qu'un diagnostic morphologique précis peut être obtenu lors de la première échographie à la 12^e semaine d'aménorrhée, soit deux semaines avant la date ultime autorisant l'IVG. Même si, au final, une seule des mères dont nous avons obtenu le témoignage, a « osé » exprimer la tentation de l'interruption de grossesse, la lecture des questionnaires anonymisés recueillis dans notre première étude semble indiquer que, dans la période qui suit l'annonce, ce sentiment est partagé par d'autres parents dans un

excès de révolte mêlé de tristesse et par réaction à cette blessure narcissique qui leur semble, alors, insurmontable. Ces propos maternels, qui peuvent sembler violents, ont été tempérés avec soulagement par cette mère dans les phrases qui suivaient, en arguant que cette solution leur était « heureusement impossible » légalement. Cependant, la précocité du diagnostic (dans le délai légal de l'IVG) fait que la décision d'interruption de la grossesse peut ne plus dépendre que de la détresse maternelle (mais, là aussi, la loi évolue) et ne plus relever de la décision collégiale d'une assemblée regroupant des médecins et des psychiatres au sein d'un CPDPN. Les IMG autorisées concernent uniquement les affections « d'une particulière gravité » et « incurables au moment du diagnostic » ou « lorsque la santé de la mère est menacée. » Or, même si, pour une certaine proportion d'entre eux, le parcours thérapeutique est difficile, les enfants porteurs d'une FLP ne relèvent pas de ces affections. Il s'avère donc que les progrès technologiques pourraient modifier l'application des dispositions légales établies depuis de nombreuses années, en risquant de bousculer l'ordre établi. Il nous paraît justifié que ce choix revienne aux parents, en premier lieu concernés. Il faut cependant prendre la mesure des enjeux psychiques, sociaux et éthiques qu'implique ce changement. Depuis la naissance du premier « bébé-éprouvette », des peurs et des fantasmes ont toujours alimenté les débats concernant les évolutions des techniques de procréation pouvant s'apparenter à des dérives eugéniques. Concernant notre propos, le choix réservé désormais aux parents ne relève en rien d'un eugénisme d'État puisque la décision reste individuelle, propre à chaque couple. Certains emploient cependant le terme d'« eugénisme libéral », individuel ou domestique, forme larvée d'un eugénisme d'État, mais cette qualification nous semble inappropriée. Il ne s'agit pas d'éliminer des personnes indésirables afin d'améliorer l'être humain mais d'une possibilité légale donnée à des parents de décider de leur destinée à travers celle de leur(s) descendant(s). Comme nous avons pu le constater par les témoignages recueillis et les résultats, pour certains non définitifs, des études sur lesquelles s'appuie notre thèse, la santé psychique de la mère ou/et du père peut être fortement perturbée par l'annonce qui leur est faite et la découverte que leur enfant est « différent », la relation parents-enfant s'en trouvant affectée. Il est évident que l'enfant doit pouvoir grandir et se développer dans un environnement qui lui est favorable. Il est clair que, depuis quelques années, les progrès des biotechnologies ont changé la perception de la procréation. Des moyens importants et coûteux, notamment lors d'un diagnostic préimplantatoire (DPI)

dans le cadre de maladies génétiques, permettent à des couples en demande, qui ne peuvent avoir d'enfants naturellement ou ne désirent pas transmettre une anomalie inscrite dans leur génome, de réaliser leur désir d'avoir un enfant malgré l'obstacle imposé. L'une des conséquences de ces progrès est que la fatalité ne semble plus être acceptée. La médecine et les moyens dont elle dispose permettent de pallier ces destinées. Par ailleurs, on sait que l'incertitude ou même l'erreur ne sont plus de mise et qu'en cas d'absence de diagnostic, des procès sont intentés pour « erreur médicale » et désignation d'un responsable. Les événements juridiques issus de l'affaire Perruche illustrent bien ce climat quant aux erreurs de diagnostic portant sur la notion de « préjudice d'être né » et la responsabilité médicale, avec en arrière-plan les questions d'avortement et de handicap (à vivre). Tous ces faits montrent qu'une information circonstanciée et de qualité est fondamentale et cela quel que soit le moment de l'annonce et notamment lorsque le diagnostic est établi lors de la première échographie avant la 14^{ème} semaine d'aménorrhée. Le temps imparti à la réflexion peut s'avérer alors très court. Nous le rappelons, les parents auront deux semaines pour faire un choix, choix qui pourra s'avérer être celui d'une vie. Les acteurs de santé en contact direct avec les parents doivent être formés en ce sens, sinon le manque d'information laissant les parents démunis – comme des auteurs ont pu le décrire – serait préjudiciable pour beaucoup, parents, enfant à naître, membres de la fratrie, etc. La thèse du docteur Romain Favre (2009) portait sur le niveau de connaissance de la population médicale dans le dépistage de la trisomie 21 par l'échographie du premier trimestre et par la prescription des marqueurs sériques, et sur une évaluation du retentissement de ces deux paramètres sur le consentement de leurs patientes. Le résultat de ce travail met en lumière que les connaissances de la population médicale à ce sujet sont insuffisantes et préjudiciables à l'information transmise aux patientes et, comme il l'écrit, un travail majeur est à entreprendre pour que les décisions des patientes reposent sur une réelle possibilité de choix, donc de compréhension d'une prescription médicale aux implications lourdes de conséquences. Or l'on sait qu'aujourd'hui une grande majorité des fœtus porteurs de la trisomie 21 sont éliminés. Le manque d'information concernant ce dépistage peut contribuer fortement à l'importance de ce taux d'interruption de grossesse et, par voie de conséquence, à l'ostracisation sociale de ces personnes. Certes, ces deux malformations (FLP et trisomie 21) sont *a priori* totalement différentes mais elles peuvent cependant présenter

des similitudes en ce qui concerne le dépistage, la révélation du diagnostic et le choix que les parents doivent énoncer. Le manque d'information suite à l'annonce, avec pour conséquence l'émergence des peurs fantasmatiques que suscitent encore les FLP, pourrait avoir des conséquences similaires à la situation actuelle des fœtus porteurs de la trisomie 21. Par extension, ce constat peut également s'appliquer à toutes les malformations morphologiques détectables lors de l'échographie du premier semestre. Il convient d'aider les parents à ne pas recourir, sans une réflexion approfondie et éclairée, à cette exclusion insidieuse, et de fait proscrite par la loi, que pourrait causer ce défaut d'information. Si ce choix individuel rapporté à chaque couple se trouvait fortement influencé par cet état de fait, de telle sorte que le taux d'IVG concernant cette malformation tende largement à augmenter et fasse de ce choix individuel une décision de masse, on pourrait alors employer le terme d'« eugénisme par défaut d'information », une forme d'eugénisme social donnant l'illusion d'être non contraignant.

Toute expérience familiale doit rester singulière et ne doit, en rien, être généralisée. L'évitement de la souffrance peut motiver certains parents à demander un avortement après l'annonce d'une malformation annonçant un handicap plus ou moins sévère, *a fortiori* si le diagnostic est très précoce. La sélection prénatale ou l'avortement peuvent, en effet, apparaître comme la meilleure solution pour certains ou, la moins mauvaise pour d'autres, dans le contexte social d'individualisme qui est le nôtre. Mais il reste que cette solution provoque malgré tout d'autres souffrances, liées aux regrets et à la perte du fœtus déjà considéré comme un enfant puisque projeté dans un avenir insupportable pour lui et/ou ses parents. Pourtant, il est possible d'offrir à ceux-ci une alternative adaptée à l'angoisse et au questionnement suscités par l'annonce de la malformation et du handicap à venir et donc à vivre. Une guidance parentale pourrait être proposée afin d'apporter aux parents en difficulté un soutien approprié en vue d'une meilleure adaptation à la situation à laquelle ils doivent faire face. Elle serait assurée afin d'éviter toute maltraitance et pour permettre aux parents d'évoluer dans leurs fonctions parentales. Le cas de la FLP est emblématique de ces situations d'extrême détresse mais aussi de la possibilité d'une alternative éthique dès lors que parents et enfants bénéficient d'un soutien global médical tant somatique que psychologique ainsi que matériel. Des informations précises sur les aides dont ils ont besoin, sur le parcours, les impératifs mais aussi les résultats attendus et possibles, en insistant sur l'écoute

particulière de leur souffrance, de leurs interrogations, est aujourd'hui absolument nécessaire en France. C'est sans doute à ce prix que l'annonce faite aux parents que leur (futur) enfant est porteur d'une FLP ne sera pas forcément synonyme de séisme radicalement dévastateur et pourra conduire, malgré la souffrance, à l'émergence d'un événement heureux ou tout du moins sans angoisse excessive et destructrice. Il faut cependant préciser qu'il n'est malheureusement pas toujours possible de garantir des soins réparateurs, comme peuvent les attendre les parents, pour les fœtus porteurs d'une affection grave et invalidante et donc d'assurer le bien-fondé médical d'une alternative à l'avortement. Mais l'on peut penser que le cas de la FLP devrait servir de modèle pour la prise en charge d'autres malformations annonciatrices de handicaps. Ainsi, les progrès techniques qui permettent aujourd'hui des diagnostics de plus en plus précoces, comme pour la FLP, ne doivent pas nécessairement faire craindre une recrudescence de la demande d'avortements ou encore le développement d'un nouvel eugénisme. Au contraire, si tant est que l'on s'en donne les moyens humains, pédagogiques, techniques, médicaux, financiers et donc également politiques et sociétaux, les progrès techniques dans le cadre du diagnostic prénatal peuvent devenir le moyen d'un meilleur accueil de l'enfant « différent » et d'un meilleur soutien des parents.

TABLE DES ILLUSTRATIONS

| | |
|--|----|
| Figure 1 : Formation du palais primaire à la 6 ^e semaine (Pavy <i>et al.</i> 1998) | 43 |
| Figure 2 : Formation du palais primaire à la 7 ^e semaine (Pavy <i>et al.</i> 1998) | 43 |
| Figure 3 : Formes cliniques de FLP et temps embryonnaire..... | 45 |
| Figure 4 : Formation du palais secondaire (Pavy <i>et al.</i> 1998)..... | 45 |
| Figure 5 : Les différentes formes anatomo-cliniques de FLP | 49 |
| Figure 6 : Illustrations cliniques de différents types de fentes (Dixon <i>et al.</i> 2011) | 49 |
| Figure 7 : FLP totale unilatérale (photographie des Pr. Wilk et Kahn)..... | 51 |
| Figure 8 : FLP totale bilatérale (photographie des Pr. Wilk et Kahn)..... | 51 |
| Figure 9 : Photographies de la lèvre supérieure et IRM du muscle orbiculaire de la bouche de membres d'une même famille dont deux sont atteints d'une FLP (Dixon <i>et al.</i> 2011)..... | 52 |
| Figure 10 : Classification de Veau (1931)..... | 53 |
| Figure 11 : Classification internationale proposée par Kernahan (1971)..... | 54 |
| Figure 12 : Schéma de la classification de Teissier (1976)..... | 55 |
| Figure 13 : Grille d'évaluation clinique des FLP..... | 55 |
| Figure 14 : FLP vue de face (Pavy <i>et al.</i> 1998)..... | 56 |
| Figure 15 : FLP bilatérale A vue de face; B vue de profil; C vue palatine (Pavy <i>et al.</i> 1998) | 57 |
| Figure 16 : Déformation du nez pour une FLP unilatérale totale (Pavy <i>et al.</i> 1998)..... | 57 |
| Figure 17 : Formes d'arcade maxillaire | 60 |
| Figure 18 : Schéma récapitulatif de l'intervention des différentes spécialités en fonction du temps (Morand <i>et al.</i> 2011) | 72 |
| Figure 19 : Lèvre malformée (Pavy <i>et al.</i> 1998)..... | 78 |
| Figure 20 : Technique de rotation-avancement de Millard A : Incisions. B : Libération des lambeaux. C : Suture d'un faisceau de l'orbiculaire au-delà de la ligne médiane. D : Sutures. | 79 |
| Figure 21 : Technique de Tenisson | 80 |

| | |
|--|-----|
| Figure 22 : Technique de Skoog (Skoog 1958)..... | 80 |
| Figure 23 Anatomie du voile divisée (Pavy <i>et al.</i> 1998)..... | 81 |
| Figure 24 : La fermeture selon Veau-Wardill (Pavy <i>et al.</i> 1998)..... | 83 |
| Figure 25 : Greffe périostée suivant la technique de Stricker | 84 |
| Figure 26 : Déformation du nez dans les fentes unilatérales (Pavy <i>et al.</i> 1998) A : Schéma ; B : Cas clinique | 85 |
| Figure 27 : Stimulation corticale d'un fœtus lors de la lecture d'une histoire (Jardri <i>et al.</i> 2008) | 90 |
| Figure 28 : Tétines de forme différente (Meltzon & Borton 1979)..... | 91 |
| Figure 29 : Temps de fixation visuelle en fonction de l'image d'un visage (Maurer 1985)..... | 92 |
| Figure 30 : Schémas symbolisant un visage..... | 93 |
| Figure 31 : Même visage mais avec une orientation et une forme des yeux différentes..... | 93 |
| Figure 32 : Réciprocité des interactions de la dyade mère-enfant | 94 |
| Figure 33 : « <i>Still face</i> » : A : l'enfant rit; B : l'enfant est perplexe; C et D l'enfant détourne son regard (Cohn & Tronick 1983)..... | 96 |
| Figure 34 : Biberon tasse de la marque Medella..... | 159 |
| Figure 35 : Dessin d'un enfant présentant une FLP gauche | 163 |
| Figure 36 : Schéma d'une FLP gauche sans le visage de l'enfant..... | 164 |
| Figure 37 : Schéma récapitulatif de la méthode d'adaptation transculturelle par rétrotraduction : "Back-translation" | 221 |
| Figure 38 : Schéma récapitulatif du déroulement de l'étude | 230 |
| Figure 39 : Âge des enfants en fonction de l'IOFS; illustration de l'absence de corrélation entre les données | 240 |

LISTE DES TABLEAUX

| | |
|--|-----|
| Tableau 1 : Etapes successives de réhabilitation des FLP (Weissenbach <i>et al.</i> 2011)..... | 71 |
| Tableau 2 : Synthèse des méthodes de traitement de la fente labiale pour les onze équipes (Martinot-Duquennoy & Capon 2002)..... | 73 |
| Tableau 3 : Synthèse des méthodes de traitement de la fente labiale pour les onze équipes (Martinot-Duquennoy & Capon 2002)..... | 73 |
| Tableau 4 : Proportion des différents calendriers thérapeutiques réalisés en Europe pour la réparation d'une FLP unilatérale totale (Shaw <i>et al.</i> 2001)..... | 77 |
| Tableau 5 : Protocoles des centres de Strasbourg, Paris, Lille et Nancy pour la réparation d'une FLP unilatérale totale (Simon <i>et al.</i> 2011; Dissaux 2012; Pellerin <i>et al.</i> 2002)..... | 86 |
| Tableau 6 : Protocoles des centres de Strasbourg, Paris, Lille et Nancy pour la réparation d'une FLP bilatérale totale (Simon <i>et al.</i> 2011; Dissaux 2012; Pellerin <i>et al.</i> 2002)..... | 86 |
| Tableau 7 : Parents ayant des antécédents familiaux de FLP..... | 133 |
| Tableau 8 : Concordance des réponses de la question 1 | 134 |
| Tableau 9 : Mères seules ou accompagnées lors de l'annonce..... | 134 |
| Tableau 10 : Concordance des réponses de la question 2 | 135 |
| Tableau 11 : Concordance des réponses de la question 3 | 135 |
| Tableau 12 : Profession de l'échographiste qui a divulgué l'information..... | 136 |
| Tableau 13 : Concordance des réponses de la question 4 | 136 |
| Tableau 14 : Annonce faite lors d'une échographie de routine | 137 |
| Tableau 15 : Concordance des réponses de la question 5 | 137 |
| Tableau 16 : Annonce faite lors d'une confirmation de la première échographie..... | 137 |
| Tableau 17 : Concordance des réponses de la question 6 | 138 |
| Tableau 18 : Disponibilité de l'équipe de soins | 139 |
| Tableau 19 : Concordance des réponses de la question 8 | 139 |
| Tableau 20 : Appréciation de l'écoute de l'équipe de soins..... | 140 |

| | |
|---|-----|
| Tableau 21 : Concordance des réponses de la question 9 | 140 |
| Tableau 22 : Clarté des réponses aux questions des parents | 141 |
| Tableau 23 : Concordance des réponses de la question 10 | 141 |
| Tableau 24 : Réponses aux questions..... | 142 |
| Tableau 25 : Concordance des réponses de la question 11 | 142 |
| Tableau 26 : Rencontre avec le chirurgien avant la naissance | 143 |
| Tableau 27 : Concordance des réponses de la question 12 | 144 |
| Tableau 28: Information sur les futures opérations et leur planification | 144 |
| Tableau 29 : Concordance des réponses de la question 13 | 145 |
| Tableau 30 : Information quant à l'alimentation du futur bébé | 145 |
| Tableau 31 : Concordance des réponses de la question 14 | 146 |
| Tableau 32 : Satisfaction que la malformation ait été diagnostiquée avant la naissance..... | 147 |
| Tableau 33 : Souhait concernant la visite d'une infirmière ou d'une sage femme avant et après l'accouchement | 148 |
| Tableau 34 : Concordance des réponses de la question 16 | 149 |
| Tableau 35 : Modifications à apporter à cette prise en charge..... | 149 |
| Tableau 36 : Concordance des réponses de la question 17 | 150 |
| Tableau 37 : Description du protocole pour toute la durée de l'étude..... | 185 |
| Tableau 38 : Temps de passation des outils à T0 et T1..... | 187 |
| Tableau 39: Nombre d'inclusion par centre..... | 196 |
| Tableau 40 : Distribution croissante de l'âge lors de la première intervention | 198 |
| Tableau 41 : Caractéristiques démographiques et socioprofessionnelles des données recueillies à mi-parcours..... | 199 |
| Tableau 42 : Incidence du DPN sur les données recueillies à mi-parcours | 201 |
| Tableau 43 : Comparaison des scores ADBB à la visite à T0 et à T1 entre le groupe précoce et le groupe tardif | 203 |
| Tableau 44 : Données du PSI (valides) recueillies à mi parcours aux temps T0 et T1 | 204 |

| | |
|--|-----|
| Tableau 45 : Comparaison des données du PSI recueillies à mi-parcours entre les groupes Précoce et Tardif aux temps T0 et T1 | 205 |
| Tableau 46 : Valeurs de l'IOFS tous centres confondus à T0 et T1 | 206 |
| Tableau 47 : Valeurs de l'IOFS à T0 et T1 suivant les groupes Précoce et Tardif | 206 |
| Tableau 48 : Valeur du score EPDS au temps T0 | 208 |
| Tableau 49 : Valeur du score EPDS au temps T1 | 208 |
| Tableau 50 : Evaluation du score EPDS du temps T0 au temps T1 pour le groupe Précoce. | 209 |
| Tableau 51 : Evolution du score EPDS du temps T0 au temps T1 pour le groupe Tardif..... | 209 |
| Tableau 52 : Score du questionnaire d'ajustement dyadique de Spanier aux temps T0 et T1 | 210 |
| Tableau 53 : Différents scénarios pour lesquels l'adaptation transculturelle est requise (Guillemin 1993)..... | 217 |
| Tableau 54 : Critères d'inclusion et de non inclusion des sujets de l'étude..... | 223 |
| Tableau 55 : Dimensions et items de la version française de l'IOFS | 227 |
| Tableau 56 : Répartition des formes de FLP en fonction du sexe de l'enfant | 232 |
| Tableau 57 : Réponses à l'item 1 | 234 |
| Tableau 58 : Réponses à l'item 2 | 235 |
| Tableau 59 : Réponses à l'item 3 | 235 |
| Tableau 60 : Réponses à l'item 4 | 235 |
| Tableau 61 : Réponses à l'item 5 | 236 |
| Tableau 62 : Réponses à l'item 6 | 236 |
| Tableau 63 : Réponses à l'item 10 | 236 |
| Tableau 64 : Réponses à l'item 11 | 236 |
| Tableau 65 : Réponses à l'item 12 | 237 |
| Tableau 66 : Réponses à l'item 14 | 237 |
| Tableau 67 : Réponses à l'item 15 | 237 |
| Tableau 68 : Réponses à l'item 7 | 238 |
| Tableau 69 : Réponses à l'item 8 | 238 |

| | |
|--|-----|
| Tableau 70 : Réponses à L'item 13..... | 238 |
| Tableau 71 : Réponses à l'item 9..... | 239 |

INDEX

AABB : Alarme Détresse Bébé

BNE : Bourgeon nasal externe

BNI : Bourgeon nasal interne

CC : Centre de compétence

CHU / CHRU / CHUV: Centre hospitalier universitaire/ Centre hospitalier régional universitaire / Centre hospitalier universitaire vaudois

CMCO: Centre Médico-chirurgical Obstétrique

CPDPN : Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

CCNE : Comité consultatif national d'éthique

CCP : Comité de protection des personnes

CR : Centre de référence

DPI : Diagnostic préimplantatoire

DPN : Diagnostic prénatal

DPNT0 : Questionnaire ad hoc diagnostic réalisé en prénatal au temps T0

DPNT1 : Questionnaire ad hoc diagnostic réalisé en prénatal au temps T1

DNT0 : Questionnaire ad hoc diagnostic réalisé à la naissance au temps T0

DNT1 : Questionnaire ad hoc diagnostic réalisé à la naissance au temps T1

EPDS : Edinburgh post-partum depression scale

FL : Fente labiale

FLP : Fente labio-palatine

FP : Fente palatine

HEAR : Haute école des arts du Rhin

HUS : Hôpitaux universitaires de Strasbourg

IMG : Interruption volontaire de grossesse sur décision médicale

IDPESQ : Indices de détresse psychologique – Enquête Santé Québec

IOFS : Impact on family scale

IRM : Imagerie par résonance magnétique

IVG : Interruption volontaire de grossesse

K : Coefficient Kappa

ODF : Orthopédie dento-faciale

ORL : Otorhinolaryngologie

PHRC : Programme hospitalier de recherche clinique

PMA : Procréation médicalement assistée

PMI : Centre de protection maternelle et infantile

PSI : Parenting stress index

PTSD : Post traumatic stress disorder / Réaction de stress post traumatique

PU-PH Professeur des Universités-Praticien Hospitalier

VIU : Vie intra-utérine

BIBLIOGRAPHIE

- Abidin, R.R., Wilfong, E., 1989. Parenting stress and its relationship to child health care. *Children Health Care*. 18, 114-117.
- Ainsworth, M. et al., 1978. *Patterns of attachment*. Hillsdale, NJ Erlbaum.
- Aizenbud, D. et al., 2004. Congenitally missing teeth in the Israeli cleft population. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 42(3), 314-317.
- Aknin, J.-J., 2008. Le point sur les fentes labio-alvéolo-palatines. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 42, 391-402.
- Al Jamal, G.A., Hazza'a, A.M. & Rawashdeh, M.A., 2010. Prevalence of dental anomalies in a population of cleft lip and palate patients. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 47(4), 413-420.
- Ameisen, J.C., 2007. Dans *Hirsch E (dir.), Ethique, médecine et société*. Paris : Vuibert, p. 21.
- American Cleft Palate-Craniofacial Association, 1993. Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 30(suppl), S1-S16.
- DSM III : American Psychiatric Association, 1980. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. Washington.
- DSM IV : American Psychiatric Association, 1994. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – Revised*. Washington.
- Anastassov, Y. & Chipkov, C., 2003. Analysis of nasal and labial deformities in cleft lip, alveolus and palate patients by a new rating scale: preliminary report. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 31, 299-303.
- Andrews-Casal, M. et al., 1998. Cleft lip with or without cleft palate: effect of family history on reproductive planning, surgical timing, and parental stress. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 35, 52-57.

- Antoine, P., Christophe, V. & Nandrino, J.L., 2008. Echelle d'ajustement dyadique : intérêts clinique d'une révision et validation d'une version abrégée. *L'encéphale*, 34, 38-46.
- Apter, G., 2011. Psychopathologie de la première enfance : les troubles des interactions Dans : *Danion-Grilliat, A. & Bursztejn, C. (sous la direction de). Psychiatrie de l'enfant*. Paris : Lavoisier, p 101-107.
- Ardinger, H.H., Buestow, K.H. & Bell G.I., 1989. Association of genetic variation of the transforming growth factor alpha gene with cleft lip and palate. *American Journal of Human Genetics*, 45(3), 348-353.
- Baillargeon, J., Dubois, G. & Marineau, R., 1986. Traduction et validation française de l'échelle d'ajustement dyadique de Spanier. *Revue canadienne des sciences du comportement*, 18, 25-34.
- Barrière, M., 2011. *Malformations labio-palatines : Quelles conséquences psychiques chez l'enfant de 5 ans ? A propos de la mise en place d'un protocole de suivi pédopsychiatrique*. Mémoire du DECS de Pédopsychiatrie, Université de Strasbourg.
- Bayley, N., 1969. *Manual for the Bayley Scales of Infant Development*. San Antonio: The Psychological Corporation.
- Beaton, D.E. et al., 2000. *Guidelines for the process of cross-cultural adaptation of self-report measures*. SPINE Volume 25(24), Lippincott : Williams & Wilkins, Inc, p. 3186-3191.
- Beaty, T.H. et al., 2010. A genome-wide association study of cleft lip with and without cleft palate identifies risk variants near MAFB and ABCA4. *Nature Genetics* 42(6), 525-529.
- Béchet M., Hirsch F. & Sock R., 2012. F2/F3 d'occlusives sonores chez des locuteurs porteurs de fente palatine, *Journées d'Etude sur la Parole*, Grenoble, 561-568.
- Beghi, E. & Annegers, J.F., 2001. Pregnancy registries in epilepsy. *Epilepsia*, 42(11),1422-1425.
- Benasayag, M. 2008. *La Santé à tout prix. Médecine et biopouvoir*. Paris : Bayard.

- Berk, N.W., Marazita, M.L. & Cooper, M.E., 1999. Medical genetics on the cleft palate-craniofacial team, understanding parental preference. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 36, 30–35.
- Berk, N.W., et al., 2001. Social anxiety in Chinese adults with oro-facial clefts. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 38, 126-133.
- Bille, C. et al., 2010. Autoantibodies to folate receptor alpha during early pregnancy and risk of oral clefts in Denmark. *Pediatric Research*, 67(3), 274-279.
- Blumenfeld, Z., Blumenfeld, I. & Bronshtein, M., 1999. The early prenatal diagnosis of cleft lip and the decision –making process. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 36: 105-107.
- Bollini, M., 2013. Un nouveau souffle... Prise en charge de l'incompétence vélo-pharyngée des enfants porteurs de fentes labio-palatines. Création d'un support de rééducation orthophonique et d'une plaquette d'informations à l'attention des parents. Mémoire présenté pour l'obtention du certificat de capacité d'orthophoniste. Ecole d'orthophonie de Strasbourg. Université de Strasbourg.
- Boudas, R., 2009. Adaptation transculturelle et validation du questionnaire IOFS en langue française. Master 1 : Santé Publique et environnement section recherche clinique / Epidémiologie mention Epidémiologie et biostatistique. Université de Strasbourg.
- Boudas, R. et al., 2013. Cross-cultural French adaptation and validation of the Impact On Family Scale (IOFS). *Health and Quality of Life Outcomes*, 11,67.
- Bouffard, C., Viville, S. & Knoppers, B.M., 2009. Genetic diagnosis of embryos: clear explanation, not rhetoric, is needed. *Canadian Medical Association Journal* 181, 387-391.
- Bourret, P. & Julian-Reynier, C., 2006. Diagnostic prénatal et pratiques sélectives : choix individuels ? Choix collectifs ? Dans, ed. Gayon, J. & Jacobi, D., *L'éternel retour de l'eugénisme* Paris : Presses Universitaires de France, p. 61-91.
- Bowlby, J. 1973. *Attachement and loss*, vol.2 : Separation : anxiety and anger. New York : Basic Books. Traduction française Bruno de Panafieu, 1978. *Attachement et perte, tome 3 : La séparation : angoisse et colère*. Paris : Presses Universitaires de France.
- Brazelton, T. B., Koslowski, B. & Main, M., 1974. Origins of reciprocity. Dans *Lewis, M.& Rosenblum L. (éd.), Mother Infant Interaction*. New York : John Wiley & Sons, p. 57-70.

- Brazelton, T.B., 1982. Le bébé : partenaire dans l'interaction. Dans: *Brazelton, T. B. et al. (éd.), La dynamique du nourrisson*. Paris : Editions ESF, p 11-27.
- Brewer, C.M., Leek, J.P. & Green, A.J., 1999. A locus for isolated cleft palate, located on human chromosome 2q32. *American Journal of Human Genetics*, 65(2), 387-396.
- Broder, H.L. & Strauss, R.P., 1989. Self concept of early primary school age children with visible or invisible defects. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 26, 114-117.
- Broder, H.L., Richman, L.C. & Matheson P.B., 1998. Learning disability, school achievement, and grade retention among children with cleft: a two-center study. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 35, 127-131.
- Brossat, A. 2010. *Droit à la vie?* Paris : Seuil.
- Bursztejn, C., 2011. Le développement de la communication sociale et inter subjective. Dans : *Danion-Grilliat, A. & Bursztejn, C. (sous la direction de). Psychiatrie de l'enfant*. Paris : Lavoisier, p. 72-76.
- Call, J.D., 1983. Towards a Nosology of Psychiatry Disorders in Infancy. Dans *Call, J.D., Galenson, E. & Tyson, R.L. (éd), Frontiers of Infant Psychiatry*. New York : Basic Books Inc..
- Calzolari, E. et al., 2007. Associated anomalies in multi-malformed infants with cleft lip and palate: An epidemiologic study of nearly 6 million births in 23 EUROCAT registries. *American Journal of Medical Genetics*, 143(6), 528-537.
- Canguilhem, G. 1965. La monstruosité et le monstrueux. *La Connaissance de la vie*. Paris : Vrin, 2003, deuxième édition revue et augmentée, p. 219-236.
- Carpiniello, B. et al., 1995. Il carico familiare nelle malattie croniche. Studio di validazione e di riproducibilità del questionario sull'impatto della malattia cronica sulla famiglia (IMPAT): The family burden in chronic diseases. The study of the validity and reproducibility of the questionnaire on the impact of the chronic disease on the family. *Minerva Psichiatrica*, 36, 171-178.
- Casari, E.F & Fantino, A.G., 1991. Valutazione dell'impatto della malattia cronica sulla famiglia. Assessment of the impact of chronic illness on the family. *Bollettino di Psicologia Applicata*, 198, 19-27.

- Cassolato, S. et al., 2009. Treatment of dental anomalies in children with complete unilateral cleft lip and palate at Sickkids hospital, Toronto. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 46(2), 166-172.
- Castel, R., 2003. *L'insécurité sociale*. Paris : Seuil.
- Chancholle, A.R. & Magalon, G., 1988. Chirurgie plastique de l'enfant. Pathologie congénitale. *Rapport du XXXII Congrès de la Société Française de Chirurgie Plastique, Reconstructrice et Esthétique*, 31-115.
- Cheng, F., 2006. *Cinq méditations sur la beauté*, Paris : Albin Michel.
- Christ, J.E. & Meininger, M.G., 1981. Ultrasound diagnosis of cleft lip and palate before birth. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 68(6), 854-859.
- Christensen, K. & Mitchell, L.E., 1996. Familial recurrence-pattern analysis of nonsyndromic isolated cleft palate - A Danish Registry study. *American Journal of Human Genetics*, 58, 182-190.
- Christensen, K., et al., 2004. Long term follow up study of survival associated with cleft lip and palate at birth. *British Medical Journal*, 328, 1405.
- Chuo, C.B. et al., 2008. The continuing multidisciplinary needs of adult patients with cleft lip and/or palate. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 45, 633-638.
- Cocchi, G. et al, 2010. International Trends of Down Syndrome 1993–2004: Births in Relation to Maternal Age and Terminations of Pregnancies. *Birth Defects Research* 88, 474–479.
- Cohn, J.F. & Tronick, E.Z., 1983. Three-month-old infant's reaction to stimulated maternal depression. *Child Development*, 54, 185-193.
- Collett, B.R. & Speltz, M.L., 2007. A development approach to mental health for children and adolescents with orofacial clefts. *Orthodontics & Craniofacial Research*, 10, 138-148.
- Compte, R. 2008. De l'acceptation à la reconnaissance de la personne handicapée en France : un long et difficile processus d'intégration. *Empan*. 70, 115-122.
- Couly, G., 2000. L'entretien prenatal et la preparation des parents à l'intervention pour la fente labio-maxillaire. *Médecine fœtale et échographie en gynécologie*, 44, 55-57.

Cox, J.L., Holden, J.M. & Sagovsky, R., 1987. Detection of postnatal depression. Development of the 10-item Edinburgh Postnatal Depression Scale. *The British Journal of Psychiatry*, 150, 782-786.

da Silva Dalben, G., 2009. Termination of pregnancy after prenatal diagnosis of cleft lip and palate-possible influence on reports of prevalence. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontics*, 107(6), 759-762.

Damiano, P.C. et al., 2007. Health-related quality of life among preadolescent children with oral clefts: the mother's perspective, *Pediatrics*, 120(2), 283-290.

Danion-Grilliat, A. & Nezelof, S., 2011. Grandes questions éthiques en psychiatrie de l'enfant. Dans *Danion-Grilliat A. & Bursztejn C. (dir.), Psychiatrie de l'enfant*, Paris : Editions Médecine Sciences Publications Lavoisier, p. 429.

Danoux, N., 2010. *Rythmes précoces et retrait relationnel : une musique de l'échange*. Mémoire de master 2 professionnel de psychologie. Université de Nancy.

Davalbhakta, A. & Hall, P.N., 2000. The impact of antenatal diagnosis on the effectiveness and timing of counselling for cleft lip and palate. *British Journal of Plastic Surgery*, 53, 298-301.

Deloffre, L. & Le Guerch, A., 2011. *Un site internet national d'information pluridisciplinaire à l'usage des familles et des professionnels confrontés aux fentes faciales*, Mémoire présenté pour l'obtention du certificat de capacité d'orthophoniste. Ecole d'orthophonie de Lille. Université de Lille.

Despars, J. et al., 2011. Impact of a Cleft Lip and/or Palate on Maternal Stress and Attachment Representations. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 48, 419-424.

Despars, J. et al., 2012. Impact psychologique des fentes faciales pour l'enfant et ses parents : l'expérience lausannoise. Entretien avec un membre de l'équipe pluridisciplinaire de Lausanne, J. Despars, psychologue. *Orthodontie Française*, 83, 3, 177-181.

Despars, J. & Gyosa A, 2012. *Zoé et le flocon de Max*. Genève : Editions la joie de lire.

Dissaux, C., 2012. *Evaluation à 5 ans enfants porteurs de fentes labio-palatines totales : étude multicentrique*. Thèse de doctorat en médecine. Université de Strasbourg.

- Dixon M.J. *et al.*, 2011. Cleft lip and palate : synthesizing genetic and environmental influences. *Nature Reviews Genetics*, 12(3), 167-178.
- Dölger-Häfner, M. *et al.*, 1997. Parental reactions following the birth of a cleft child. *Journal of Orofacial Orthopedics*, 58, 124-133.
- Dollberg, D. *et al.*, 2006. Sustained withdrawal behavior in clinic referred and non-referred infants. *Infant Mental Health Journal*, 27(3), 292-309.
- Doray, B. *et al.*, 2012. Epidemiology of orofacial clefts (1995-2006) in France (Congenital Malformations of Alsace Registry)]. *Archives de Pédiatrie*, 19(10), 1021-1029.
- Drews, U., 1994. *Atlas de poche d'embryologie*, Paris : Médecine-Sciences, Flammarion.
- Ducreux, M. *et al.*, 2011. Fentes labio-maxillo-palatines : aspects morphologiques et embryologiques. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 45, 263-269.
- Durkheim, E., 1897. *De la division du travail social*. Paris: Les Presses universitaires de France (1967).
- Duverger, P., Chocard, A.S. & Malka, J., 2011. *Psychopathologie en service de pédiatrie, Pédopsychiatrie de liaison*. Paris : Les âges de la vie, Ed. Elsevier Masson., chap.25.
- Ehrenberg, A., 1998. *La Fatigue d'être soi – dépression et société*. Paris : Odile Jacob.
- Endriga, M.C. & Kapp-Simon K.A., 1999. Psychological issues in craniofacial care : state of the art. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 36, 3-11.
- Engel, G.L. & Reichman, F., 1956. Spontaneous and experimentally induced dépressions in an infant with a gastric fistula ; a contribution to the problem of depression. *Journal of the American Psychoanalytic Association*, 4(3), 428-452.
- Enlow, D.H., 1963. *Principles of bone remodeling*, Springfield : Thomas eds.
- Evans, J. *et al.*, 2001. Cohort study of depressed mood during pregnancy and after childbirth. *BMJ*, 323, 257-260.
- Fassin, D. ,2010. *La raison humanitaire*. Paris: Seuil.
- Favre, R., *et al.*, 2009. Is the non-respect of ethical principles by health professionals during first-trimester sonographic Down syndrome screening damaging to patient autonomy? *Ultrasound Obstetrics Gynecology*, 34, 25-32.

- Feldman, R., 2007. Parent-infant synchrony and the construction of shared timing; physiological precursors, developmental outcomes, and risk conditions. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48 (3/4), 329-354.
- Fellous, M., 1991. *La première image, approche socio-anthropologique d'une innovation technique médicale*. Paris : Nathan.
- Field, T., 1984. Early interaction between infants and their postpartum depressed mothers. *Infant Behavior and Development*, 7, 517-522.
- Fischer, N., et al., 1999. Prise en charge des fentes faciales et/ou palatines diagnostiquées in utero. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*, 28, 446-455.
- FitzPatrick, D. & Farrall M., 1993. An estimation of the number of susceptibility loci for isolated cleft palate. *Journal of Craniofacial Genetics and Developmental Biology*, 13, 230-235.
- Fivaz-Depeursinge, E. & Corboz-Warnery, A., 1999. *The primary triangle*. New York, Basic books.
- Flynn, T. et al., 2009. The high prevalence of otitis media with effusion in children with cleft lip and palate as compared to children without clefts. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 73(10), 1441-1446.
- Fogh-Andersen, P., 1981. Genetic and non-genetic factors in the etiology of facial clefts. *Scandinavian Journal of Plastic and Reconstructive Surgery*, 1(1), 22-29.
- Foucault, M., 1999. *Les Anormaux, Cours au Collège de France (1974-1975)*. Paris: Gallimard.
- Foucault, M., 2004. *Naissance de la biopolitique, Cours au Collège de France (1978-1979)*. Paris: Gallimard.
- Fox, N.A., 2004. Temperament and early experience form social behaviour. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1038, 171-178.
- Fraiberg, S., 1975. Ghosts in the nursery: a psychoanalytic approach to the problems of impaired infant-mother relationships. *Journal of Child Psychiatric*, 14 (1), 387-421.

- Fraiberg, S., 1999. Fantômes dans la chambre d'enfants. Evaluation et thérapie des perturbations de la santé mentale du nourrisson. Traduction A. Nataf. Paris : Presses Universitaires de France.
- Furlow, L.T. Jr., 1986. Cleft palate repair by double opposing Z-plasty. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 78(6), 724-738.
- Galliani, E. et al. 2010. Fentes labio-palatines : Les centres de référence et de compétence, le principe du réseau de soin. *Archives de pédiatrie*, 17(6), 785-786.
- Gavarini, L., 2004. *La passion de l'enfant ; filiation, procréation et éducation à l'aube du XXIe siècle*. Paris : Hachette.
- Georgieff, N., 2005. Intérêts de la notion de « théorie de l'esprit » pour la psychopathologie. *La Psychiatrie de l'enfant*, XLVIII, 2, 341-371.
- Gibbon, F.E. & Crampin, L., 2001, An electropalatographic investigation of middorsum palatal stops in an adult with repaired cleft. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 38 (2), 96-105.
- Gissler, M. et al., 2012. Terminations of pregnancy in the European Union. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 119, 324-332.
- Goffman, E., 1975. *Stigmate, les usages sociaux des handicaps*. Paris : Les Editions de Minuit.
- Golse, B., 1990. *Insister-Exister, de l'être à la personne*. Paris : Presses Universitaires de France.
- Golse, B., 2006. *L'être-Bébé*. Paris : Presses Universitaires de France.
- Golse, B., 2011. Les dépressions du bébé et des situations de carence : perspectives psychanalytiques. Dans : *Danion-Grilliat, A. & Bursztejn, C. (sous la direction de). Psychiatrie de l'enfant*. Paris : Lavoisier, p 119-126.
- Grollemund, B. et al., 2010. L'impact des Fentes Labio-Palatines sur les relations parents-enfant. *Archives de Pédiatrie*, 17, 1380-1385.
- Grollemund, B. et al., 2011. Visages fendus : Réflexions sur la prévention normative des malformations faciales. *Cahiers Philosophiques*, 125, 30-46.

- Grollemund, B. *et al.* , 2012. Fentes labiopalatines : une transmission difficile. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 60, 297-301.
- Guédeney, A., 2000. La construction et la Validation d'une échelle de retrait relationnel du jeune enfant. *La psychiatrie de l'enfant*, 3, 39.
- Guédeney, A. & Fermanian, J., 2001. A validity and reliability study of assessment and screening for sustained withdrawal reaction in infancy The Alarm Distress Baby Scale (ADBB). *Infant Mental Health Journal*, 22, 559-575.
- Guédeney, A. et al. 2001. L'évaluation du comportement de retrait relationnel du jeune enfant lors de l'examen pédiatrique par l'échelle d'Alarme Détresse Bébé (ADBB). *La Psychiatrie de l'Enfant*, 44 (1), 211-231.
- Guédeney, A., & Vermillard, M., 2004. L'échelle ADBB : Intérêt en recherche et en clinique de l'évaluation du comportement de retrait relationnel du jeune enfant. *Médecine & Enfance*, 367-371.
- Guédeney, A. et al., 2004. Comportement de retrait relationnel du jeune enfant: du concept à l'outil diagnostique. *Médecine & Sciences*, 20 (11), 1046-1049.
- Guédeney, A., 2005. La position de retrait chez le bébé ou l'échec à maintenir le maintenant. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 53, 32-35.
- Guédeney, A. et al., 2011. Infant rhythms versus parental time : promoting parent-infant synchronie. *The Journal of Physiology*, 105(4-6), 195-200.
- Guédeney, N. & Fermanian, J., 1998. Validation study of the French version of the Edinburgh Postnatal Depression Scale (EDPS): new results about use and psychometric properties. *European Psychiatry: the journal of the Association of European Psychiatrists*, 13, 83-89.
- Guédeney, N. & Guédeney, A., 2002. *L'attachement. Concepts et applications*. Paris : Editions Masson.
- Guédeney, N., 2010. *L'attachement, un lien vital*. Bruxelles : Editions Fabert.
- Guillemin, F., Bombardier, C. & Beaton, D., 1993. Cross-cultural adaptation of health-related quality of life measures: literature review and proposed guidelines. *Journal of Clinical Epidemiology*, 46, 1417-1432.

- Guirimand, N., 2005. De la réparation des “gueules cassées” à la “sculpture du visage”, la naissance de la chirurgie esthétique en France pendant l’entre deux-guerres. *Actes de la recherche en sciences sociales*, 156, 72-87.
- Guyot, A et al., 2013. Prenatal diagnosis of cleft lip with or without cleft palate : retrospective study and review. *Journal de Gynécologie, Obstétrique et Biologie de la Reproduction*, 42(2), 151-158.
- Habermas, J., 2002. *L’avenir de la nature humaine : vers un eugénisme libéral*. Paris : Gallimard.
- Habersaat, S. et al., 2009. Effets du stress sur l’évolution des représentations parentales au cours des 12 premiers mois de vie d’un enfant né avec une fente faciale. *Neuropsychiatrie de l’Enfance et de l’Adolescence*, 57, 199-205.
- Hamonet, C., 2009. *Les personnes en situation de handicap*. Paris : Presses Universitaires de France. Collection Que sais-je ?
- Heidegger, M., 1958. *Essais et Conférences*, Paris : Gallimard.
- Herzog, D. B., & Rathbun, J. M., 1982. Childhood Depression: Developmental Considerations. *American Journal of Diseases of Children*, 136, 115-120.
- Herzog, G., 2011. *Le sourire aux lèvres*. Lausanne : For your smile only !
- Hirsch, E., 2006. *L’éthique au cœur des soins : un itinéraire philosophique*. Paris : Vuibert.
- Hirschberg, J., 2011. Functional consequences of cleft palate and its management. *Orvosi Hetilap*, 142(24), 1259-1263.
- Hume, D., 2000, traduction Bouveresse R. *Essais esthétiques*. Paris : Flammarion.
- Hunt, O. et al., 2005. The psychosocial effects of cleft lip and palate: a systematic review. *European Journal of Orthodontics*, 27, 274-285.
- James, I., 2010. Prise en charge chirurgicale des fentes labio-palatines : anatomie, calendriers et techniques des différents centres de compétence français. *Archives de Pédiatrie*, 17(6), 781-782.
- Jardri, R. et al., 2008. Fetal cortical activation to sound at 33 weeks of gestation: a functional MRI study. *Neuroimage*, 42(1), 10-18.

- Jeffery, S.L. & Boorman, J.G., 2001. Patient satisfaction with cleft lip and palate services in a regional centre. *British Journal of Plastic Surgery* 54, 189–191.
- Jones, M.C., 1988. Etiology of facial clefts : prospective evaluation of 428 patients. *The Cleft Palate Journal*, 25, 16-20.
- Kaarensen, P.I. et al., 2006. A randomized, controlled trial of the effectiveness of an early-intervention program in reducing parenting stress after preterm birth. *Pediatrics*, 118(1), 9-19.
- Kant, E. 1788. *Critique de la raison pratique*. Paris : Presses Universitaires de France (2000).
- Kapp-Simon, K.A. & Mac Guire, D.E., 1997. Observed social interaction patterns in adolescents with and without craniofacial conditions. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 34, 380-384.
- Kernahan, D.A., 1971. The striped Y- a symbolic classification for cleft lip and palate. *Plastic and reconstructive surgery*, 47(5), 469-470.
- Kevles, D.J., 1985. *In the name of eugenics*. Berkeley: University of California Press.
- Kitcher, P., 1996. *The Lives to come*. New York : Simon & Schuster.
- Klennert, M.D., et al., 1983. Emotions as behavior regulators : Social referencing in infancy. Dans : R Plutchik , H Kellerman. *Emotion : theory, research and experience*, Vol. 2 New York, Academic Press, p. 57-86.
- Korff-Sausse, S. 1996. *Le miroir brisé, l'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste*. Paris : Calmann-Lévy.
- Kolk, A.M. et al. 2000. The impact-on-Family Scale: A test of invariance Across Culture. *Journal of Pediatric Psychology*, 25, 5, 323-329.
- Koshnood, B. et al., 2010. Surveillance épidémiologique et diagnostic prénatal des malformations : évolution sur vingt-sept ans 1981-2007. *Registre des malformations congénitales de Paris*. Inserm U953. Université Pierre-et-Marie-Curie.
- Kramer, F.J. et al., 2007. An analysis of quality of life in 130 families having small children with cleft lip/palate using the impact on family scale. *International Journal of Oral Maxillofacial Surgery*, 36, 1146-1152.

- Kramer, F.J. et al., 2008. Quality of life and family functioning in children with nonsyndromic orofacial clefts at preschool ages. *The Journal of Craniofacial Surgery*, 19, 580-587.
- Kreisler, L., 1981. *L'enfant du désordre psychosomatique*. Toulouse : Privat.
- Kreisler, L., 1987. *Le nouvel enfant du désordre psychosomatique*. Toulouse : Privat, collection « Education et culture ».
- Kreisler, L., 1989. La dépression du nourrisson. Dans : *Lebovici, S. & Weil-Halpern, F. (sous la direction de). Psychopathologie du bébé*. Paris : Presses Universitaires de France, (1^{re} éd.), p 341-351.
- Kriens, O. & Bertzbach, P., 1987. Measurement of models of newborns with one sided clefts. *Zahnärztliche Praxis*, 38 (12), 457-463.
- Krueckeberg, S.M. & Kapp-Simon, K.A., 1993. Effect of parental factors on social skills of preschool children with craniofacial anomalies. *Cleft Palate and Craniofacial Journal* 30(5), 490-496.
- Kuttenberger, J., Ohmer, J.N. & Polska, E., 2010. Initial counselling for cleft lip and palate: parents' evaluation, needs and expectations. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 39(3), 214-220.
- Lai, M., King, N. & Wong, H., 2009. Abnormalities of maxillary anterior teeth in Chinese children with cleft lip and palate. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 46(1), 58-64.
- Lammer E.J. et al., 2004. Maternal smoking and the risk of orofacial clefts: Susceptibility with NAT1 and NAT2 polymorphisms. *Epidemiology*, 15(2), 150-156.
- Le Breton, D., 2005. *Anthropologie du corps et modernité*. Paris : Presses Universitaires de France.
- Le Breton, D., 1992. *Des visages Essai d'anthropologie*. Paris : Métailié Traversées.
- Le Diascorn, H., 1972. *Anatomie et physiologie des sutures de la face*. Paris : J. Prélat.
- Le Dref, G et al., 2013. Towards a new procreation ethic : the exemplary instance of cleft lip and palate. *Medecine, Health Care and Philosophy*, 16(3), 365-375.
- Le Nouveau Petit Robert de la langue française*, p. 2234, Paris: Dictionnaires Le Robert.

Le Pendeven, R., Martinot-Duquennoy, V. & Pellerin, P., 2009. Résultats morphologiques à long terme d'une série de 32 patients successifs porteurs de fentes labiopalatines unilatérales totales opérées en condition précoces. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 54, 7-15.

Lebovici, S., 1983. *Le nourrisson, la mère et le psychanalyste*. Paris : Païdos, Le Centurion.

Leplège, A. & Coste, J., 2001. *Mesure de la santé perceptuelle et de la qualité de vie : méthodes et applications*. Paris : Editions Estem, 191-204.

Lerch, D., 2009. Séparer, intégrer, inclure. Enfants handicapés à l'école. *Ethnologie française : Handicaps. Entre discrimination et intégration*, 39 : 443-451.

Lévinas, E., 1947. *Le temps et l'autre*. Paris, PUF, 1989.

Levinas, E., 1982. *Ethique et infini*. Paris : Librairie Générale Française, p. 89-98.

Levinas, E., 1991. *La souffrance inutile. Entre nous*. La Flèche : Le livre de poche, p.100-112.

Lidral, A.C., Romitti, P.A. & Basart A.M., 1998. Association of MSX1 and TGFB3 with non syndromic clefting in humans. *American Journal of Human Genetics*, 63(2), 557-568.

Little, J., Cardy, A., & Munger, R.G., 2002. Tobacco smoking and oral clefts: a meta-analysis. *Bulletin of the World Health Organization*, 82(3), 213-218.

Lockhart, E. 2003. The mental health needs of children and adolescents with cleft lip and/or palate. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 8, 7-16.

Lorente, C. et al., 2000. Maternal occupational risk factors for oral clefts, Occupational exposure and congenital malformation working group. *Scandinavian Journal of Work, Environment & Health*, 26(2), 137-145.

Maarse, W. et al., 2011. Prenatal ultrasound screening for orofacial clefts. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 38(4), 434-439.

Maier, A. et al., 2009. Automatic detection of articulation disorders in children with cleft lip and palate. *The Journal of the Acoustical Society of America*, 126(5), 2589-2602.

Main, M. & Hesse, E., 1990. Parents unresolved traumatic experiences are related to infant disorganized attachment status : is frightened and/or frightening parental behaviour the linking mechanism ? Dans *Greenberg, M.T., Cicchetti, D. & Cummings, E.M.*,

(éd). *Attachment in preschool years: theory, research, and intervention*. Chicago : University of Chicago Press, p. 161-182.

Malecamp, G., 2013. *Le Voyage de Zag, série de quatre livres Pop-up & Les Fentes faciales, application flash*. Diplôme National Supérieur d'Expression Plastique, option Didactique visuelle, spécialité Illustration médicale et scientifique. Haute école des arts du Rhin. Strasbourg.

Malek, R., 2001. *Cleft Lip and Palate: lesions, pathophysiology and primary treatment*, London: Martin Dunitz ed.

Malliart, A., 2011. *Etude du retrait relationnel du nourrisson, symptôme d'alerte d'une souffrance dyadique chez les enfants porteurs de fentes labio-palatines*. Mémoire de recherché en vue de l'obtention du diplôme de psychologue. Ecole de psychologies praticiens, Paris.

Marazita, M.L. et al., 2002. Nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate in China : assessment of candidate regions. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 39, 149-156.

Marazita, M.L. & Moonzy, M.P., 2004. Current concepts in the embryology and genetics of cleft lip and cleft palate. *Clinics in Plastic Surgery*, 31(2), 125-140.

Marcusson, A., Paulin, G. & Ostrup, L., 2002. Facial appearance in adults who had cleft lip and palate treated in childhood. *Scandinavian Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 36, 16-23.

Martinot-Duquennoy, V. & Capon, N., 2002. Synthèse de la prise en charge des fentes labiales et palatines par onze équipes francophones en 2001. *Annales de chirurgie plastique et esthétiques*, 47, 166-171.

Massin, B., 2006. Le sang d'Auschwitz. Dans *Collectif, Nazisme, Science et Médecine*. Paris : Glyphe.

Matern, O. et al., 2012. Left-sided prédominance of hypodontia irrespective of cleft sidedness in a French population. *The Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 49 (3), 1-5.

Maurer, D., 1985. Infants' perception of facedness. Dans *Field T.N. & Fox N. (éd). Social perception in infants*. Norwood, NJ: Ablex.

Matsumoto, M., 2008. Psychological problems related to visible differences in appearance : developmental perspectives. *Shinrigaku Kenkyu*, 79, 66-76.

- McHeik, J.N., & Levard, G., 2006. Réparation chirurgicale néonatale des fentes labiales: impact psychologique chez les mères. *Archives de pédiatrie*, 13, 346-351.
- McComb, H., 1994. Primary repair of the bilateral cleft lip nose: A 4-year review. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 94(1), 37-47.
- Meltzoff, A.N. & Borton, R.W., 1979. Intermodal matching by human neonates. *Nature*, 22, 282 (5737), 403-404.
- Memmi, D., 2003. *Faire vivre et laisser mourir : le gouvernement contemporain de la naissance et de la mort*. Paris : La Découverte.
- Menezes, R. & Vieira, A., 2008. Dental anomalies as part of the cleft spectrum. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 45(4), 414-419.
- Millard, R., 1976. *Cleft Craft I. The unilateral deformity*, Boston : Little Brown and Co.
- Millard, R., 1976. *Cleft Craft II. The Bilateral and rare deformities*, Boston : Little Brown and Co.
- Mitchell, L.E., Healy, S.C. & Chenevix-Trench, G., 1995. Evidence for an association between non syndromic cleft lip with or without cleft palate and a gene located on the long arm of chromosome 4. *American Journal of Human Genetics*, 57, 1130-1136.
- Mooney, M.P. & Siegel, M.I., 2002. *Understanding craniofacial anomalies*. New York : Wiley-Liss Inc.
- Morand, B. et al., 2011. *La séquelle morphologique ou fonctionnelle, sa prise en charge au cours de la croissance de l'enfant*. Communication orale lors des Journées de l'Orthodontie Française, Paris.
- Mortier, P.B., Martinot, V.L. & Anastassov, Y., 1997. Evaluation of the result of cleft lip and palate surgical treatment : preliminary report. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 34(3), 247-255.
- Mossey, P. & Little, J., 2009. Addressing the challenges of cleft lip and palate research in India. *Indian Journal of Plastic Surgery*, 42, 9-18.
- Mossey, P. et al., 2009. Cleft lip and palate. *Lancet*, 374, 1773-1785.

- Munger, R.G. et al., 2009. Plasma zinc concentrations of mothers and the risk of oral clefts in their children in Utah. *Birth Defects Research Part A, Clinical and Molecular Teratology*, 85(2), 151-155.
- Munger, R.G. et al., 2011. Oral clefts and maternal biomarkers of folate-dependent one-carbon metabolism in Utah. *Birth Defects Research Part A, Clinical and Molecular Teratology*, 91(3), 153-161.
- Murray, J.C. et al., 1997. Clinical and epidemiologic studies of cleft lip and palate in the Philippines. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 34, 7-10.
- Murray, L. & Trevarthen, C., 1986. The infant's role in mother-infant communication. *Journal Child Language*, 13, 15-29.
- Murray, L., et al. 2008. Cleft Lip and Palate Study Team. The effect of cleft lip and palate, and the timing of lip repair on mother-infant interactions and infant development. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49 (2), 115-123.
- Mzezewa, S., & Muchemwa, F. C., 2010. Reaction to the birth of a child with cleft lip or cleft palate in Zimbabwe. *Tropical Doctor*, 40, 138-140.
- Nadel, J., et al., 1999. Expectancies for social contingencies in 2-month-olds. *Developmental Science*, 2, 164-173.
- Naschberger, C., 2008. La mise en œuvre d'une démarche "diversité en entreprise". Le cas de l'intégration des personnes en situation de handicap. *Management et avenir* 18 : 42-56.
- Neiswanger, K. et al., 2007. Orbicularis Oris Muscle Defects as an Expanded Phenotypic Feature in Nonsyndromic Cleft Lip with or without Cleft Palate. *American Journal of Medical Genetics Part. A*, 143A(11), 1143-1149.
- Nelson, P. et al. , 2012. Parents' experiences of caring for a child with a cleft lip and/or palate: a review of the literature. *Child: Care, Health & Development*, 38 (1);6-20.
- Nikolaïdes, K.H., Snijders, R.J.M. & Cuckle, H.S., 1998. Correct estimation of parameters for ultrasound nuchal translucency screening. *Prenatal diagnosis*, 18, 511-523.
- Nusbaum, R. et al., 2008. A qualitative description of receiving a diagnosis of clefting in the prenatal or postnatal period. *Journal of Genetic Counseling*, 17, 336-350.
- Oé, K. 1964. *Une affaire personnelle*. Paris : Stock.

Offerdal, K. et al., 2008. Ultrasound Prenatal ultrasound detection of facial clefts: a prospective study of 49,314 deliveries in a non-selected population in Norway. *Obstetrics and Gynecology*, 31(6), 639-646.

Olasoji, H.O., Ugboko, V.I., & Arotiba, G.T., 2007. Cultural and religious components in Nigerian parents' perceptions of the aetiology of cleft lip and palate: Implications for treatment and rehabilitation. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery* 45, 302-305.

Oosterkamp, B.C. et al., 2007. Satisfaction with treatment outcome in bilateral cleft lip and palate patients. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 36, 890-895.

Ortiz-Monasterio, F., 1966. A study of untreated adult cleft palate patients. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 38, 36-42.

Paquot-Le Brun, C. et al., 2007. Séquelles otologiques dans les fentes palatovélares. Analyse et prise en charge. *Revue de Stomatologie et de Chirurgie Maxillofaciale* , 108, 357-368.

Patrick, D.L. et al., 2007. Measuring the quality of life of youth with facial differences. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 44(5), 538-547.

Pavy, B. et al., 1998. Fentes labiales et palatines-Traitement primaire. *Encyclopédie Médico-Chirurgicale, Techniques chirurgicales – Chirurgie plastique reconstructrice et esthétique*, 45-580.

Pelchat, D. et al., 1999. Adaptation of parents in relation to their 6-month-old infant's type of disability. *Child: care, health and development*. 25, 377-396.

Pellerin, P. et al., 2002. Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines au sein du service de chirurgie plastique du centre hospitalier universitaire de Lille. *Annales de Chirurgie Plastique et Esthétique*, 47(2), 106-115.

Persson, M., Becker, M. & Svensson, H., 2008. General intellectual capacity of young men with cleft lip with or without cleft palate and cleft palate alone. *Scandinavian Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 42, 14-16.

Petrovic, A., 1993. Analyse biologique des processus de contrôle de la croissance postnatale de la mandibule et du maxillaire. Dans *Château M, Orthopédie dento-faciale. Bases scientifiques*. Paris : CdP, p. 43-84.

- Picard, A. et al., 2011. Calendrier et protocole interventionnel des fentes labiopalatines au sein du Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique de l'Hôpital d'Enfants Trousseau. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 45, 291-299.
- Pichot, A., 2000. *La société pure*. Paris : Flammarion.
- Polder, B.J. et al., 2004. A meta-analysis of the prevalence of dental agenesis of permanent teeth. *Community Dentistry and Oral Epidemiology*, 32, 217-226.
- Pope, A.W. & Ward, J., 1997. Factors associated with peer social competence in preadolescents with craniofacial anomalies. *Journal of Pediatric Psychology*, 22, 455-469.
- Poupard, B., 2002. 35 ans d'expérience de traitement chirurgical des fentes labio-maxillo-palatines. *Annales de Chirurgie Plastique et Esthétique*, 47, 88-91.
- Préville, M. et al., 1992. *La détresse psychologique: détermination de la fiabilité et de la validité de la mesure utilisée dans l'enquête Santé Québec*. Québec PQ: Rapport de recherche soumis à Santé Québec.
- Prescott, N.J., Winter, R.M. & Malcolm, S., 2001. Nonsyndromique cleft lip and palate: complex genetics and environmental effects. *Annals of Human Genetics*, 65, 505-515.
- Quentel, E., 2011. *Etude de validation du questionnaire Impact On Family Scale en langue française sur les familles dont un enfant présente une fente labio-palatine*. Mémoire du diplôme du certificat d'études cliniques spéciales mention orthodontie, Université de Strasbourg.
- Rapport du Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal. <http://www.cfef.org/archives/lettres/DocusCTE/rapportCTE.pdf>; avril 2005.
- Rajon, A.M., Abadie I. & Grandjean H., 2006. Répercussions du diagnostic périnatal de malformation sur l'enfant et ses parents : approche métapsychologique à partir de l'étude longitudinale de 30 familles. *La psychiatrie de l'enfant*, 49, 349-404.
- Ravens-Sieberer, U., et al., 2001. The testing and validation of the German version of the impact on family scale in families with children with disabilities, *Psychotherapie, Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 51(9-10), 384-393.
- Rey-Bellet, C. & Hohlfeld, J., 2004. Prenatal diagnosis of facial clefts : evaluation of a specialised counselling. *Swiss Medical Weekly*, 134, 640-644.

- Ribeiro, L. et al., 2003. Dental anomalies of the permanent lateral incisors and prevalence of hypodontia outside the cleft area in complete unilateral cleft lip and palate. *The Cleft Palate Craniofacial Journal* 40(2), 172-175.
- Richman, L.C., Wilgenbusch, T. & Hall, T., 2005. Spontaneous verbal labeling: visual memory and reading ability in children with cleft. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 42, 565-569.
- Richman, L.C. & Ryan, S.M., 2003. Do the reading disabilities of children with cleft fit into current models of developmental dyslexia? *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 40, 154-157.
- Ricœur, P., 1990. *Soi-même comme un autre*. Paris : Editions du Seuil.
- Rineau (Frère), *Guidance parentale, éducation phonétique précoce pour enfants atteints de division palatine, d'insuffisance fonctionnelle du voile, d'anomalies labio-dentales*, Centre hospitalier de Nantes, Pr J. Delaire : 1986
- Rival, J.M. & David A., 2001. The genetics of labio-palatal clefts. *Revue de Stomatologie et de Chirurgie Maxillofaciale*, 102(3-4), 171-181.
- Rollot, C. 2014. Accessibilité : les handicapés devront encore attendre. *Le Monde* du 24 février.
- RCOG. Routine ultrasound screening in pregnancy – protocol, standards and training. London 2000.
- Sagi, M., Shiloh, S. & Cohen, T., 1992. Application of the health belief model in a study on parents' intentions to utilize prenatal diagnosis of cleft lip and/or palate. *American Journal Medical Genetics*, 44, 326-333.
- Samerof, A.J. & Emde, R.N., 1993. *Les troubles des relations précoces*. Paris : Presses Universitaires de France, collection « Le fil rouge » (1^{re} éd.).
- Sevin, F., 2010. Particularité de l'otite séro-muqueuse dans les fentes vélo-palatines. *Archives de pédiatrie*, 17(6), 792-793.
- Shahrukh Hashmi S. et al., 2010. National Birth Defects Prevention Study. Maternal fever during early pregnancy and the risk of oral clefts. *Birth Defects Research Part A, Clinical and Molecular Teratology*, 288(3), 186–194.

- Shaikh, D. et al., 2001. Prenatal diagnosis of cleft lip and palate. *British Journal of Plastic Surgery*, 54(4), 288-289.
- Shapira, Y., Lubit, E. & Kuftinec, M., 2000. Hypodontia in children with various types of clefts. *The Angle Orthodontist*, 70(1), 16-21.
- Shaw, W.C. et al., 2001. The eurocleft project 1996-2000: overview. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 29, 131-140.
- Shi, M. et al., 2007. Orofacial cleft risk is increased with maternal smoking and specific detoxification gene variants. *American Journal of Human Genetics*, 80(1), 76-90.
- Shi, M., Wehby, G.L. & Murray, J.C., 2008. Review on genetic variants and maternal smoking in the etiology of oral clefts and other birth defects. *Birth Defects Research. Part C, Embryo Today : reviews*, 84(1), 16-29.
- Sieber, M., et al., 2008. A challenge in spite of acceptance – how mothers of newborn babies with a « cleft » experience the transition from the hospital back home. *Pflege*, 21, 299-307.
- Simon, E. et al., 2011. Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines : protocole de Nancy. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 45, 301-309.
- Skoog, T., 1958. A design for the repair of unilateral cleft lips. *American Journal of Surgery*, 95, 223-226.
- Sloterdijk, P. 1999. *Règles pour le parc humain*. Paris : Mille et une nuits.
- Sloterdijk, P. 2000. *La Domestication de l'Être*. Paris : Mille et une nuits.
- Sommerlad, B.C., 2003. A technique for cleft palate repair. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 112(6), 1542-1548.
- Spanier, G.B., 1976. Measuring dyadic adjustment: new scales for assessing the quality of marriage and similar dyads. *Journal of Marriage and Family*, 38, 15-28.
- Spelke, E.S., 2008. La théorie du Core knowledge. *L'année psychologique*, 108, 721-756.
- Speltz, M.L., Armsden, G.C. & Clarren, S.S., 1990. Effects of craniofacial birth defects on maternal functioning postinfancy. *Journal of Pediatric Psychology*, 15, 177-196.
- Speltz, M., et al., 1997. Early predictors of attachment in infants with cleft lip and/or palate. *Child Development*, 68, 12-25.

Spitz, R.A., 1976. *De la naissance à la parole, la première année de la vie*. Paris : Presses Universitaires de France.

Sroufe, L. A., 1995. *Emotional development: The organization of emotional life in the early years*. Cambridge: Cambridge University Press.

Statham, H., Solomou, W. & Chitty, L., 2000. Prenatal diagnosis of fetal abnormality: psychological effects on women in low-risk pregnancies. *Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology*, 14, 731-747.

Stein, R.K. & Riessman, C.K., 1980. The development of an Impact-On-Family Scale: Preliminary findings. *Medical Care*, 28, 465-472.

Stein, R.K. & Jessop, D., 1985. *Tables documenting the psychometric properties of a measure of the impact of chronic illness on the family*. New York: Pact papers, Albert Einstein College of medicine.

Stein, R.K. & Jessop, D., 2003. The impact on family scale revisited: further psychometric data. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 24, 9-16.

Strauss, R.P. et al., 1995. Physicians and the communication of "bad news", parent experiences of being informed of their child's cleft lip and/or palate. *Pediatrics*, 96, 82-89.

Strauss, R.P., 2002. Beyond easy answers: prenatal diagnosis and counseling during pregnancy. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 39, 164-168.

Stricker, M. et al., 1977. La greffe périostée dans la réparation du palais primaire. *Annales de Chirurgie Plastique*, 22(2), 117-125.

Stricker, M. et al., 2001. Traitement orthopédique des fentes labio-maxillo-palatines : notre attitude. *Revue de Stomatologie et de Chirurgie Maxillofaciale*, 102(3-4), 190-200.

Talmant, J.C., 1990. Séquelles labionarinaires des fentes labiomaxillopalatines. Dans *Levignac J. ed. Chirurgie des lèvres*. Paris : Masson, p. 81-97.

Talmant, J.C., 1993. Nasal malformations associated with unilateral cleft lip. *Scandinavian Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 27, 183-191.

- Talmant, J.C., 1999. CleftRhinoplasty. Dans *Ward Booth, P.W., Schendel, S. & Hausamen, J.E., (Ed.), Maxillofacial Surgery*, London : Churchill Livingstone, p. 1133-1172.
- Talmant, J.-C., Lumineau, J.-P. & Rousteau G., 2002. Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines par l'équipe du docteur Talmant à Nantes. *Annales de Chirurgie Plastique et Esthétique*, 47, 116-125.
- Talmant, J.-C., Talmant, J.-C. & Lumineau J.-P., 2011. Aspect morphofonctionnel et répercussion sur la croissance. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 45, 279-289.
- Talmant, J.C., Talmant, J.C. & Lumineau, J.P., 2011. Fentes labio-palatines : traitement primaire. *Encyclopédie médico-chirurgicale*, 45-580.
- Tennison, C.W., 1952. The repair of unilateral cleft lip by the stencil method. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 9, 115.
- Tessier, P., 1976. Anatomical classification of facial, cranio-facial and latero-facial clefts. *Journal of Maxillofacial Surgery*, 4(2), 69-92.
- Testart, J. 1990. *Le Magasin des Enfants*. Paris : François Bourin.
- Trevarthen, C. & Aitken, A.J., 2003. Intersubjectivité chez le nourrisson: recherche, théorie et application clinique. *Devenir*, 15 (4), 309-427.
- Vallée, L. & Dellatolas, G., 2005. Recommandations sur les outils de repérage, dépistage et diagnostic pour les enfants atteints d'un trouble spécifique du langage. Rapport de la commission d'expert pour le plan national d'action. Ministère de la santé et de la solidarité. Téléchargeable sur le site : http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/recommandations_tsl.pdf.
- Van Rooij, A. et al., 2001. Smoking, genetic polymorphisms in biotransformation enzymes, and nonsyndromic oral clefting: a gene-environment interaction. *Epidemiology*, 12(5), 502-507.
- Veau, V., 1931. *Division palatine. Anatomie, Chirurgie, Phonétique*. Paris : Masson.
- Viaux-Savelon S, et al., 2012. Prenatal Ultrasound Screening: False Positive Soft Markers May Alter Maternal Representations and Mother-Infant Interaction. *PLoS ONE* 7(1), e30935. doi:10.1371/journal.pone.0030935

- Wardill, W.E.M., 1937. The technique of the opération for cleft palate. *The British Journal of Surgery*, 25, 117-130.
- Warren, D.W., Drake, A.F. & Davis, J.U., 1996. The nasal airway in breathing and speech. Dans *Berkowitz S. ed., Cleft lip and palate, perspectives in management*, San Diego : Singular Publishing Group Inc, vol II, 61-73.
- Weber, J.C, et al., 2008. Les soignants et la décision d'interruption de grossesse pour motif médical : entre indications cliniques et embarras éthiques. *Sciences sociales et santé* 1 (26), 93-120.
- Weber, J.C., 2012. Les indications des IMG. Un modèle d'étude de la porosité du champ médical. Dans *Prescrire, proscrire. Enjeux non médicaux dans le champ de la santé*, ed. C. Le Bodic and A.C. Hardy. Rennes : Presses Universitaires de Rennes, p 19-27.
- Wehby, G. & Cassell, C.H., 2010. The impact of orofacial clefts on quality of life and healthcare use and costs. *Oral Diseases*, 16, 3–10.
- Wehby, G.L. & Murray, J.C., 2010. Folic acid and orofacial clefts: a review of the evidence. *Oral Diseases*, 16(1), 11–19.
- Weinberg, S.M., et al., 2008. Three-dimensional morphometric analysis of craniofacial shape in the unaffected relatives of individuals with nonsyndromic orofacial clefts : a possible marker for genetic susceptibility. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 146A(4), 409–420.
- Weissenbach, O., 2011. Avant-propos. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 45, 257-258.
- Weissenbach, O. et al., 2011. Organisation du traitement et moyens de l'orthodontie dans la réhabilitation des fentes labio-maxillo-palatines. *Revue d'Orthopédie Dento-Faciale*, 45, 311-317.
- Wilcox, A. et al., 2007. Folic acid supplements and risk of facial clefts: national population based case-control study. *British Medical Journal*, 334(7591), 464.
- Winnicott, D. W., 1978. *Jeu et Réalité, l'espace potentiel*. Paris : Gallimard.
- World Health Organisation. The ICD-10. Classification of behavioral disorders. Geneva: WHO, 1988.

Worms, F. 2006. Les deux concepts du soin. Vie, médecine, relations morales. *Revue Esprit*, janvier, 141-157.

Wu, T. et al., 2010. Evidence of gene environment interaction for the IRF6 gene and maternal multivitamin supplementation in controlling the risk of cleft lip with/without cleft palate. *Human Genetics*, 128(4), 401-410.

Wyszynski, D.F., Perandones, C. & Bennun, R.D., 2003. Attitudes toward prenatal diagnosis, termination of pregnancy and reproduction by parents of children with nonsyndromic oral clefts in Argentina. *Prenatal Diagnosis* 23: 722-727.

Wyszynski, D.F. et al., 1996. Genetics of nonsyndromic oral clefts revisited. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, 33(5), 406-417.

Yasdy, M.M. et al., 2007. Priorities for future public health research in orofacial clefts. *Cleft Palate and Craniofacial Journal*, 44, 351-357.

Yonnet, P., 2006. *Le recul de la mort. L'avènement de l'individu contemporain*. Paris: Gallimard.

Zero to Three, National Center for Clinical Infant Programs. Diagnostic classification : 0-3. Diagnostic classification of mental health and development disorders of infancy and early childhood. Washington, DC, 1994, Traduction française 1998. Paris : Editions Médecine & Hygiène.

Zhu, H., Kartiko, S. & Finnell, R.H., 2009. Importance of gene-environment interactions in the etiology of selected birth defects. *Clinical Genetics*, 75(5), 409-423.

TABLE DES MATIERES

| | |
|--|-----------|
| REMERCIEMENTS | 5 |
| SOMMAIRE | 7 |
| INTRODUCTION | 10 |
| CHAPITRE I : POURQUOI AVOIR RECOURS A LA REFLEXION ETHIQUE POUR LA PRISE EN CHARGE | |
| DES FLP | 17 |
| 1 QU'EST CE QUE L'ETHIQUE ? | 17 |
| 1.1 Différencier l'éthique de la morale | 18 |
| 1.2 L'éthique médicale face à ces concepts philosophiques | 19 |
| 1.3 L'éthique du soin et les principes de l'éthique médicale | 19 |
| 1.3.1 Une éthique du soin | 19 |
| 1.3.2 Les grands principes de l'éthique médicale | 20 |
| 1.3.2.1 Bienveillance et non malveillance | 20 |
| 1.3.2.2 Dignité de la personne | 21 |
| 1.3.2.3 Vulnérabilité | 21 |
| 1.3.2.4 Autonomie et consentement | 22 |
| 1.4 <i>Enfant porteur de FLP : spécificités éthiques et responsabilités des soins</i> | 24 |
| 2 LA PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DES ENFANTS PORTEURS DE FLP EN FRANCE | 25 |
| 2.1 <i>Le visage : miroir des émotions, témoin de la beauté</i> | 25 |
| 2.2 <i>La grande variabilité des actes et des protocoles</i> | 28 |
| 2.3 <i>Éthique et réseau de soins : les centres de référence et de compétence</i> | 30 |
| 2.3.1 La pluridisciplinarité : l'élaboration d'un dessein commun. L'exemple du CHU de Strasbourg | 32 |
| 2.3.2 Pour une éthique de l'information, de la compréhension, du consentement | 33 |
| 2.3.3 Pour une éthique de la narration, de l'écoute et de l'accompagnement | 34 |
| 2.3.4 Pour une éthique de la connaissance : comprendre toutes les composantes du problème pour mieux soigner et/ou aider | 36 |
| 2.4 <i>Quels sont les enjeux éthiques de la prévention ?</i> | 37 |
| CHAPITRE II : LES FENTES LABIALES, PALATINES, LABIO-PALATINES..... | 40 |
| 1 ETAT DES CONNAISSANCES SCIENTIFIQUES ACTUELLES | 40 |
| 1.1 <i>Epidémiologie</i> | 40 |
| 1.2 <i>Embryologie faciale</i> | 42 |
| 1.2.1 Palais primaire | 42 |
| 1.2.2 Palais secondaire | 44 |
| 1.3 <i>Étiologie</i> | 46 |
| 1.4 <i>Formes cliniques et classification</i> | 48 |
| 1.4.1 Formes anatomo-cliniques | 48 |
| 1.4.1.1 Les fentes du palais primaire : uni ou bilatérales | 50 |
| 1.4.1.2 Les fentes du palais secondaire : médianes | 50 |
| 1.4.2 Classifications des fentes | 53 |
| 1.5 <i>Conséquences morphologiques</i> | 56 |
| 1.5.1 Caractéristiques de la malformation unilatérale de la lèvre | 56 |
| 1.5.2 Caractéristiques de la malformation bilatérale de la lèvre | 56 |
| 1.5.3 Caractéristiques du nez malformé | 57 |
| 1.5.4 Caractéristiques du maxillaire malformé | 58 |

| | | |
|---|--|-----------|
| 1.5.5 | Troubles au niveau de l'arcade maxillaire..... | 58 |
| 1.5.6 | Troubles dentaires | 60 |
| 1.6 | Conséquences fonctionnelles..... | 61 |
| 1.6.1 | Succion-déglutition | 61 |
| 1.6.2 | Ventilation à prédominance buccale | 62 |
| 1.6.3 | Troubles de la mastication | 62 |
| 1.6.4 | Troubles de la phonation | 62 |
| 1.6.5 | Troubles de l'audition | 63 |
| 2 | PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE AUTOUR DES FLP | 63 |
| 2.1 | <i>Concepts généraux</i> | 63 |
| 2.2 | <i>Échographie</i> | 64 |
| 2.3 | <i>Intervention chirurgicale</i> | 65 |
| 2.3.1 | Chirurgies primaires | 65 |
| 2.3.2 | Chirurgies secondaires | 66 |
| 2.4 | <i>Otorhinolaryngologie</i> | 66 |
| 2.5 | <i>Orthopédie dentofaciale</i> | 67 |
| 2.5.1 | L'orthopédie..... | 67 |
| 2.5.2 | L'orthodontie | 68 |
| 2.6 | <i>Odontologie</i> | 69 |
| 2.7 | <i>Orthophonie</i> | 69 |
| 2.8 | <i>Psychologie et psychopathologie</i> | 70 |
| 2.9 | <i>Canevas thérapeutique</i> | 71 |
| 2.10 | <i>Variabilité des techniques chirurgicales du traitement primaire</i> | 72 |
| 3 | GESTES CHIRURGICAUX REALISES LORS DE LA CHIRURGIE PRIMAIRE ET DIFFERENCES CONCEPTUELLES DES PROTOCOLES EN FRANCE..... | 77 |
| 3.1 | <i>Préparation orthopédique préchirurgicale : obturateur néonatal</i> | 77 |
| 3.2 | <i>Interventions au niveau de la lèvre</i> | 78 |
| 3.3 | <i>Interventions au niveau du palais</i> | 81 |
| 3.3.1 | Voile du palais | 81 |
| 3.3.2 | Palais osseux | 82 |
| 3.4 | <i>Interventions au niveau du nez</i> | 84 |
| 3.5 | <i>Interventions au niveau de l'os alvéolaire</i> | 85 |
| 3.6 | <i>Protocoles chirurgicaux des quatre centres retenus pour l'étude</i> | 86 |
| CHAPITRE III : CONSEQUENCES PSYCHOLOGIQUES DES FLP POUR L'ENFANT ET SES PARENTS..... | | 87 |
| 1 | DEVELOPPEMENT PSYCHOLOGIQUE DE L'ENFANT | 87 |
| 1.1 | <i>Découverte des compétences précoces</i> | 87 |
| 1.2 | <i>Interactions précoces et cognitions sociales</i> | 94 |
| 1.3 | <i>Le développement du langage</i> | 97 |
| 2 | LE RETRAIT RELATIONNEL DU NOURRISSON | 99 |
| 2.1 | <i>L'attachement</i> | 99 |
| 2.2 | <i>La dépression précoce</i> | 102 |
| 2.2.1 | La dépression anaclitique de René A. Spitz | 102 |
| 2.2.2 | John Bowlby | 103 |
| 2.2.3 | Classification diagnostique de la dépression du bébé | 104 |
| 2.3 | <i>Le concept de retrait relationnel précoce</i> | 106 |
| 2.3.1 | Premières observations | 107 |
| 2.3.2 | Le « freezing » de Selma Fraiberg | 107 |
| 2.3.3 | La « désynchronisation » de Ruth Feldman | 108 |

| | | |
|---|--|------------|
| 2.4 | <i>Le comportement de retrait dans la psychopathologie précoce</i> | 109 |
| 2.4.1 | Le retrait comme signal d'alarme | 109 |
| 2.4.2 | Des causes relationnelles, organiques ou mixtes | 112 |
| 2.4.3 | L'échelle Alarme Détresse Bébé (ADBB) ou comment repérer et « mesurer » le retrait | 113 |
| 3 | L'ENFANT PORTEUR DE FENTE ET LA RELATION MERE-ENFANT | 114 |
| 3.1 | <i>L'enfant porteur de fente</i> | 115 |
| 3.1.1 | L'enfant et sa malformation : le handicap dans le regard des autres | 115 |
| 3.1.2 | Un visage et des conséquences | 116 |
| 3.1.3 | Impact psychologique et développement cognitif du patient | 117 |
| 3.2 | <i>Les parents face à la malformation de leur enfant</i> | 119 |
| 3.2.1 | L'annonce du diagnostic | 119 |
| 3.2.1.1 | Le diagnostic en anténatal | 119 |
| 3.2.1.2 | Le diagnostic en postnatal | 121 |
| 3.2.1.3 | Le vécu de l'annonce | 122 |
| 3.2.2 | L'enfant rêvé et la malformation | 123 |
| 3.2.2.1 | Le deuil de l'enfant imaginaire | 123 |
| 3.2.2.2 | Les représentations parentales | 124 |
| 3.2.3 | Retentissement psychologique de la malformation de l'enfant sur les parents | 126 |
| 3.2.4 | Stress et symptômes post-traumatiques | 127 |
| | | |
| CHAPITRE IV : ETUDES CLINIQUES : NECESSITE DE RECUEILLIR DES DONNEES ROBUSTES POUR FAIRE EVOLUER LES PRATIQUES | | 129 |
| 1 | IMPACT DU DIAGNOSTIC PRENATAL | 129 |
| 1.1 | <i>Conception de la recherche</i> | 130 |
| 1.2 | <i>Plan expérimental</i> | 131 |
| 1.2.1 | Population étudiée | 132 |
| 1.2.1.1 | Critères d'inclusion | 132 |
| 1.2.1.2 | Critères de non inclusion | 132 |
| 1.3 | <i>Résultats</i> | 132 |
| 1.4 | <i>Discussion</i> | 150 |
| 1.4.1 | La réaction immédiate après l'annonce | 155 |
| 1.4.2 | L'antériorité familiale de la malformation | 156 |
| 1.4.3 | L'alimentation et l'allaitement | 157 |
| 1.4.4 | Le deuil de l'enfant parfait | 159 |
| 1.4.5 | L'étiologie et la culpabilité | 159 |
| 1.4.6 | La rencontre du chirurgien | 160 |
| 1.4.7 | L'information concernant le protocole | 161 |
| 1.4.8 | Internet et l'importance de l'image | 161 |
| 1.4.9 | La réaction des proches | 164 |
| 1.4.10 | L'avortement | 164 |
| 1.4.11 | Les propositions d'amélioration des conditions de prise en charge | 166 |
| 1.4.11.1 | Importance de la formation des personnels des maternités à la spécificité de cette malformation 166 | |
| 1.4.11.2 | Présence et mise à disposition d'un réseau de spécialistes de la santé mentale | 167 |
| 1.4.11.3 | Réduire au maximum le délai entre l'annonce et la première rencontre avec le chirurgien | 169 |
| 1.4.11.4 | Rencontre avec d'autres parents ayant vécu la même situation | 169 |
| 1.4.11.5 | Décrire précisément ce qu'est une amniocentèse | 171 |
| 1.4.11.6 | Présenter les personnes présentes dans la salle d'examen lors de l'annonce de la malformation | 171 |
| 1.4.11.7 | Réserver des chambres individuelles après l'accouchement | 172 |
| 2 | ETUDE ISSUE DU PROGRAMME HOSPITALIER DE RECHERCHE CLINIQUE | 173 |
| 2.1 | <i>Genèse du projet</i> | 173 |
| 2.2 | <i>Description de la recherche</i> | 174 |

| | | |
|---------|---|-----|
| 2.2.1 | Hypothèses | 174 |
| 2.2.2 | Résultats attendus | 175 |
| 2.3 | <i>Objectifs de l'essai</i> | 175 |
| 2.3.1 | Objectifs principaux | 175 |
| 2.3.2 | Objectifs secondaires | 176 |
| 2.4 | <i>Conception de la recherche</i> | 179 |
| 2.4.1 | Critères d'évaluation principaux | 179 |
| 2.4.2 | Critères d'évaluation secondaires | 179 |
| 2.4.3 | Plan expérimental | 180 |
| 2.5 | <i>Population étudiée</i> | 181 |
| 2.5.1 | Critères d'inclusion | 181 |
| 2.5.2 | Critères de non-inclusion | 181 |
| 2.6 | <i>Déroulement pratique de la recherche</i> | 182 |
| 2.6.1 | Modalités de recrutement | 182 |
| 2.6.2 | Modalités d'information et de recueil du consentement | 183 |
| 2.6.2.1 | Dans le cas d'un diagnostic anténatal | 184 |
| 2.6.2.2 | Dans le cas d'un diagnostic postnatal..... | 184 |
| 2.6.3 | Actes pratiqués | 185 |
| 2.6.4 | Chronologie des actes/visites | 185 |
| 2.6.4.1 | Inclusion | 186 |
| 2.6.4.2 | Déroulement des examens | 187 |
| 2.6.5 | Description des outils et évaluations retenus..... | 187 |
| 2.6.5.1 | Pour l'enfant porteur de FLP : échelle ADBB (Annexe 7) | 188 |
| 2.6.5.2 | Parenting Stress Index (PSI)..... | 189 |
| 2.6.5.3 | Indices de détresse psychologique – Enquête Santé Québec (IDPESQ) (Annexe 8)..... | 190 |
| 2.6.5.4 | Edinburgh Post-partum Depression Scale (EPDS) (Annexe 9) | 190 |
| 2.6.5.5 | Questionnaire d'ajustement dyadique dans le couple de Spanier (Annexe 10) | 191 |
| 2.6.5.6 | Impact On Family Scale (IOFS) (Annexe 11) | 191 |
| 2.6.5.7 | Questionnaires ad hoc..... | 192 |
| 2.7 | <i>Analyses statistiques et validité des résultats</i> | 193 |
| 2.7.1 | Description des méthodes statistiques utilisées..... | 193 |
| 2.7.2 | Nombre de personnes incluses et justification..... | 194 |
| 2.7.3 | Niveau de significativité statistique | 195 |
| 2.8 | <i>Résultats préliminaires</i> | 196 |
| 2.8.1 | Répartition des familles suivant les groupes « Intervention précoce » et « Intervention tardive »..... | 197 |
| 2.8.2 | Caractéristiques démographiques, sociologiques et professionnelles de l'échantillon à mi-parcours du PHRC | 199 |
| 2.8.3 | Résultats préliminaires de l'échelle ADBB | 201 |
| 2.8.4 | Résultats préliminaires de l'échelle PSI..... | 204 |
| 2.8.5 | Résultats préliminaires de l'échelle IOFS | 205 |
| 2.8.6 | Résultats préliminaires de l'échelle EPDS | 207 |
| 2.8.7 | Résultats préliminaires de l'échelle de Spanier | 210 |
| 2.9 | <i>Discussion</i> | 211 |
| 2.9.1 | Recrutement et choix des questionnaires | 211 |
| 2.9.2 | Questionnaire Parenting Stress Index..... | 213 |
| 2.9.3 | Echelle Alarme Détresse Bébé | 213 |
| 2.9.4 | Echelle d'impact sur la famille IOFS | 214 |
| 2.9.5 | L'échelle EPDS | 214 |
| 3 | ADAPTATION TRANSCULTURELLE ET VALIDATION DU QUESTIONNAIRE IOFS EN LANGUE FRANÇAISE | 215 |
| 3.1 | <i>Introduction</i> | 215 |
| 3.2 | <i>Justification et description générale de la recherche</i> | 216 |
| 3.2.1 | Présentation du questionnaire IOFS | 216 |

| | | |
|------------|---|------------|
| 3.2.2 | Justification de la nécessité d'une adaptation transculturelle associée à la traduction en langue française | 217 |
| 3.2.3 | Objectifs de l'étude | 218 |
| 3.2.3.1 | Objectif principal | 218 |
| 3.2.3.2 | Objectifs secondaires | 218 |
| 3.2.3.3 | Type d'étude | 219 |
| 3.2.4 | Méthode de traduction en français de l'IOFS | 219 |
| 3.2.5 | Adaptation transculturelle de l'IOFS | 222 |
| 3.3 | Matériel et méthode | 222 |
| 3.3.1 | Population étudiée | 222 |
| 3.3.1.1 | Critères d'inclusion et de non-inclusion | 223 |
| 3.3.1.2 | Critères de sortie de l'étude | 224 |
| 3.3.1.3 | Nombre de sujets nécessaires | 224 |
| 3.3.2 | Méthodologie statistique de l'analyse de validité du questionnaire | 225 |
| 3.3.3 | Modalités et déroulement pratique de l'étude | 226 |
| 3.3.3.1 | Les modalités | 226 |
| 3.3.4 | Le questionnaire IOFS en langue française | 226 |
| 3.3.5 | Déroulement pratique de l'étude | 228 |
| 3.3.6 | Questionnaire complémentaire de données socio-économiques | 231 |
| 3.4 | Résultats | 231 |
| 3.4.1 | Analyse descriptive de l'échantillon | 231 |
| 3.4.1.1 | Caractéristiques de la population d'enfants étudiée | 232 |
| 3.4.1.2 | Caractéristiques de la population des parents étudiée | 233 |
| 3.4.2 | Analyse descriptive des réponses au questionnaire complémentaire de données familiales | 233 |
| 3.4.3 | Analyse descriptive des réponses à l'IOFS | 234 |
| 3.4.3.1 | Impact social | 234 |
| 3.4.3.2 | Concernant l'impact personnel | 238 |
| 3.4.3.3 | Impact sur les frères et sœurs | 239 |
| 3.4.4 | Corrélations entre les données administratives, socio-économiques et l'IOFS | 239 |
| 3.5 | Interprétation des résultats | 241 |
| 3.6 | Discussion | 242 |
| 3.7 | Conclusion | 246 |
| 4 | CREATION D'UN SUPPORT DE REEDUCATION ORTHOPHONIQUE ET D'UNE PLAQUETTE D'INFORMATIONS | 247 |
| 4.1 | Justification de l'étude | 247 |
| 4.2 | Méthodologie pour la création de la plaquette «Exercices de souffle» | 248 |
| 4.2.1 | Population de l'étude | 248 |
| 4.2.2 | Modalité de recueil d'informations | 249 |
| 4.2.2.1 | Elaboration d'un questionnaire | 249 |
| 4.2.2.2 | Entretiens avec les familles | 250 |
| 4.2.2.3 | Supports informatiques existants | 250 |
| 4.2.3 | Résultats concernant les thèmes abordés lors des entretiens parentaux | 251 |
| 4.2.3.1 | Informations générales sur la prise en charge au centre | 251 |
| 4.2.3.2 | Les jeux de souffle | 252 |
| 4.2.3.3 | Développement du langage et de la parole | 253 |
| 4.2.3.4 | L'audition | 254 |
| 4.2.4 | Élaboration du contenu et choix de la formulation | 254 |
| 4.2.5 | Elaboration de la forme de ces plaquettes | 255 |
| 4.3 | Pour la création du support de rééducation orthophonique | 255 |
| 4.3.1 | Processus de création | 256 |
| 4.3.1.1 | Choix des exercices | 256 |
| 4.3.1.2 | L'histoire | 257 |
| 4.3.2 | Utilisation | 257 |
| 4.3.3 | Pourquoi le choix d'un livre animé ? | 258 |

CHAPITRE V : POUR UNE ETHIQUE D'UNE PRISE EN CHARGE « BIENVEILLANTE » DES ENFANTS

| | |
|--|------------|
| PORTEURS DE FLP..... | 260 |
| 1 UN CONTEXTE SOCIOTECHNIQUE FAVORABLE A UNE NOUVELLE ETHIQUE DE LA PROCREATION | 261 |
| 1.1 <i>L'acquisition progressive de la maîtrise de la procréation par la femme.....</i> | <i>261</i> |
| 1.2 <i>Le désir d'un enfant parfait dans le cadre d'une société de la performance... ..</i> | <i>264</i> |
| 1.3 <i>Une société qui marginalise les porteurs de handicaps.....</i> | <i>266</i> |
| 2 LES PROGRES DU DIAGNOSTIC PRENATAL..... | 268 |
| 2.1 <i>La question de l'échographie.....</i> | <i>269</i> |
| 2.2 <i>La place de la trisomie 21.....</i> | <i>270</i> |
| 2.3 <i>La place des FLP.....</i> | <i>271</i> |
| 3 LE CAS EMBLEMATIQUE DE LA FLP AU SEIN DE CETTE NOUVELLE ETHIQUE DE LA PROCREATION | 272 |
| 3.1 <i>La « violence » de l'annonce de FLP</i> | <i>272</i> |
| 3.2 <i>L'imaginaire de la filiation et la FLP</i> | <i>273</i> |
| 3.3 <i>La révélation récente de la souffrance psychologique de cette malformation immémoriale</i> <i>275</i> | |
| 4 POUR UNE AUTRE ETHIQUE DE LA PROCREATION..... | 278 |
| 4.1 <i>Une éthique de l'altérité.....</i> | <i>278</i> |
| 4.2 <i>Oser des pratiques innovantes et créatrices, destinées aux parents, aux enfants mais</i> <i>aussi aux personnels de santé.....</i> | <i>280</i> |
| 4.2.1 <i>Qualité de l'information.....</i> | <i>280</i> |
| 4.2.1.1 <i>Au moment de l'annonce</i> | <i>280</i> |
| 4.2.1.2 <i>Au moment de la naissance</i> | <i>281</i> |
| 4.2.1.3 <i>Avant la première intervention et au cours du déroulement du protocole de soins.....</i> | <i>282</i> |
| 4.2.2 <i>Réseau de prise en charge</i> | <i>284</i> |
| 4.2.2.1 <i>Les filières de soins.....</i> | <i>284</i> |
| 4.2.2.2 <i>Les structures hospitalières.....</i> | <i>285</i> |
| 4.2.3 <i>La formation continue.....</i> | <i>286</i> |
| 4.2.4 <i>Perspectives et projets de recherche en attente de finalisation</i> | <i>288</i> |
| 4.2.4.1 <i>Evaluation de la phonation.....</i> | <i>288</i> |
| 4.2.4.2 <i>Projet d'évaluation des enfants après la chirurgie primaire</i> | <i>290</i> |
| 4.2.5 <i>Trouver une source de financement : création d'un fonds de dotation</i> | <i>291</i> |
| 4.3 <i>Reconnaissance de la différence</i> | <i>294</i> |
| CONCLUSION GENERALE..... | 296 |
| TABLE DES ILLUSTRATIONS | 307 |
| LISTE DES TABLEAUX | 309 |
| INDEX..... | 313 |
| BIBLIOGRAPHIE | 315 |
| TABLE DES MATIERES | 340 |

Table des matières des annexes

| | |
|----------------|-----|
| ANNEXE 1..... | 347 |
| ANNEXE 2..... | 353 |
| ANNEXE 3..... | 354 |
| ANNEXE 4..... | 359 |
| ANNEXE 5..... | 377 |
| ANNEXE 6..... | 383 |
| ANNEXE 7..... | 384 |
| ANNEXE 8..... | 386 |
| ANNEXE 9..... | 388 |
| ANNEXE 10..... | 390 |
| ANNEXE 11..... | 391 |
| ANNEXE 12..... | 393 |
| ANNEXE 13..... | 395 |
| ANNEXE 14..... | 413 |
| ANNEXE 15..... | 425 |
| ANNEXE 16..... | 431 |
| ANNEXE 17..... | 435 |
| ANNEXE 18..... | 440 |
| ANNEXE 19..... | 106 |
| ANNEXE 20..... | 476 |
| ANNEXE 21..... | 481 |
| ANNEXE 22..... | 489 |
| ANNEXE 23..... | 498 |



Archives de pédiatrie 17 (2010) 1380–1385

L'impact des fentes labiopalatines sur les relations parents-enfant

The impact of cleft lip and palate on the parent-child relationships

B. Grollemund^{a,b,*}, E. Galliani^c, V. Soupre^c, M.-P. Vazquez^{c,d}, A. Guedeney^e,
A. Danion^{b,f}

^a Département d'orthopédie dento-faciale, faculté de chirurgie dentaire, hôpitaux universitaires de Strasbourg, 67000 Strasbourg, France

^b EA 3424 IRIST, laboratoire d'éthique et pratiques médicales, université de Strasbourg, 1, place de l'Hôpital, 67091 Strasbourg, France

^c Service de chirurgie maxillofaciale et plastique, centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale, hôpital Trousseau, AP-HP, 75012 Paris, France

^d UFR de médecine, université Pierre-et-Marie-Curie-Paris-6, 75005 Paris, France

^e Service de psychiatrie infanto-juvénile, hôpital Bichat-Claude-Bernard, 75018 Paris, France

^f Pôle psychiatrie santé mentale, hôpitaux universitaires de Strasbourg, 67000 Strasbourg, France

Disponible sur Internet le 3 août 2010

Résumé

Les fentes labiales et palatines (FLP) sont les malformations faciales humaines les plus fréquentes. Selon l'origine ethnique et/ou géographique des populations étudiées, elles peuvent concerner jusqu'à 1/500 naissances. Les difficultés rencontrées par les familles sont évidemment repérables à la naissance lors de la première rencontre des parents avec leur enfant, puis lors de chaque changement de cycle de vie : à l'entrée en école maternelle qui correspond à la première véritable socialisation de l'enfant, à l'entrée au cours préparatoire qui correspond à l'apprentissage de la lecture puis au collège, période à nouveau critique du fait de l'adolescence. Le parcours médical d'un adulte porteur d'une FLP peut être particulièrement chargé dans la mesure où il a dû subir de nombreux traitements durant toute son enfance, son adolescence et parfois encore à l'âge adulte. Ce contexte médicochirurgical, concernant une malformation atteignant la face et donc le visage, largement impliqué dans les relations interpersonnelles et l'expression des émotions, peut être lourd de conséquences. La majorité des enfants présentant des FLP et vivant en France sont suivis régulièrement dans des centres référents ou compétents par une équipe pluridisciplinaire. Seuls les deux centres référents français bénéficient de la présence permanente d'un psychologue. Il est indispensable de généraliser sous forme de réseau la prise en compte de la santé mentale de ces enfants et de leurs parents à tous les centres compétents en proposant une aide psychologique lors du suivi thérapeutique de ces enfants et cela dès leur plus jeune âge.

© 2010 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Abstract

Cleft lips and palates (CLPs) are the most common human facial malformations. Depending on the ethnic and/or geographical origin of the studied populations, they can affect up to 1/500 newborns. The treatment of these patients is multidisciplinary because these malformations have not only aesthetic consequences but also functional consequences as the phonation, hearing, deglutition, mastication and ventilation are altered. These consequences can also be psychological since the building of the body image, the way others perceive it, is likely to be seriously altered. In Europe there are over

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : bruno.grollemund@gmail.com (B. Grollemund).

210 reference hospitals for children affected by CLP. Besides, about 190 different protocols were identified. So far no generic protocol was recognized by the medical community as a whole. This discrepancy can be explained by the fact that the aesthetic and functional result of a protocol cannot be accurately assessed before adulthood when the child's growth is complete. Patients presenting with CLP don't usually seem to present with any serious psychological or psychiatric pathology. Yet a close review of the related literature shows that disorders are actually described: behavioural troubles, anxiety, depression and esthetical dissatisfaction with one's face in children as well as in adults. The difficulty in interpreting these disorders lies in the various factors that are likely to impact this condition (family setting, importance and type of the cleft, surgery protocol, growth, social environment...). A multidisciplinary examination of the face and a careful consideration of concerned families show the importance of the psychological context and the risks of a disharmonious structuring of the parents-child relationships on the child's development. The identification of the difficulties faced by these families, depending on the child's age, can be easily identified. Of course they can be identified at birth when the family first sees the child and later on at each stage of the child's life cycle (when starting at kindergarten where the child socialises for the very first time, at the start of the first year in primary school where pupils learn how to read and then at the start of secondary school which is yet another crucial step for the child due to the adolescence period). It is also obvious that an adult affected by CLP has a particularly heavy medical history as the patient had to go through various treatments and surgical interventions during his childhood and adolescence, which is even sometimes maintained at adulthood. Repeated appointments with the different specialists involved in their treatment punctuate their life as well as their parents'. This medico-surgical setting for facial malformations i.e. the features of the patient's face which are largely involved in their interpersonal relationships and the expression of emotions can have serious consequences. Most children presenting with CLPs and living in France benefit from regular follow-up schemes carried out in competent reference centres by a multidisciplinary team whose members represent each of the fields of expertise involved in the correction of this malformation: infantile and maxillofacial surgery, otorhinolaryngology (or ENT), orthophony and dentofacial orthopedics. Only the two French reference centres benefit from the permanent presence of a psychologist. This raises the question whether every care centre should take into care these children and their parents' mental health by offering psychological support during the course of the therapeutic follow-up scheme for these children, and this from an early age on as is recommended by the American Cleft Palate Craniofacial Association.

© 2010 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Mots clés : Fentes labiopalatines ; Représentations parentales ; Stress traumatique ; Diagnostic prénatal

I. INTRODUCTION

Les fentes labiales assorties ou non d'une fente palatine (FLP) et les fentes palatines (FP) isolées sont les malformations crâniofaciales les plus fréquentes chez l'homme. En France, leur prévalence est d'environ 1/700 naissances mais elle peut varier selon l'origine géographique de 1/300 naissances pour les Asiatiques à 1/2500 naissances pour les Africains [1,2]. Elles ont pour origine un défaut de coalescence des bourgeons faciaux au cours de l'embryogenèse lors de la formation du palais primaire (FL) et/ou du palais secondaire (FLP ou FP).

Leur étiologie des FLP est plurifactorielle à la fois d'origine multigénétique et environnementale [3,4].

Le diagnostic de ces malformations est effectué soit in utero lors d'une échographie prénatale soit à la naissance. Les techniques d'imagerie sont désormais suffisamment fines pour révéler une FLP lors de la deuxième échographie vers la 24^e semaine d'aménorrhée. En revanche, une FP isolée peut passer inaperçue et n'être découverte qu'à la naissance.

PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE DES FENTES LABIALES ET PALATINES

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.

Certaines équipes privilégient une intervention précoce, dès la naissance, afin de rétablir rapidement les fonctions (ventilation, déglutition et phonation) et de réduire l'impact de la malformation sur le psychisme des parents et leur entourage (regard porté sur l'enfant et son investissement). D'autres équipes préfèrent attendre trois, voire six mois. En temporisant ainsi l'intervention, ces dernières profitent de la croissance particulièrement active de durant cette période. L'individualisation des différents chefs musculaires est facilitée, accroissant ainsi la précision et la qualité du geste chirurgical. Pour certains auteurs, ces différents délais pourraient conditionner le développement cognitif et affectif de l'enfant, en influençant à terme la réussite scolaire [5,6].

Le traitement fait appel à plusieurs spécialités (chirurgie pédiatrique, maxillo-faciale, oto-rhino-laryngologie (ORL), psychiatrie, génétique, orthophonie et orthodontie) et se poursuit souvent jusqu'à l'âge adulte.

Les conséquences des FLP sont à la fois esthétiques et fonctionnelles (la phonation, l'audition, la déglutition, la mastication et la ventilation étant altérées) mais également psychologiques (construction de l'image de soi, troubles relationnels). La rencontre avec ces patients et leurs parents permet de découvrir leur histoire et de mesurer pour certains

les conséquences psychologiques des cicatrices laissées par ces malformations opérées et leur retentissement psychique.

2. CONSÉQUENCES PSYCHOLOGIQUES DES FENTES LABIALES ET PALATINES

Depuis de nombreuses années, des études ont été réalisées sur les effets psychologiques des FLP tant pour l'enfant que pour ses parents. Une revue de littérature [7] a recensé 652 articles de 1966 à 2003 (Medline, CINAHL, Web of Science, PsycINFO). Les auteurs montrent que l'ensemble de ces études ne révèle pas de problème psychosocial majeur. Les personnes présentant une FLP ne semblent pas présenter de pathologies psychiques, voire psychiatriques plus fréquentes mais le passé médical d'un adulte porteur de FLP est particulièrement important. Des rendez-vous répétés avec les différents spécialistes impliqués dans son traitement jalonnent son parcours et celui de ses parents. Ce contexte médicochirurgical, concernant une malformation atteignant la face et donc le visage, largement impliqué dans les relations interpersonnelles et l'expression des émotions, peut être lourd de conséquences pour le patient et ses parents.

3. IMPACT PSYCHOLOGIQUE POUR LES PARENTS

L'annonce d'une malformation faciale touchant leur enfant est une épreuve psychologique majeure pour les parents. La plupart du temps, ils ne connaissent pas ou peu ces anomalies de développement sous le nom de FLP mais sous la terminologie de « Bec-de-lièvre » ou encore « Gueule-de-Loup », termes populaires lourds de représentations parfois proches de l'horreur et de sous-entendus [8].

3.1. Le diagnostic en anténatal

Grâce à la succession d'échographies au cours de la grossesse et à la qualité des moyens technologiques à la disposition des praticiens, la possibilité de visualiser le fœtus, de connaître son stade de développement, son sexe change la perception que les parents se font de leur bébé ainsi que l'environnement psychologique et émotionnel de la grossesse elle-même. Les parents se lient et s'identifient beaucoup plus tôt à leur futur enfant. En cas de malformation fœtale, la difficulté réside désormais dans la décision qui suit un diagnostic prénatal, en l'occurrence de FLP, tant pour les familles que pour les praticiens [9]. La décision est d'autant plus difficile à prendre que la possibilité d'une interruption volontaire de grossesse pour motif médical (IMG) peut être envisagée lorsque la FLP est associée à d'autres malformations et participe à un syndrome génétique polymalformatif ainsi, certains parents décident de poursuivre la grossesse et d'autres de l'arrêter. Suivant leur décision, ils peuvent se sentir isolés et marginalisés par rapport à leur famille et leur entourage. Les pressions que la société exerce pour se conformer à un idéal d'apparence, véhiculé par les médias, sont manifestes. Le rapport à l'altérité et à la

différence reste très ambigu et cette différence n'est pas toujours bien perçue ni acceptée.

La disponibilité, l'empathie et les informations fournies par les membres de l'équipe de soins peuvent atténuer des angoisses légitimes. Pour beaucoup de parents, la naissance de l'enfant, après les semaines d'angoisse qui suivent le diagnostic, est vécue comme un soulagement, surtout lorsqu'ils réalisent que la malformation ne concerne que la lèvre supérieure. Les parents ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal sont unanimes pour dire qu'ils sont satisfaits d'avoir été informés en anténatal et qu'ils n'auraient pas souhaité ne pas être informés de l'existence de la malformation avant la naissance. À l'inverse, d'après la littérature, il est intéressant de constater que pour les enfants dont la malformation n'a été diagnostiquée qu'à la naissance, seulement 9 à 41 % des parents disent qu'ils auraient préféré pouvoir bénéficier de cette information plus tôt, alors que la plupart se disent satisfaits de ne l'avoir su qu'à la naissance [10–13].

3.2. Le diagnostic en postnatal

Lorsque le diagnostic est établi à la naissance, les conditions sont différentes. Les parents, surtout s'il s'agit de leur premier enfant, n'ont pas eu le temps d'assimiler et de se préparer à cette malformation avant la naissance. Leur parcours familial initialement idéalisé est brutalement rendu difficile et émotionnellement chargé. L'alimentation et les soins à apporter peuvent sembler plus difficiles encore et désespérer les parents de nouveau-nés dont le visage est si différent de celui qu'ils avaient imaginé et parfois même difficile voire impossible à regarder et à fixer. Leur engagement et leur projection dans l'avenir s'en trouvent plus ou moins altérés. Cette déconvenue, souvent synonyme de souffrance extrême, a pour conséquence l'apparition de symptômes dépressifs, un isolement social et de forts sentiments de culpabilité [14], ou encore une dépression du post-partum avérée. Même si peu d'études se sont intéressées aux pères, leur niveau de stress semble moins important que celui des mères [15].

Les premières relations des parents avec leur enfant 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, « fendu » de leur enfant et la surcharge émotionnelle de cet événement peut freiner leur investissement affectif. Le regard porté sur un nouveau-né dont le visage est malformé suscite à l'évidence des émotions contradictoires : détresse, horreur, culpabilité, mais aussi désir de réparation, de protection, etc. [16]. La malformation peut empêcher la reconnaissance d'une filiation symbolique, avec la notion de tare, de signe de transmission altérée, de culpabilité [17] et freiner l'intégration de l'enfant par identification au sein de la famille [9]. Ainsi, la relation parents-enfant peut s'en trouver affectée dès la naissance. Pourtant selon certaines études, l'attachement de la mère vis-à-vis de son enfant durant l'enfance ne semblerait pas poser de problème, bien au contraire [7,18]. Cela peut s'expliquer par le fait qu'une mère protège plus son

enfant lorsqu'il a un visage disgracieux. En revanche, Murray et al., en 2008 [19], ont montré l'interdépendance entre le développement cognitif de l'enfant et la programmation de la première intervention chirurgicale. Un enfant défiguré peut affecter le comportement psychique de sa mère et ainsi perturber leurs relations. L'importance du temps pendant lequel l'enfant reste défiguré peut alors expliquer ce retard cognitif. Ils recommandent en conclusion que de nouvelles voies soient explorées afin de faciliter l'interaction mère-nourrisson.

4. IMPACT PSYCHOLOGIQUE ET COGNITIF POUR LE PATIENT

4.1. Au cours de son développement et de sa croissance

Les FLP suscitent une gêne émotionnelle importante sur le plan des rapports humains. Le visage opéré peut rester marqué et présente une cicatrice. On note souvent une asymétrie de la lèvre supérieure et du nez. Pour les formes les plus sévères, une disproportion évidente peut être visible entre les différents étages du visage vu de profil. Dans les cours de récréation, des remarques de camarades de classe peuvent troubler et marquer ces enfants. Rapidement, il faudra qu'ils s'adaptent à leur particularité. De plus lorsque l'atteinte s'étend jusqu'au palais, le son de leur voix peut être modifié, nasillard ou rauque. Il a été montré que les difficultés d'élocution dues à un voile du palais trop court ralentissent le débit et la vitesse de la parole de ces enfants [20]. De par la proximité de la trompe d'Eustache avec le voile du palais, ils présentent des problèmes auditifs avec une baisse d'acuité auditive. En effet en dehors des syndromes associant une surdité de transmission ou de perception plus ou moins évolutive et une FLP, les enfants porteurs de FLP sont particulièrement exposés aux troubles de la ventilation tubaire et aux atteintes auditives. La motricité vélaire surtout par l'intermédiaire des muscles péristaphylins assure l'ouverture de la trompe d'Eustache, l'aération et le drainage de la caisse du tympan. De plus, l'insuffisance vélaire, l'existence de trous résiduels palatins ou vestibulaires buccaux réalisent des fausses routes alimentaires nasales source de rhinites chroniques. Enfin les troubles morphologiques, déviation de la cloison nasale, trouble de la valve nasale par capotage des cartilages alaire et triangulaire, présence de dent ectopique dans le plancher de la fosse nasale, compromettent la ventilation nasale et la fonction tubaire. Se développent ainsi des otites moyennes aiguës à répétition, surtout des otites séro-muqueuses voire des otites cholestéomateuses compliquées de surdité de transmission plus ou moins sévère et très souvent bilatérale et durable. Cela se traduit par un retard d'acquisition de la lecture pour près de 30 à 40 % des enfants porteurs de FLP [21], et pour certains, par des difficultés scolaires : 25 % de ces enfants redoublent une classe et arrêtent leurs études plus tôt [22].

Mais les études à ce propos sont contradictoires. Une étude suédoise publiée en 2008 a montré qu'il n'y avait pas de différences concernant les capacités intellectuelles des jeunes conscrits porteurs de FLP (335 individus) par rapport à leurs camarades sans atteinte (272 879 individus) [23]. Pour une

autre étude, ces enfants présentent de façon significative des difficultés cognitives, comportementales et émotionnelles [24]. Il a été montré que certains adolescents présentent une inhibition sociale [25], qu'ils ont plus de difficultés pour participer à la vie associative (clubs sportifs). Cela peut se traduire à terme par un isolement social [26].

Quel que soit l'âge du patient, une baisse de l'estime de soi est mesurable et cela très tôt, dès l'entrée en primaire, pour des enfants âgés de cinq à six ans [27]. Ils doivent affronter les regards ou supporter les remarques de leurs camarades d'école. Ces différences visibles font qu'ils ont plus de difficultés à se faire des amis [28].

4.2. À l'âge adulte

Ces difficultés relationnelles semblent se poursuivre à l'âge adulte, même si cette tranche d'âge a peu été étudiée. Ces patients devenus adultes sont plus souvent au chômage que les témoins [28]. Ils se marient moins et plus tardivement [7]. Des mariages sans enfants sont proportionnellement plus importants que dans les groupes témoins [7]. Une étude récente avec groupe témoin a montré que les patients porteurs de FLP bilatérales sont satisfaits fonctionnellement de leur élocution, de leur déglutition, et de leur audition, mais, en revanche sont significativement insatisfaits de leur apparence, notamment quant à la lèvre supérieure et au nez. Cela souligne à nouveau l'importance de l'image de soi et du regard des autres porté sur eux [29]. Cette insatisfaction quant au résultat esthétique peut même être un signe annonciateur de dépression [30].

La prise en charge thérapeutique de ces patients se poursuit à l'âge adulte par des soins récurrents. Elle peut concerner des interventions chirurgicales d'importance variable, des séances de rééducation de la phonation, des réhabilitations dentaires complexes mais également un suivi psychologique [31]. De la naissance à 55 ans, quel que soit l'âge de l'individu, la proportion de décès des personnes atteintes de ce type de malformation est supérieure à celle de la population générale [32]. En effet, ces auteurs ont comptabilisé pour 5331 personnes porteuses de FLP, nés entre 1943 et 1987, suivis jusqu'à 1998, 402 décès alors que, pour une population témoin équivalente en nombre 259 décès étaient attendus. L'augmentation reste inexpliquée et les causes de décès sont variées. Les auteurs soulignent cependant la fréquence des suicides.

5. IMPORTANCE D'UNE PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE PRÉCOCE DES FAMILLES D'ENFANTS PORTEURS DE FLP

Les personnes présentant une FLP peuvent présenter des troubles variés : troubles du comportement, anxiété, dépression et insatisfaction esthétique du visage, et cela chez les enfants comme chez les adultes. La difficulté de l'interprétation de ces troubles réside dans la multiplicité des facteurs susceptibles d'influencer cet état (contexte familial, importance et type de la fente, protocole chirurgical, croissance, environnement social, etc.).

Lors d'une consultation pluridisciplinaire de la face, il est aisé de reconnaître les difficultés rencontrées par ces familles, suivant l'âge de l'enfant. Elles sont évidemment repérables à la naissance lors de la première rencontre des parents avec leur enfant, puis lors de chaque changement de cycle de vie : l'entrée en école maternelle qui correspond à la première véritable socialisation de l'enfant, l'entrée au cours préparatoire qui correspond à l'apprentissage de la lecture puis au collège, période à nouveau critique du fait de l'adolescence.

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 [33]. Mais il apparaît évident que le retentissement de la présence d'une FLP sur les relations parents-enfant et sur le développement ultérieur des enfants atteints est insuffisamment analysé, de même que l'influence des protocoles chirurgicaux visant à corriger cette malformation.

Il est en effet important d'évaluer l'état de retrait affectif des enfants porteurs d'une FLP en fonction de l'état psychique de leurs parents et du délai d'attente du premier temps opératoire de la prise en charge chirurgicale et réparatrice. De même, il est nécessaire de mieux connaître les effets psychologiques de cette malformation sur les parents, entre le moment du diagnostic et celui de la prise en charge thérapeutique (intervention chirurgicale réparatrice) et ce, en fonction :

- du délai variable séparant le diagnostic de la première intervention chirurgicale ;
- de la relation avec les membres de l'équipe de soins ;
- de leur environnement social et familial.

Les résultats obtenus pourraient servir de référence pour améliorer la qualité de l'information lors de la période d'attente et la qualité de l'accompagnement des parents et de leur enfant par l'équipe soignante avant la première intervention chirurgicale. De nouveaux protocoles pourraient être conçus afin d'atténuer, dans la mesure du possible, l'impact psychologique de la malformation pour les parents et d'améliorer le traitement de ces enfants sur le long terme en leur proposant notamment une aide psychologique adaptée.

La majorité des enfants présentant des FLP et vivant en France sont suivis régulièrement dans des centres référents ou compétents, par une équipe pluridisciplinaire dont les membres représentent les spécialités impliquées dans la correction de cette malformation : la chirurgie infantile, maxillo-faciale, l'ORL, l'orthophonie et l'orthopédie dentofaciale. Seuls les deux centres référents français bénéficient de la présence permanente d'un psychologue. L'intégration de psychiatres ou de psychologues à ces équipes pluridisciplinaires devrait être étendue à tous les centres de soins afin de proposer une aide psychologique aux parents ainsi qu'aux enfants porteurs de FLP comme le recommande de l'American Cleft Palate Craniofacial Association [34]. Cela permettrait de prévenir les conséquences précédemment décrites de cette malformation à l'âge adulte. Il est nécessaire pour cela d'avoir une vision plus

holistique de la prise en charge de cette anomalie en rapprochant les psychologues, psychiatres et pédopsychiatres des équipes chirurgicales et cela quel que soit l'âge du patient. Il est temps de convoquer la pluridisciplinarité et la transdisciplinarité et de solliciter les équipes de santé mentale de liaison en collaboration avec les psychiatres et psychologues des centres référents.

CONFLIT D'INTÉRÊT

Aucun.

RÉFÉRENCES

- [1] Martinelli M, Scapoli L, Pezzetti F, et al. Linkage analysis of three candidate regions of chromosome 1 in nonsyndromic familial orofacial cleft. *Ann Hum Genet* 2001;65:465–71.
- [2] Cox TC. Taking it to the max: the genetic and developmental mechanisms coordinating midfacial morphogenesis and dysmorphology. *Clin Genet* 2004;65:163–76.
- [3] Stanier P, Moore G. Genetics of cleft lip and palate: syndromic genes contribute to the incidence of non-syndromic clefts. *Hum Mol Genet* 2004;13:73–81.
- [4] Mossey P. Epidemiology underpinning research in the aetiology of orofacial clefts. *Orthod Craniofac Res* 2007;10:114–20.
- [5] Field T, Vega-Lahr N. Early interactions between infants with craniofacial anomalies and their mothers. *Infant Behav Dev* 1984;7:527–30.
- [6] Yasy MM, Honein MA, Rasmussen S, et al. Priorities for future public health research in orofacial clefts. *Cleft Palate Craniofac J* 2007;44:351–7.
- [7] Hunt O, Burden D, Hepper P, et al. The psychosocial effects of cleft lip and palate: a systematic review. *Eur J Orthod* 2005;27:274–85.
- [8] Fischer N, Perrotin F, Tranquart F, et al. Prise en charge des fentes faciales et/ou palatines diagnostiquées in utero. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1999;28:446–55.
- [9] Strauss RP. Beyond easy answers: prenatal diagnosis and counseling during pregnancy. *Cleft Palate Craniofac J* 2002;39:164–8.
- [10] Sagi M, Shiloh S, Cohen T. Application of the health belief model in a study on parents' intentions to utilize prenatal diagnosis of cleft lip and/or palate. *Am J Med Genet* 1992;44:326–33.
- [11] Berk NW, Marazita ML, Cooper ME. Medical genetics on the cleft palate-craniofacial team: understanding parental preference. *Cleft Palate Craniofac J* 1999;36:30–5.
- [12] Wyszynski DF, Perandones C, Bennun RD. Attitudes toward prenatal diagnosis, termination of pregnancy and reproduction by parents of children with nonsyndromic oral clefts in Argentina. *Prenat Diagn* 2003;23:722–7.
- [13] Nusbaum R, Grubs RE, Losee JE, et al. A qualitative description of receiving a diagnosis of clefting in the prenatal or postnatal period. *J Genet Couns* 2008;17:336–50.
- [14] Speltz ML, Armsden GC, Clarren SS. Effects of craniofacial birth defects on maternal functioning postinfancy. *J Pediatr Psychol* 1990;15:177–96.
- [15] Pelchat D, Ricard N, Bouchard JM, et al. Adaptation of parents in relation to their 6-month-old infant's type of disability. *Child Care Health Dev* 1999;25:377–96.
- [16] Sausse S. *Le miroir brisé*. Paris: Calmann-Lévy; 1996.
- [17] Guyotat J. *Mort, naissance et filiation, études de psychopathologie sur le lien de la filiation*. Paris: Masson; 1980.
- [18] Speltz M, Endriga M, Fischer P, et al. Early predictors of attachment in infants with cleft lip and/or palate. *Child Dev* 1997;68:12–25.
- [19] Murray L, Hentges F, Hill J, et al. The effect of cleft lip and palate, and the timing of lip repair on mother-infant interactions and infant development. *J Child Psychol Psychiatry* 2008;49:115–23.
- [20] Richman LC, Ryan SM. Do the reading disabilities of children with cleft fit into current models of developmental dyslexia? *Cleft Palate Craniofac J* 2003;40:154–7.

- [21] Richman LC, Wilgenbusch T, Hall T. Spontaneous verbal labeling: visual memory and reading ability in children with cleft. *Cleft Palate Craniofac J* 2005;42:565–9.
- [22] Broder HL, Richman LC, Matheson PB. Learning disability, school achievement, and grade retention among children with cleft: a two-center study. *Cleft Palate Craniofac J* 1998;35:127–31.
- [23] Persson M, Becker M, Svensson H. General intellectual capacity of young men with cleft lip with or without cleft palate and cleft palate alone. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 2008;42:14–6.
- [24] Endriga MC, Kapp-Simon KA. Psychological issues in craniofacial care: state of the art. *Cleft Palate Craniofac J* 1999;36:3–11.
- [25] Kapp-Simon KA, Mac Guire DE. Observed social interaction patterns in adolescents with and without craniofacial conditions. *Cleft Palate Craniofac J* 1997;34:380–4.
- [26] Pope AW, Ward J. Factors associated with peer social competence in preadolescents with craniofacial anomalies. *J Pediatr Psychol* 1997;22:455–69.
- [27] Kramer FJ, Gruber R, Fialka F, et al. Quality of life and family functioning in children with nonsyndromic orofacial clefts at preschool ages. *J Craniofac Surg* 2008;19:580–7.
- [28] Matsumoto M. Psychological problems related to visible differences in appearance: developmental perspectives. *Shinrigaku Kenkyu* 2008;79:66–76.
- [29] Oosterkamp BC, Dijkstra PU, Rimmelink HJ, et al. Satisfaction with treatment outcome in bilateral cleft lip and palate patients. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2007;36:890–5.
- [30] Marcusson A, Paulin G, Ostrup L. Facial appearance in adults who had cleft lip and palate treated in childhood. *J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 2002;36:16–23.
- [31] Chuo CB, Searle Y, Jeremy A, et al. The continuing multidisciplinary needs of adult patients with cleft lip and/or palate. *Cleft Palate Craniofac J* 2008;45:633–8.
- [32] Christensen K, Juel K, Herskind AM, et al. Long-term follow-up study of survival associated with cleft lip and palate at birth. *Br Med J* 2004;328:1405.
- [33] Rey-Bellet C, Hohlfeld J. Prenatal diagnosis of facial clefts: evaluation of a specialized counseling. *Swiss Med Wkly* 2004;134:640–4.
- [34] Collett BR, Speltz ML. A development approach to mental health for children and adolescents with orofacial clefts. *Orthod Craniofac Res* 2007;10:138–48.

Annexe 2

Ces courtes vignettes cliniques sont issues des études réalisées dans le cadre de cette thèse ou de témoignages recueillis au cours de notre exercice. Les prénoms ont été changés afin de préserver l'anonymat des personnes.

Left Sided Predominance of Hypodontia Irrespective of Cleft Sidedness in a French Population

Olivier Matern, Erik-André Sauleau, Pascal Tschill, Fabienne Perrin-Schmitt, Bruno Grollemund

3214

Objective: Individuals with oral clefts exhibit considerably more dental anomalies than do individuals without clefts. Our aim was to evaluate the prevalence of tooth agenesis in a sample composed of 124 children (81 boys and 43 girls, mean age 12.5 years) with clefts registered with the Cleft Palate Center in Strasbourg (France).

Design: Cleft types and dental agenesis were assessed by clinical and radiographic examination. Cleft types were divided into four groups according to the clinical extent of the cleft (cleft lip only [CL, 12.9%], cleft lip and alveolus [CLA, 4%], cleft lip and palate [CLP, 49.2%], and cleft palate only [CP, 33.9%]).

Results: Of the subjects 63% had evidence of hypodontia: maxillary lateral incisors (54%) and upper and lower premolars (32%) were the most common missing teeth. The number of dental agenesis associated with CP (54%) and CLP (79%) was significantly higher than that with CL (33%). All these anomalies were found in proportionately higher frequencies as the severity of the cleft increased, and we found left side predominance for hypodontia ($p < .01$) irrespective of cleft sidedness.

Conclusions: Both right-sided and left-sided clefts were more frequently correlated with left-sided dental agenesis. This left-sided prevalence suggests that common signaling malfunctions might be involved, both in dental development anomalies and cleft genesis.

KEY WORDS: cleft lip and palate, dental agenesis, oral cleft, prevalence

Orofacial clefts are congenital anomalies that have an incidence comparable to that of Down syndrome, affecting an average of 1 per 700 live births worldwide, but up to 1 per 300 births in South American and South Asian populations (Robert et al., 1996; Mossey and Little, 2009). Their clinical subdivisions distinguish cleft palate only (CP: OMIM 119540) and cleft lip and/or cleft palate (CL/P: OMIM 119530). The latter represents about 70% to 80% of the nonsyndromic cases. Both genetic and environmental factors, independently or in combination, are consensually agreed upon as being involved in clefting, although neither of them could be defined as the key

determinant. In the same manner, it has been demonstrated that genetic factors are implied in the etiology of dental anomalies (Vieira et al., 2004; Graber et al., 2005; Modesto et al., 2006; Vieira et al., 2007).

Several independent reports have shown that tooth agenesis is more common in patients with CL/P than in the general population: up to 77% among 278 patients (Shapira et al., 2000), 67.6% among 179 patients (Aizenbud et al., 2004), 47.5% among 120 patients (Slayton et al., 2002); in control populations it is estimated to be between 3.2% and 5.5% for men and between 4.6% and 7.6% for women (Polder et al., 2004). However, depending on the type of tooth, its maxillary or mandibular location, its position on the left or right side, the category of cleft, and the gender of the patient, the prevalence of dental-oro-facial defect association is highly variable.

The aim of the present study was to list the number and type of dental agenesis in a cohort of patients with CL/P, and to evaluate a putative association between the detected dental defects and the oro-facial anomalies.

MATERIALS AND METHODS

Patients and Clinical Diagnosis

The entire cohort of patients with CL/P consisted of 157 subjects. Recruitment and diagnosis were performed through clinical examination and interview of the patients

Dr. Matern is Orthodontist, Dr. Sauleau is Statistician, and Dr. Grollemund is Orthodontist, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaires, Unité Fonctionnelle d'Orthopédie Dento-Faciale, Strasbourg, France. Dr. Tschill is Orthodontist, Hôpitaux Universitaires, Département de Santé Publique, Strasbourg, France. Dr. Perrin-Schmitt is Geneticist, UDS-Faculté de Médecine, UMR977-INSERM, Laboratoire de Biochimie Générale-NHC-CHRU, Strasbourg, France.

This research was supported by funds from the Centre Hospitalier Régional Universitaire de Strasbourg, the Conseil Régional d'Alsace, the Société Française Orthopédie Dento-Faciale Oral Care Pierre Fabre, and in part by the Université de Strasbourg, INSERM and CNRS.

Submitted February 2011; Accepted August 2011.

Address correspondence to: Dr. Olivier Matern, Pôle de médecine et Chirurgie bucco-dentaires, Unité Fonctionnelle d'Orthopédie Dento-Faciale, 1, Place de l'Hôpital - 67091 Strasbourg, France. E-mail: omatern@free.fr.

DOI: 10.1597/11-025

by experienced, certified orthodontists and oral surgeons at the Strasbourg University Hospital Functional Unit of Dentofacial Orthopedics and at the Strasbourg University Hospital Pediatric Surgery Unit. The inclusion criterion was the diagnosis of orofacial clefting in the absence of additional associated abnormalities, i.e., generally considered as nonsyndromic. Congenital agenesis of permanent teeth, excluding third molars, was verified by clinical examination, radiographs, and dental history. Radiographs were examined twice with an interval of a few weeks by two trained operators. Children were operated by the same surgeon with the Skoog technique (unilateral cleft), the Millard technique (bilateral cleft), or the Wardill technique (CP). Patients with extractions for orthodontic purposes were excluded. Dental formula, type of cleft, age, and sex of the patient were listed. Finally, this study was performed on 124 patients with orofacial clefts (81 boys, 43 girls, mean age = 12.5 years, median age = 12.1 years, SD = 4.8 years). Furthermore, 33 individuals were excluded due to the low resolution of the radiographic views, which is particularly common with radiographs of children younger than 5 years, since true dental agenesis is difficult to distinguish from delayed dental development (no statistical bias due to random distribution independent from clefts and agenesis). Panoramic radiographs (orthopantomograms), taken according to the routine clinical procedure of the Cleft Palate Center in Strasbourg, were selected from the patient files. No additional radiographs were taken. This research was conducted in full accordance with ethical principles, including the World Medical Association Declaration of Helsinki.

Statistical Analysis

All statistical analyses were performed in the biostatistics department by qualified statisticians, using the R software (R Development Core Team, 2010). In the descriptive analyses, we summarized continuous variables with mean, median, and standard deviation. Frequency tables were used for qualitative variables. To compare a percentage to a reference we performed the exact binomial test. To compare the distributions of a qualitative variable across the modalities of another qualitative variable, we used a chi-square test, with or without Yates correction, according to the values of expected counts. The significance level for all tests was 5%.

Patient Consent

Patient consent was obtained in all cases.

Ethics Approval

This study received the approval of institutional review boards to recruit patients who participate in our Project of Clinical Research (PHRC 2602) promoted by the Centre

Hospitalier Regional et Universitaire de Strasbourg (CHRU). This study was also approved by the regional ethics committee. 5

RESULTS

Cleft Prevalence

In our group of patients, there were significantly more boys (65.3%) than girls exhibiting clefts ($p < .001$).

With regard to their frequencies, the four cleft subtypes could be classified along a decreasing gradient from cleft lip and palate (CLP, 49.2%), cleft palate only (CP, 33.9%), to cleft lip only (CL, 12.9%), and cleft lip and alveolus (CLA, 4.0%).

With regard to laterality, the left side was significantly more affected (36.3%) than the right side (12.1%) ($p < .001$), whereas median and bilateral clefts represented 33.9% and 17.7% of the cases, respectively. As 35.8% male subjects and 37.2% female subjects exhibited left clefts, one could conclude that left cleft prevalence was statistically the same in both boys and girls ($p = .2259$); by contrast, right clefts were observed in 16% of the male subjects but in only 4.6% of the female subjects. Thus, left side was more frequently affected in our entire group.

Prevalence of Dental Agenesis

Dental agenesis on either upper, or lower, or both jaws, was observed in 63% of the patients. With respect to missing teeth on the upper jaw, absent upper lateral incisor(s) accounted for 53.9% of the cases, and absent second premolars accounted for 13%. On their lower jaw, only 14% of the patients had at least one missing tooth, which was most frequently the second premolar (51% of the ageneses in the mandible) (Fig. 1). When viewing dental agenesis as a whole, teeth were three times more frequently absent from the upper than from the lower jaws, i.e., a 3/1 ratio for the absence of teeth in the maxillary versus mandibular jaws.

The prevalence of malformed/peg shaped and supernumerary teeth was 12% and 10%, respectively, in our cohort.

Dental Agenesis and Cleft Subtypes

Dental agenesis affected 33% of patients with CL, 53.7% of patients with CP, and 78.7% of patients with CLP. This increasing frequency of dental agenesis followed increased severity of the cleft malformation, from cleft lip only up to combined defects of the lip and primary and secondary palates. In our group, dental anomalies were three times more frequent on the upper than on the lower jaw (see above paragraph), but interestingly, patients with CP presented with almost similar frequencies of maxillary versus mandibular dental defects, as these were scored at a 5/4 ratio (5 on the upper and 4 on the lower jaw dental anomalies).

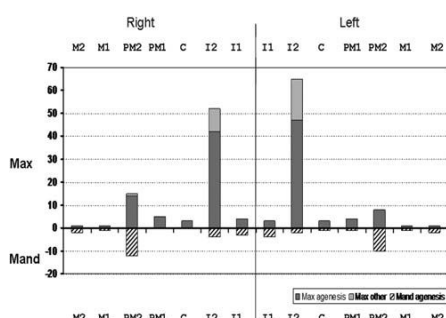


FIGURE 1 Maxillary dental agenesis events and additional/supernumerary and/or abnormally shaped teeth are scored in the above diagram as dark gray and pale gray columns, respectively; mandibular dental agenesis events are reported below as hatched columns; no other tooth anomalies were observed on the lower jaw. M1–M2 = first and second molar; PM1–PM2 = first and second premolar; C = canine; I1–I2 = central and lateral incisor.

Tooth Agenesis and Cleft Laterality

Among our 124 patients with clefts, 60 exhibited lateralized clefts and 64 had median (CP) or bilateral clefts (CL/CLP). In these latter cases, dental agenesis was randomly observed on both sides, with 30 dental ageneses on the right, 28 on the left, and 6 patients having missing teeth on both sides.

However, among the 60 patients with either a cleft on the right (N = 15) or on the left side (N = 45), 20 did not have any missing teeth, 24 had at least one homolateral or contralateral absent tooth, and 16 presented bilateral dental ageneses. At least one missing tooth was more frequently observed among patients, with the incidence increasing from median, left, bilateral to right clefts, respectively (Fig. 2).

If each missing tooth is considered as an independent event, occurring not necessarily in symmetry, then there were 56 cases of missing teeth: 24 unilateral plus 2 × 16 bilateral agenesis cases. Of left clefts, 58.5% were associated with left dental agenesis, and 66.7% of right-sided clefts were associated with dental agenesis on the left side. The chi-square test shows that these numbers are significantly different ($p < .01$).

DISCUSSION

Both palate formation and tooth development are driven by complex combinations of gene functions which may be further influenced by diverse environmental factors. Patients sharing the same mutation in one of these genes may add a further degree of complexity, resulting in a wide variability in phenotype severity (Stanier and Moore, 2004).

Our patients with clefts were more frequently male than female, as was also reported by Kim and Baek (2006) in

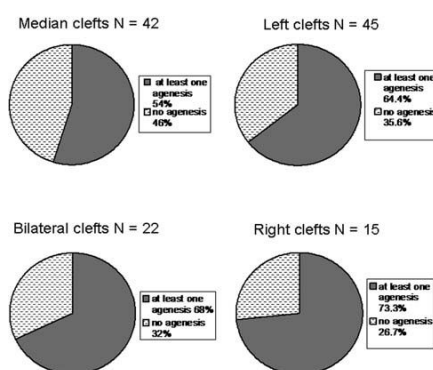


FIGURE 2 Increasing percentage of dental agenesis-oral cleft association (from upper left to lower right) in patients with median, left, bilateral, and right clefts, respectively.

patients from Korea. In addition, CLPs were the most frequent subtype in our cohort, as was also the case in two earlier studies from Israel (Shapira et al., 2000; Aizenbud et al., 2004). In the present study, however, we observed a similar incidence of cleft subtypes among boys and girls. Regarding the laterality, the left side was more frequently affected by clefts, as was also observed previously (Shapira et al., 2000).

Dental agenesis was observed in 63% of our patients with clefts; this number was significantly higher than in the control population (3.2% to 7.6%, Polder et al., 2004) and slightly lower than reported elsewhere (77% by Shapira et al., 2000; 67.6% by Aizenbud et al., 2004) in the respective cohorts.

In the present study, the association of dental agenesis with secondary palate defects was more frequently observed, in agreement with other cohort studies (Suzuki et al., 1992; Larson et al., 1998; Dewinter et al., 2003; Letra et al., 2007; Menezes and Vieira, 2008; Bartzela et al., 2010).

Surprisingly, on the basis of clinical features observed in our group of patients from France, we observed that 54% of mandibular dental agenesis occurred in cases of CP, while they represented 23% to 34% in other reports (Aizenbud et al., 2004; Kim and Baek, 2006). In the upper jaw, dental agenesis was observed in 20% of our patients with CP, which agrees with others (Kim and Baek, 2006), but is much more frequent than the 3.5% reported by Aizenbud et al. (2004).

With respect to laterality, dental agenesis was more frequently observed on the left side in our cohort of patients with oral clefts, in agreement with the results of several previous studies (Shapira et al., 2000; Aizenbud et al., 2004). However, and for the first time, our analyses point to the fact that left jaw dental agenesis in patients with right-sided cleft is significantly more frequent than

right jaw dental agenesis in patients with left-sided cleft. We concluded that in this sample of patients, right-sided clefts were more frequently correlated with contralateral dental agenesis than left-sided clefts.

Molecular determinants of left-right asymmetry have been partially identified, although there is some controversy with respect to the initial symmetry-breaking event(s) depending on the experimental model (Meyers and Martin, 1999). It is widely accepted that laterality in the head region appears to be achieved independently from the rest of the body (Mercola and Levin, 2001). In any case, the left side is positively determined by the expression of nodal, lefty-1/2, and Pitx2 genes, an evolutionary conserved pathway whose expression is repressed on the right side (Boorman and Shimeld, 2002). In studies using homozygous lefty-1 null mouse mutants, an abnormal bilateral expression of nodal and other molecular markers was demonstrated, in which the left side was labelled more or less exclusively (Meno et al., 1998).

Thus, in humans, we suggest that right clefts could correspond to a mild phenotype of bilateral clefts. In this view, the widely observed prevalent left clefts, which reflect the predominant role of the left side during lateralization, could be explained by the dysfunction of genes positively involved in left-side determination. Furthermore, right clefts could appear due to insufficient repression of the genes on the right side, whereas bilateral clefts may result from the abnormal expression of genes not linked to laterality.

The frequent association of dental agenesis with orofacial clefts in our group and, more specifically, in patients with more severe abnormalities, suggests that the underlying deficient signaling processes should have been active at later stages of development, when the secondary palate is forming (between about the 6th and 9th weeks). A number of candidate genes might be investigated, among them *MSX1* and *PAX9*, whose mutations in humans and mice can lead to abnormalities of tooth development, palate formation, or indeed both (Satokata and Maas, 1994; Vastardis et al., 1996; Lidral and Reising, 2002; Modesto et al., 2006; Kist et al., 2007; Nakatomi et al., 2010). Additional gene loci may contribute to both clefts and dental anomalies (Vieira et al., 2008).

CONCLUSION

In agreement with other reports, in our French cohort we observed a prevalence of left-sided clefts, which also more frequently affect male individuals. In addition, we showed that both right-sided and left-sided clefts are more frequently correlated with left-sided dental agenesis. This left-sided prevalence might suggest that the absence of teeth or the presence of supernumerary/additional teeth could be considered as the minor phenotype of susceptibility to orofacial clefts, and therefore as a warning signal of an increased likelihood of offspring developing oral clefts (Küchler et al., 2010). Follow-up of parents and descendants of these patients with orthopantomograms might further document

and strengthen the hypothesis of a common genetic pathway in palatogenesis and tooth formation.

Acknowledgments. We gratefully acknowledge the support of Pr. Y. Haikel, Pr. W. Bacon, Pr. C. Bruant-Rodier, and Dr. I. Kaufmann. We would like to thank Dr. P. Dollé and Dr. K. Niederreither for their helpful comments on the manuscript, and F. McKenna for his help in English language corrections.

REFERENCES

- Aizenbud D, Camasuvi S, Peled M, Brin I. Congenitally missing teeth in the Israeli cleft population. *Cleft Palate Craniofac J*. 2004;42:314-317.
- Bartzela TN, Carels CEL, Bronkhorst EM, Ronning E, Rizell S, Kuijpers-Jagtman AM. Tooth agenesis patterns in bilateral cleft lip and palate. *Eur J Oral Sci*. 2010;118:47-52.
- Boorman CJ, Shimeld SM. The evolution of left-right asymmetry in chordates. *Bioessays*. 2002;24:1004-1011.
- Dewinter G, Quirynen M, Heidbüchel K, Verdonck A, Willems G, Carels C. Dental abnormalities, bone graft quality, and periodontal conditions in patients with unilateral cleft lip and palate at different phases of orthodontic treatment. *Cleft Palate Craniofac J*. 2003;40:343-350.
- Graber TM, Vanarsdall RL, Big KWL. *Orthodontics: Current Principles and Techniques*. 4th ed. Place of publication: Elsevier; 2005:109-110.
- Kim NY, Baek SH. Cleft sidedness and congenitally missing or malformed permanent maxillary lateral incisors in Korean patients with unilateral cleft lip and alveolus or unilateral cleft lip and palate. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2006;130:752-758.
- Kist R, Grealley E, Peters H. Derivation of a mouse model for conditional inactivation of *Pax9*. *Genesis*. 2007;45:460-467.
- Küchler E, Motta L, Vieira A, Granjeiro J. Side of dental anomalies and taurodontism as potential clinical markers for cleft subphenotypes. *Cleft Palate Craniofac J*. Epub 2010 April 19.
- Larson M, Hellquist R, Jakobsson OP. Classification, recording, and cleft palate surgery at the Uppsala Cleft Palate Center. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg*. 1998;32:185-192.
- Letra A, Menezes R, Granjeiro JM, Vieira A. Defining subphenotypes for oral clefts based on dental development. *J Dent Res*. 2007;86:986-991.
- Lidral AC, Reising BC. The role of *MSX1* in human tooth agenesis. *J Dent Res*. 2002;81:274-278.
- Menezes R, Vieira A. Dental anomalies as part of the cleft spectrum. *Cleft Palate Craniofac J*. 2008;45:414-419.
- Meno C, Shimono A, Saijoh Y, Yashiro K, Mochida K, Ohishi S, Noji S, Kondoh H, Hamada H. Lefty-1 is required for left-right determination as a regulator of lefty-2 and nodal. *Cell*. 1998;94:287-297.
- Mercola M, Levin M. Left-right asymmetry determination in vertebrates. *Annu Rev Cell Dev Biol*. 2001;17:779-805.
- Meyers EN, Martin GR. Differences in left-right axis pathways in mouse and chick: functions of FGF8 and SHH. *Science*. 1999;285:403-405.
- Modesto A, Moreno LM, Krahn K, King S, Lidral AC. *Msx1* and orofacial clefting with and without tooth agenesis. *J Dent Res*. 2006;85:542-546.
- Mossey PA, Little J. Addressing the challenges of cleft lip and palate research in India. *Indian J Plast Surg*. 2009;42(suppl):S9-S18.
- Nakatomi M, Wang XP, Key D, Lund JJ, Turbe-Doan A, Kist R, Aw A, Chen Y, Maas RL. Genetic interactions between *Pax9* and *Msx1* regulate lip development and several stages of tooth morphogenesis. *Dev Biol*. 2010;340:438-449.
- Polder BJ, Van't Hof MA, Van der Linden F, Kuijpers-Jagtman AM. A meta-analysis of the prevalence of dental agenesis of permanent teeth. *Community Dent Oral Epidemiol*. 2004;32:217-226.
- Robert E, Kallen B, Harris J. The epidemiology of orofacial clefts I. Some general epidemiological characteristics. *J Craniofac Genet Dev Biol*. 1996;16:234-241.
- Satokata I, Maas R. *Msx1* deficient mice exhibit cleft palate and abnormalities of craniofacial and tooth development. *Nat Genet*. 1994;6:348-356.

- Shapira Y, Lubit E, Kufnec M. Hypodontia in children with various types of clefts. *Angle Orthod.* 2000;70:16–21.
- Slayton R, Williams L, Murray J, Wheeler J, Lidral A, Nishimura C. Genetic association studies of cleft lip and/or palate with hypodontia outside the cleft region. *Cleft Palate Craniofac J.* 2002;40:274–279.
- Stanier P, Moore GE. Genetics of cleft lip and palate: syndromic genes contribute to the incidence of non-syndromic clefts. *Hum Mol Genet.* 2004;13:73–81.
- Suzuki A, Watanabe M, Nakano M, Takahama Y. Maxillary lateral incisor of subjects with cleft lip and/or palate: Part 2. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992;29:380–384.
- Vastardis H, Karimbux N, Guthua SW, Seidman JG, Seidman CE. A human MSX homeodomain missense mutation causes selective tooth agenesis. *Nat Genet.* 1996;13:417–421.
- Vieira AR, McHenry TG, Daack-Hirsch S, Murray JC, Marazita ML. Candidate gene/loci studies in cleft lip/palate and dental anomalies finds novel susceptibility genes for clefts. *Genet Med.* 2008;10:668–674.
- Vieira AR, Meira R, Modesto A, Murray JC. MSX1, PAX9, and TGFA contribute to tooth agenesis in humans. *J Dent Res.* 2004;83:723–727.
- Vieira AR, Modesto A, Meira R, Barboda AR, Lidral AC, Murray JC. Interferon regulatory factor 6 (IRF6) and fibroblast growth factor receptor 1 (FGFR1) contribute to tooth agenesis. *Am J Med Genet A.* 2007;143:538–545.

Annexe 4

Être patient, être malade

VISAGES FENDUS

Réflexions sur la prévention normative des malformations faciales

Bruno Grollemund, Anne Danion Grilliat,
Alessia Smaniotto, Étienne Gruillot

Communément appelées « becs-de-lièvre », les fentes labiales assorties ou non d'une fente palatine (FLP) sont les malformations cranio-faciales les plus fréquentes chez l'homme, avec une prévalence en France d'environ une pour 700 naissances. Leur origine provient d'un défaut de coalescence des bourgeons faciaux au cours de l'embryogenèse. Pouvant varier d'une forme frustrée à une forme complète, leur prise en charge réparatrice est pluridisciplinaire, faisant appel aux soins de chirurgiens, d'orthodontistes, d'orthophonistes, d'ORL, de psychiatres ou de psychologues, et vise à rétablir les fonctions organiques et l'esthétique du visage de l'enfant. Cette malformation et les cicatrices qu'elle laisse révèlent l'importante tension du rapport à soi et aux autres qu'éprouvent les parents et l'enfant au cours de leur vie.

La malformation : une destinée ou une maladie

En se présentant comme une anomalie « naturelle », la malformation met en question le concept même de *maladie*, dont elle bouscule les contours : une maladie peut toujours se prévenir ou se guérir, mais la malformation semble sans début (elle ne s'« attrape » pas), ni fin (on n'en « guérit » pas) – elle s'inscrit dans le développement du fœtus ; elle n'a rien d'un accident de l'histoire du patient mais semble comme enkystée dans sa préhistoire. Elle s'inscrit dans sa destinée, elle est subie comme une nature : l'enfant est « né comme ça ». Est-il malade ? Oui et non, il est mal formé, doit faire avec, être patient à perpétuité, vivant son mal comme une disgrâce, une

tare ou une malédiction. La plupart du temps, et dans le langage populaire, on ne connaît pas ces anomalies de développement sous le nom de FLP mais sous l'appellation de « becs-de-lièvre » ou encore « gueules de loup », termes populaires lourds de représentations infamantes ou horrifiantes. Ces visages « fendus » font place à une cicatrice originaire qui n'est l'effet d'aucune agression, une cicatrice qui marque l'enfant d'un sceau originel et suit sa venue au monde : vécue psychologiquement comme un stigmate, la FLP est-elle de l'ordre d'un mal physique, l'équivalent de cette absurde *culpabilité sans faute* caractérisant le mal métaphysique dans l'univers kafkaïen ?

Le traitement de ces malformations fait appel à plusieurs spécialités médicales et paramédicales et ne prend fin, parfois, qu'à l'âge adulte. Les conséquences des FLP sont fonctionnelles (la phonation, l'audition, la déglutition, la mastication et la ventilation étant altérées) mais également esthétiques et psychologiques (construction de l'image de soi, troubles relationnels). La rencontre avec ces patients et leurs parents permet de découvrir la complexité de leur histoire et de mesurer parfois les conséquences psychologiques des cicatrices laissées par ces malformations opérées ainsi que les charges émotionnelles qu'elles signent. Une écoute attentive de ces familles lors des rendez-vous répétés et imposés par les différents traitements nécessaires (chirurgicaux, orthodontiques, etc.) révèle l'importance du traumatisme vécu par les parents lors de la découverte de cette malformation particulière, qui fait véritablement « perdre la face » à une famille entière. Dans ces conditions, est-il possible, et seulement souhaitable, de faire la part du physiologique et du psychologique dans l'évaluation du mal à combattre ?

Le mal en pleine face

Quand elle ne léserait aucune fonction physiologique vitale, la fente labiale ne toucherait pas moins au cœur de l'humain en portant atteinte à son expression même : le visage. Cela nous amène à reconnaître la spécificité de la défiguration. Pour prendre un cas limite, l'atroce calvaire des « gueules cassées » de la guerre de 1914-1918 condamnait ces hommes au visage abîmé – hommes sans visage, parfois – à mener une existence fantomatique, tels des monstres parmi les leurs. Sur le visage doit pouvoir s'inscrire en effet les traces visibles d'une intériorité qui est en deçà de toute expression verbale.

Pour faire référence à Durkheim, on pourrait dire que le visage constitue un « facteur d'individuation » incomparable : c'est à son visage (et non à son dos ou à ses pieds) qu'on identifie quelqu'un ; même si ses traits en rappellent d'autres (celui d'un ascendant par exemple), c'est par sa « tête » qu'il se différencie, qu'il « se ressemble » et ne ressemble qu'à lui-même ; c'est là que s'inscrit son histoire ; ce sont ses traits pourtant changeants, ce « petit-air-qui-n'appartient-qu'à-lui », qui nous font dire qu'on le « retrouve » ou qu'on le « reconnaît bien », fût-il devenu vieux.

Le visage est « signification sans contexte », écrira plus tard Emmanuel Levinas¹, le visage est sens à lui seul, car « toi c'est toi ». Qui est donc cet être porteur d'un visage proprement méconnaissable, voire non reconnaissable, sinon à être « fendu, mal formé » qu'est l'enfant atteint d'une FLP ?

D'habitude, dans l'expérience des corps sensibles, c'est dans le visage que le sens se dit et se lit. Et c'est bien cette expression de soi qui rend si fascinants les portraits en peinture. Par les yeux et la bouche, le regard et la voix expriment nos intentions. Le visage prend ainsi en charge notre monde intérieur et, de manière subtile et équivoque, l'extériorise. Notre corps, qui porte la parole par les organes de la phonation (larynx, langue, palais, dents), supporte aussi les mots par la disposition changeante des muscles, des nerfs et de la peau du faciès : le visage est le modelé du sens. Dès lors, même muet, un visage est parlant : il est comme un foyer de significations qui s'offrent spontanément à la perception des autres. Parce qu'il est, avec les mains, la seule région du corps à nu et toujours visible, mon visage me traduit et me trahit à mon insu ; exposé, il est inévitablement interrogé, et décrypté... à mon corps défendant. On y décode les émotions spontanées (front empourpré, masque de douleur ou sourire d'aise) aussi bien que la communication intentionnelle (moue boudeuse, regard réprobateur, clin d'œil entendu). Un exercice de théâtre des plus redoutables consiste d'ailleurs à jouer avec un masque blanc justement nommé « neutre » parce qu'il neutralise l'expressivité du visage et contraint l'acteur à jouer sur d'autres ressorts (intonations, mouvements, postures), au risque de s'abîmer alors dans l'insignifiance ou l'emphase gestuelle.

**Le visage est
le modelé
du sens**

Le latin *persona*, qui désigne le masque de tragédie ou de comédie, nous dit que la face *représente* la personne ; le grec *prosôpon*, duquel *persona* dérive, nous renvoie directement au visage d'un individu. Miroir de l'âme, le visage révèle la personnalité autant qu'il la cache et la protège, tel un miroir tragiquement *déformant* ; mais le visage fendu est non seulement une vision figée et dévalorisée du visage et de la personne, mais encore un miroir *déformé* qui ne peut plus se payer le luxe d'être déformant. En raidissant la physionomie, la malformation entrave, voire paralyse, l'expressivité. Avec une FLP, le visage qu'on a masque la tête qu'on fait, quand il ne gêne pas l'élocution elle-même. Or, « l'accès au visage est d'emblée éthique² », dirait Levinas, et cela est possible seulement si on rentre en relation sociale avec autrui sans regarder son visage comme un objet : « La meilleure manière de rencontrer autrui, c'est de ne pas même remarquer la couleur de ses yeux ! Quand on observe la couleur des yeux, on n'est pas en relation sociale avec autrui³. » Toi c'est toi, et Levinas peut ainsi dire que le visage n'est pas « vu » : « Il est ce qui ne peut devenir un contenu, que votre pensée

■ 1. Cf. Emmanuel Levinas, *Éthique et Infini*, Fayard/France Culture, 1982, p. 91.

■ 2. *Ibid.*, p. 89.

■ 3. *Ibid.*

embrasserait ; il est l'incontenable, il vous mène au-delà. » La fente permet-elle vraiment de ne pas « regarder le visage » ou, au contraire, prend-elle tout l'espace, obligeant à ne regarder que cela, sans pouvoir rencontrer l'autre dans ce qu'il a de plus précieux, son identité ? Si c'est le cas, aux médecins la difficile tâche d'expliquer aux parents que ce visage qui n'est pas comme celui des autres, est bien celui d'un autrui, celui de leur enfant, qui serait censé leur ressembler. Qui osera demander s'il ressemble plus à la mère ou au père, ou à son grand-père ? Qui tentera le premier jeu de tout parent heureux ?

Levinas a beau expliquer qu'établir une relation authentique avec autrui ne passe pas par la vision mais à travers le discours, le regard porté sur un nouveau-né dont le visage est mal formé suscite à l'évidence des émotions contradictoires : détresse, horreur, culpabilité, désir de ne pas voir, fascination, désir de réparation, de protection, etc.

La normalité introuvable

Distinctif de l'humain, le visage est inévitablement l'expression d'un corps socialisé. Ainsi, nos mimiques ont-elles une origine mimétique, qui non seulement accuse cet air de famille reliant chacun à sa parentèle, mais fait aussi que les collègues, les amis, les amants finissent souvent par se ressembler : par son visage, on s'intègre à une communauté bien repérable. Aujourd'hui, la beauté d'un visage s'apprécie par un équilibre naturel de ses proportions. Elle se caractérise par un sourire harmonieux montrant des lèvres pulpeuses (parfois même restructurées en ce sens) qui recouvrent des dents blanches et bien alignées. Mais cette vision n'est pas universelle. De tout temps et sur d'autres continents, des personnes se sont mutilées les dents ou d'autres parties du visage afin d'adhérer à un idéal esthétique, d'acquiescer une identité de groupe ou de participer à des événements rituels (scarifications cutanées, taille des incisives chez les Bushmen). Considéré dans sa dimension anthropologique, le visage est sculpté par une culture et symbolise un milieu social dans lequel il prend ses manières. L'anthropologie nous apprend qu'aucune civilisation ne laisse le visage dans son état natif. Le visage « brut », le visage « au naturel » est tellement obscène qu'à la limite, il n'existe pas en tant que tel⁴. Ainsi dans les sociétés traditionnelles, peintures, tatouages, maquillages, épilations, mutilations, scarifications, déformations rituelles montrent que l'homme ne se reconnaît pas dans son apparence naturelle et qu'il ne cesse de la retoucher et de la réformer. Lévi-Strauss montre que chez les Indiens Caduveo du Brésil, le visage (parfois le corps tout entier) est couvert d'un lacs d'arabesques aux motifs subtilement géométriques. Devant le visage non décoré des missionnaires, les Indiens s'indignent : « Pourquoi êtes-vous si stupides⁵ ? » ; accoutumés aux figures épilées – cils et sourcils compris –, ils traitent les Européens aux sourcils embroussaillés de « frères d'Autruche ». Comme si l'abstraction était chargée de conjurer le dégoût inspiré par le corps naturel, les peintures caduveo ne

■ 4. La *face*, forme objectivée du visage, n'apparaît que sous le regard (occidental) du scientifique ou du chirurgien. Elle reste une construction mentale, pour ne pas dire une abstraction.

■ 5. Claude Lévi-Strauss, *Tristes Tropiques*, ch. XX, Plon, p. 214.

tiennent aucun compte de l'harmonie naturelle du visage, de ses symétries notamment, dont elles effacent systématiquement la structure en recouvrant le corps de « lacis et d'arabesques d'une subtilité perverse⁶ ». Étonnamment, le marquage du visage est la signature de la culture. Non sans ambiguïté, car on en viendrait presque à se demander jusqu'à quel point l'homme des sociétés archaïques s'inquiéterait d'une malformation faciale : à en croire Victoria Ebin, les Aowins du Ghana portent sur la joue gauche une balafre qui leur est rituellement imposée au huitième jour de leur vie pour marquer leur véritable venue au monde des humains ; l'enfant qui meurt avant cette cérémonie est tenu pour une « personne non réelle⁷ » qui n'est même pas née, et dont personne ne portera le deuil... De façon surprenante, des représentations proches anatomiquement des FLP ont été décrites chez les peuples Mochica. De culture pré-incasique, cette civilisation s'est développée du II^e siècle avant Jésus-Christ au VII^e siècle sur la côte nord du Pérou. Ces représentations ont pu être mises en évidence par la découverte de vases céphalomorphes. L'amputation du nez peut être partielle, au niveau de son extrémité, ou totale, élargissant de manière importante les orifices nasaux. La lèvre peut être sectionnée verticalement, unilatéralement ou bilatéralement, découvrant les dents⁸.

Une normativité contingente et nécessaire

Prenant acte de la relativité des usages, il serait tentant de renvoyer les normes à la variété des coutumes, de dénoncer leur contingence pour leur dénier toute importance. Ce d'autant que la demande d'engagement thérapeutique, dans le cas d'une FLP, semble lestée par une chaîne de postulats subreptices : 1. La beauté est justiciable d'une définition univoque et universelle, 2. La difformité est laide, 3. Le beau est bon, et cette fin belle et bonne justifie les moyens thérapeutiques les plus lourds... Mais comment, en l'absence de norme – naturelle ou culturelle –, envisager de réparer, de corriger ou de guérir, c'est-à-dire de ramener à *la normale* une difformité ou un dysfonctionnement ? Un remède ne va pas sans norme, fût-elle une vue de l'esprit ou marquée culturellement : pour être contingentes, les normes n'en seraient pas moins nécessaires ! La question est seulement de savoir ce qui fonde ces normes dans lesquelles le biologique se mêle à l'esthétique, et même au politique : tirent-elles leur force d'une puissance vitale (auquel cas le normal serait naturel) ou d'un pouvoir social (auquel cas le normal serait culturel) ?

**Un remède
ne va pas
sans norme**

■ 6. Claude Lévi-Strauss, *Anthropologie structurale*, Plon, p. 280.

■ 7. Victoria Ebin, *Corps décorés*, Éditions du Chêne, 1979, p. 30.

■ 8. Cf. Claude Chippaux, « Mutilations et déformations ethniques dans les races humaines », *Histoire de la médecine*, n° 2, 1961, p. 7-48.

Le regard médical n'est certes pas innocent. À la suite de Michel Foucault, nous pouvons distinguer deux grandes stratégies normatives.

- La première, négative, est la réglementation : elle regroupe toutes les manœuvres de ségrégation, d'exclusion et de répression des « anormaux ». Le rejet et l'exhibition des monstres se sont longtemps inscrits dans cette perspective... En 1938, Joseph Mengele soutient sa thèse de doctorat en médecine sur la transmission héréditaire des FLP⁹...
- La seconde, positive, est la *régulation* : c'est celle de notre temps, qui consiste à insérer l'anomalie dans des politiques (plus discrètes mais plus efficaces) de normalisation et d'intégration, de standardisation, qui réduisent l'autre au même. Aujourd'hui, la médecine tend à devenir une science exacte régie par des mesures et des statistiques. La médecine basée sur le niveau de preuves, l'Evidence Based Medicine (EBM) tend à se substituer à ce rapport singulier entre le malade et le médecin décrit par Georges Canguilhem. Le singulier s'efface devant l'universel, en prenant le risque d'exclure de réflexion approfondie certains patients. Les conférences de consensus ont le but louable d'universaliser les connaissances afin de tenter de mieux soigner les patients futurs mais le risque de la médecine par les faits est que le soin ne se transforme en technique d'application de procédures. En raisonnant de la sorte, on peut oublier la personnalité du malade qui se cache derrière la malformation¹⁰.

Force est de reconnaître que l'exercice clinique est tributaire d'un dispositif normatif erratique dont on ne sait au juste de quel fonds il est tiré. Rapportée à des tables de classification générale, la singularité des visages est gommée, et finalement redressée, pour s'aligner sur des stéréotypes. Insidieusement, la morphologie expressive du style de chacun menace d'être effacée, « comme à la limite de la mer un visage de sable¹¹ »...

Pour autant, s'en tenir à une critique des normes serait faire peu de cas de la détresse des patients et de l'angoisse des familles. On préférera la sagesse d'un Canguilhem pénétré de cette illusion régulatrice qui rappelle que le malade a toujours raison : « Il n'y a rien dans la science qui n'ait d'abord apparu dans la conscience, et [...] c'est le point de vue du malade qui est au fond le vrai¹². » Tempérant tout nominalisme, on ne peut pas oublier qu'à travers le patient, c'est la vie qui se plaint, et que la normativité « est en quelque sorte en germe dans la vie », comme le suggère fortement Canguilhem en se gardant bien de tout anthropomorphisme : « La vie n'est pas indifférente aux conditions dans lesquelles elle est possible, [...] la vie est polarité et par là même position inconsciente de valeur, bref la vie est en fait une activité normative¹³. » La vie est ordonnée et ordonnante : admettre

■ 9. Christian Bonah, Anne Danion-Grilliat, Josiane Olf-Nathan, Norbert Schappacher, *Nazisme, science et médecine*, Éditions Glyphe, 2006, p.100.

■ 10. « Il est impossible d'annuler dans l'objectivité du savoir médical la subjectivité de l'expérience vécue du malade. » (Georges Canguilhem, *Études d'histoire et de philosophie des sciences concernant les vivants et la vie*, 1968.

■ 11. ... pour emprunter à la célèbre et sombre formule concluant l'ouvrage de Michel Foucault, *Les Mots et les Choses* (Gallimard, 1966, p. 398).

■ 12. Georges Canguilhem, *Le Normal et le Pathologique*, PUF, Paris, 1979, p. 53.

■ 13. *Ibid.*, p. 77.

une normativité originelle immanente à la vie même, c'est faire droit à un certain ordre de la nature. La nature n'est-elle pas bien faite ? À l'image du corps, un visage est beau s'il suscite en nous le sentiment d'une création réussie, d'une unité organique habilement finalisée : pas de faute de goût dans la nature ! Dés-ordre, dif-formité, mal-formation : autant de préfixes pour dire le scandale ou la perplexité devant une « erreur de la nature ». Comment la nature pourrait-elle se tromper ou se trahir elle-même ?... Ainsi les Anciens saluaient-ils dans la *summetria* la proportion, l'harmonie, le rapport heureux entre les parties et le tout, autant d'incarnations naturelles des formes et des concepts de la géométrie.

Force est de constater que la symétrie, notamment, régit l'organisation de très nombreux êtres vivants : dans une coupe sagittale, un corps semble se répéter. Pour Roger Caillois, l'idée même de symétrie serait une « conséquence de la pesanteur » et une « condition de l'équilibre », elle s'enracinerait dans ce « miroir invisible » où chaque partie semble se refléter en sa moitié : « Cette symétrie [bilatérale] est la seule que l'homme attende, la seule dont l'absence le rende mal à l'aise et lui fasse paraître anormale, boiteuse ou incomplète toute façade ou toute structure où elle fait défaut¹⁴. » L'énantiomorphologie du visage obéit à une loi de constitution du vivant, et de ce point de vue, toute dissymétrie peut constituer un handicap objectif. Insulte à la beauté ou attentat à la vitalité, c'est tout un : de même que le pied-bot entrave la locomotion et rend la démarche claudicante, la FLP, en faisant accroc dans l'ourlet des lèvres, rend plus difficile la préhension (qui suppose le parallélisme de ces lèvres) et nuit à l'étanchéité de la bouche. Si la norme « pousse d'elle-même », c'est la physiologie qui la commande et notre inquiétude exprime alors un désarroi (pouvant aller jusqu'à l'effroi) face à une nature dérégulée...

Il n'y a pas à trancher : toute normativité est lourde d'*a priori* imposés par les mouvements conjugués de la vie et de l'histoire à la croisée desquelles se déploie l'expérience clinique. Les orthodontistes sont bien placés pour le savoir : si la paléo-odontologie nous a révélé le fort prognathisme de nos ancêtres préhistoriques, nous sommes aujourd'hui témoins de phénomènes de rétromandibulie et de rétroalvéolie généralisée attestant d'une métamorphose très perceptible de la morphologie crânienne sous l'effet de la culture (en l'occurrence, du confort alimentaire). Pour dire comme Canguilhem, si les normes sont évolutives, elles relèvent moins d'une *normalité* statique et close que d'une *normativité* dynamique et ouverte. Mais au fond, dire que les normes ont une histoire, c'est reconnaître qu'elles sont (heureusement) vivantes, et qu'elles se constituent aussi en s'exerçant : la pratique norme aussi...

■ 14. Roger Caillois, « La dissymétrie », in *Cohérences aventureuses*, Gallimard, 1976, p. 216.

Le temps long des décisions

Faire savoir et endurer ce qu'on sait

Le diagnostic d'une FLP est effectué soit *in utero*, lors d'une échographie prénatale, soit à la naissance. Quel qu'en soit le moment, 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 l'établissement de la relation avec l'équipe de soins lors de l'annonce du diagnostic. Il s'agit de soutenir les parents à « investir » cet enfant « tellement différent » de celui attendu et espéré mais aussi, ce qui est loin d'être naturel, à devenir des auxiliaires de soins pour leur bébé. La qualité de l'écoute qui leur est donnée et les informations transmises sont un socle incontournable.

Le diagnostic en anténatal : l'image apprivoisée et la question de la représentation

Une échographie de routine peut être à l'origine d'un diagnostic prénatal. Depuis 1980, année du premier cas de FLP diagnostiqué par échographie¹⁵, la qualité des moyens technologiques à la disposition des praticiens pour détecter toute malformation pendant la grossesse a largement augmenté. Grâce aux échographies répétées (en général trois) au cours de la grossesse, la possibilité de visualiser l'écho renvoyé par le fœtus, de connaître son stade de développement, son sexe, change la perception que les parents se font de celui-ci ainsi que l'environnement psychologique et émotionnel de la grossesse elle-même. Les parents se lient et s'identifient beaucoup plus tôt à leur futur enfant. Les pressions que la société exerce pour se conformer à un idéal d'apparence, véhiculé par les

médias, sont manifestes. Les parents attendent de cet examen « l'assurance » que le fœtus soit « normal » ! Le rapport à l'altérité et à la différence reste très ambigu et n'est jamais bien perçu ni toujours accepté.

Lorsque le diagnostic est anténatal, la prise de conscience de la malformation se fait par étapes. La disponibilité, l'empathie et les informations fournies par les membres de l'équipe de soins peuvent atténuer des angoisses légitimes. Pour beaucoup de parents, la naissance de l'enfant, après les semaines d'angoisse qui suivent le diagnostic, est vécue comme un soulagement, surtout lorsqu'ils réalisent que la malformation ne concerne que la lèvre supérieure. Les parents ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal sont unanimes pour dire qu'ils sont satisfaits d'avoir été informés en anténatal et qu'ils n'auraient pas souhaité ne pas être informés de l'existence de la malformation avant la naissance. Cependant, il est intéressant de constater que lorsque l'on demande à des parents s'ils sont satisfaits d'avoir eu

■ 15. Cf. Christ et Meinonger cité dans Ashish Davalbhakta, Perr N. Hall, « The impact of antenatal diagnosis on the effectiveness and timing of counselling for cleft lip and palate », *British Journal of Plastic Surgery*, 53 (4), 2000, p. 298-301.

Les parents attendent de cet examen « l'assurance » que le fœtus soit « normal »

connaissance de la malformation de leur enfant seulement à la naissance, de 9 % à 41 % d'entre eux, d'après la littérature, disent qu'ils auraient préféré pouvoir bénéficier de cette information plus tôt, mais la plupart se disent satisfaits de ne l'avoir su qu'à la naissance¹⁶. Une seule étude a montré que tous les parents auraient préféré avoir un diagnostic prénatal de la malformation¹⁷.

Le diagnostic en postnatal : le choc de la confrontation

Lorsque le diagnostic est établi à la naissance, les conditions sont différentes. Le choc de la confrontation est immédiat. Pour autant, cela ne veut pas dire que l'acceptation le soit. Les difficultés pour l'équipe de soins sont de concilier un temps d'information et d'écoute pour chaque famille avec un programme de service obstétrical ou chirurgical par définition imprévisible. Les parents, surtout s'il s'agit de leur premier enfant, n'ont pas eu le temps d'assimiler et de se préparer à cette malformation avant la naissance. Leur parcours familial initialement idéalisé devient difficile et émotionnellement chargé¹⁸. Il s'agit dans le même temps de se confronter à cette différence et d'investir un enfant qui inquiète. Est-ce possible dans l'urgence ? Le retour de la maternité est totalement consacré à l'enfant, aux difficultés de son alimentation et de ses soins. La tâche à accomplir peut sembler plus difficile encore et désespérer les parents d'enfants dont le visage est si différent de celui qu'ils avaient imaginé et parfois même difficile, voire impossible, à regarder et à fixer. Leur engagement et leur projection dans l'avenir s'en trouvent plus ou moins altérés. Cette déconvenue, et même cette difficulté, ont pour conséquence l'apparition de symptômes dépressifs, une dépression du post-partum avérée, un isolement social, un ressentiment plus ou moins reconnu vis-à-vis de l'enfant, un investissement de celui-ci essentiellement opératoire, sans affects, et de forts sentiments de culpabilité¹⁹.

Avancer dans l'incertain

Pour les parents, les premières relations avec leur 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

- 16. Cf. Michal Sagi, Shoshana Shiloh, Tirza Cohen, « Application of the health belief model in a study on parents' intentions to utilize prenatal diagnosis of cleft lip and/or palate », *American Journal of Medical Genetics*, 44 (3), 1992, p. 326-333 ; Nancy W. Berk, Mary L. Marazita, Margaret E. Cooper, « Medical genetics on the cleft palate-craniofacial team : understanding parental preference », *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 36 (1), 1999, p. 30-35 ; Diego F. Wyszynski, Claudia Perandones, Ricardo D. Bennun, « Attitudes toward prenatal diagnosis, termination of pregnancy and reproduction by parents of children with nonsyndromic oral clefts in Argentina », *Prenatal Diagnosis*, 23 (9), 2003, p. 722-727 ; Rachel Nusbaum, Robin E. Grubs, Joseph E. Losee, Carla Weidman, Matthew D. Ford, Mary L. Marazita, « A qualitative description of receiving a diagnosis of clefting in the prenatal or postnatal period », *Journal of Genetic Counseling*, 17 (4), 2008, p. 336-50.
- 17. Cf. Ashish Davalbhakta, Perr N. Hall, « The impact of antenatal diagnosis on the effectiveness and timing of counselling for cleft lip and palate », *British Journal of Plastic Surgery*, 53 (4), 2000, p. 298-301.
- 18. Cf. M. Sieber, A. Ullmann-Bremi, O. Baenziger, R. Spirig, « A challenge in spite of acceptance – how mothers of newborn babies with a "cleft" experience the transition from the hospital back home », *Pflege*, 21 (5), 2008, p. 299-307.
- 19. Cf. Matthew L. Speltz, Gay C. Arnsden, Sterling S. Clarren, « Effects of craniofacial birth defects on maternal functioning postinfancy », *Journal of Pediatric Psychology*, 15 (2), 1990, p. 177-196.

nouveau-né est porteur d'une FLP, ils sont brutalement confrontés au visage « abîmé », ouvert, « fendu » de leur enfant et la surcharge émotionnelle de cet événement peut freiner leur investissement affectif. La malformation peut empêcher la reconnaissance d'une filiation intergénérationnelle et freiner l'intégration de l'enfant par identification au sein de la famille²⁰. Ainsi, la relation parents-enfant peut s'en trouver affectée dès la naissance. Par la suite, pour certains, l'attachement de la mère vis-à-vis de son enfant durant l'enfance ne semblerait pas poser de problème, bien au contraire²¹. Cela peut s'expliquer par le fait qu'une mère protège plus son enfant lorsqu'il a un visage disgracieux.

Quant à l'équipe médicale, l'absence de certitudes prévaut. Aucun protocole générique de prise en charge thérapeutique n'a été reconnu pour l'instant par l'ensemble de la communauté médicale. Chaque patient est soigné suivant l'expérience et les choix propres de l'équipe clinique qui le prend en charge. Il existe en Europe plus de 210 centres hospitaliers référents pour les enfants porteurs de FLP et l'on compte près de 190 protocoles différents. La disparité des protocoles de prise en charge thérapeutique des enfants atteints d'une FLP peut s'expliquer par le fait que le résultat esthétique et fonctionnel d'un protocole ne peut être réellement apprécié qu'à l'âge adulte, quand l'enfant aura fini sa croissance. La complexité de l'analyse combinatoire des facteurs influençant ces traitements empêche tout consensus concernant la chronologie des techniques opératoires. Il est en effet difficile de juger le résultat final d'une série d'interventions car il dépend de plusieurs paramètres, à la fois esthétiques et psychologiques mais aussi fonctionnels : la phonation, l'audition et la mastication.

La classification des patients en catégories homogènes et identifiables est impossible. De plus, le nombre de patients rapporté à chaque centre de soins est insuffisant pour déterminer un protocole plus adéquat qu'un autre. L'amélioration de la prise en charge thérapeutique passera inévitablement par des programmes de recherche européens ou mondiaux. La prédiction des résultats par des études établissant des normes générales aiderait le praticien dans ses choix et les incertitudes qui jalonnent son processus de décision. Certains patients peuvent cumuler au cours de leur vie plus d'une dizaine d'interventions. Les grandes lignes directrices d'un protocole rassemblant les recommandations des différents acteurs de la santé auraient un rôle de prévention et conditionneraient pour une grande part l'avenir de ces enfants. Cette amélioration des moyens sera toujours dépendante du facteur incontournable qu'est la succession de gestes chirurgicaux précis dont la décision incombe au praticien. L'incertitude face au choix est inhérente à l'exercice médical mais, comme l'écrit Élie Azria : « Devant la certitude, le choix n'existe plus et la décision n'a plus lieu d'être. La certitude engendre

■ 20. Cf. Ronald P. Strauss, « Beyond easy answers : prenatal diagnosis and counseling during pregnancy », *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 39 (2), 2002, p. 164-168.

■ 21. Cf. Matthew L. Speltz, Marya C. Endriga, Philip A. Fischer, Craig A. Mason, « Early predictors of attachment in infants with cleft lip and/or palate », *Child Development*, 68 (1), 1997, p. 12-25 ; Orlagh Hunt, Donald Burden, Peter Hepper, Chris Johnston, « The psychosocial effects of cleft lip and palate : a systematic review », *European Journal of Orthodontics*, 27, 2005, p. 274-285.

le geste ; à l'inverse, l'incertitude engendre l'acte²². » L'expérience permet de réaliser des gestes thérapeutiques. Certains actes s'imposent parfois, non sans appréhension, dictés par la nécessité d'éviter au patient une situation invalidante pour le présent et le futur.

La rencontre d'une conscience et d'une confiance²³

La chirurgie des FLP, lorsqu'elle n'est pas fonctionnelle mais esthétique (chirurgie secondaire, reprise de cicatrices, correction d'asymétrie, etc.), concerne des patients qui ne sont pas malades au sens physiopathologique. Comme tous les autres actes médicaux, mais ici particulièrement de chirurgie esthétique, elle requiert, après l'énoncé de tous les choix thérapeutiques incluant l'abstention, un consentement clair des parents et de l'enfant lorsqu'il est en âge de le dire. Ce consentement s'appuie sur la confiance exprimée vis-à-vis du chirurgien, confiance qui se développe peu à peu en fonction de la qualité de l'information prodiguée, du contact chaleureux patient/praticien mais également de sa compétence, et non pas seulement de sa capacité à la réalisation d'un geste technique. La chirurgie est une discipline fondée sur le *savoir* mais aussi sur le *savoir-faire*. Le geste sûr que l'on attend est dû à l'expérience, à l'habileté. À la différence des autres disciplines médicales, l'acte chirurgical s'adresse à un corps désincarné, corps considéré comme objet. Cette abstraction permet au chirurgien de réaliser son geste avec assurance, sans appréhension paralysante. On attend autant que l'on redoute l'audace du praticien qui lui permettra de repousser les limites du possible²⁴. Les parents de patients porteurs de FLP apportent leur confiance à l'ensemble de l'équipe médicale, même si le chirurgien reste le chef d'orchestre de cette équipe pluridisciplinaire. La confiance ne se dilue pas entre les différents praticiens et n'est pas synonyme d'aveuglement. Les premiers temps de cette relation, à la naissance, sont fondamentaux pour faciliter ce « travail de réparation » sur le long terme, celui-ci nécessitant parfois, comme nous l'avons déjà dit, plusieurs interventions. Cette relation privilégiée basée sur une confiance réciproque permet d'envisager le mieux et parfois le meilleur pour l'enfant. Conscients des limites imposées par la malformation et de l'importance des obstacles qui jalonnent le parcours de l'enfant, les parents et l'équipe médicale

L'acte chirurgical s'adresse à un corps désincarné, corps considéré comme objet

■ 22. Élie Azria, « Connaissance, incertitude et décision dans la pratique du soin : de la nécessité de décider », in Emmanuel Hirsch (dir.), *Éthique, médecine et société. Comprendre, réfléchir et décider*, Vuibert, 2007, p. 140.

■ 23. « La relation médicale est la rencontre d'une conscience et d'une confiance », Louis Portier dans *L'Euphorie perpétuelle* de Pascal Bruckner, p. 229.

■ 24. « Mais on ne saurait, comme le font les sophistes, réduire la compétence à la seule habileté. Le raisonnement ou le jugement qui est jeu revendiqué aussi les règles d'une sagesse [...]. Sans doute est-ce cet équilibre que poursuit, selon Aristote, la prudence (*phronésis*) qui, fruit d'un subtil alliage de savoir et de vertu, débouche sur un jugement pratique. » Jean-Paul Resweber, « Le soin affaire de *technè* et de tact », in *Les Gestes de soin*, Éditions du Portique, 2003.

peuvent alors envisager la succession des étapes thérapeutiques dans un respect réciproque.

Une information claire et explicite doit être transmise et renouvelée simplement et régulièrement, sans se dérober. Elle évitera doute et suspicion, synonymes de démobilitation et de perte d'investissement tant pour les parents, le patient que pour l'ensemble de l'équipe médicale. Cette relation de soin transforme les parents et l'enfant en co-thérapeutes. Leur implication consciente les responsabilise par une appropriation de leur parcours thérapeutique. Mais parfois, ils peuvent s'interroger sur la relation qu'ils ont avec les praticiens, sur la multiplicité des examens, et sur la difficulté de la transmission des informations entre les acteurs de santé. On est loin d'une relation privilégiée entre un médecin de famille et son patient. Il est évident que par moments, les parents ou l'enfant devenu adulte peuvent se sentir dépossédés par le corps médical d'un pouvoir de décision et d'une responsabilité quant à leur propre existence au cours de ce suivi thérapeutique.

Un accomplissement en suspens

Les séquelles des FLP peuvent être esthétiques – un sourire disgracieux, un nez et une lèvre asymétriques, des cicatrices ressenties comme de véritables stigmates – mais également fonctionnelles – un défaut d'élocution, une mastication perturbée ou une acuité auditive diminuée. De plus, de nombreuses études ont montré une baisse de l'estime de soi, quel que soit l'âge de la personne²⁵. Celle-ci est déjà mesurable très tôt, à l'entrée à l'école primaire, pour des enfants âgés de 5 à 6 ans²⁶. Ils doivent affronter les regards ou supporter les remarques de leurs camarades d'école. Quel que soit l'âge, ces différences visibles font qu'ils ont plus de difficultés à se faire des amis²⁷. Ces difficultés relationnelles semblent se poursuivre à l'âge adulte, même si cette tranche d'âge a peu été étudiée. Une publication a montré que les personnes porteuses de FLP à la naissance sont plus souvent au chômage que les témoins²⁸. Ils se marient moins et plus tardivement. De plus, les mariages sans enfants sont proportionnellement plus importants que dans les groupes témoins. Une autre étude a montré que les patients porteurs de FLP bilatérales sont satisfaits fonctionnellement de leur élocution, de leur déglutition et de leur audition mais, par contre, sont significativement insatisfaits de leur apparence, notamment quant à la forme et la symétrie de la lèvre supérieure et du nez. Cela souligne à nouveau l'importance de l'image de soi et du regard des autres portés sur

■ 25. Cf. H.L. Broder, R.P. Strauss, « Self concept of early primary school age children with visible or invisible defects », *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 26 (2), 1989, p. 114-117 ; Elaine Lockhart, « The mental health needs of children and adolescents with cleft lip and/or palate », *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 8, 2003, p. 7-16.

■ 26. Cf. Franz Joseph Kramer, Rudolph Gruber, Florian Fialka, Branko Sinikovic, Henning Schliephake, « Quality of life and family functioning in children with nonsyndromic orofacial clefts at preschool ages », *Journal of Craniofac Surgery*, 19 (3), 2008, p. 580-587.

■ 27. Cf. Manabu Matsumoto, « Psychological problems related to visible differences in appearance : developmental perspectives », *Shinrigaku Kenkyu : The Japanese Journal of Psychology*, 79 (1), 2008, p. 66-76.

■ 28. *Ibid.*

eux²⁹. Cette insatisfaction quant au résultat esthétique peut être un signe annonciateur de dépression³⁰. En 2001, Berk³¹ a montré que les patients chinois adultes porteurs de FLP présentaient plus d'anxiété ou de prudence pour la vie en société que leurs propres frères et sœurs, et par rapport à un groupe témoin. La prise en charge thérapeutique de ces patients se poursuit à l'âge adulte par des soins récurrents. Elle peut concerner des interventions chirurgicales d'importances variables, des séances de rééducation de la phonation, des réhabilitations dentaires complexes, mais également un suivi psychologique³². Il a été montré que de la naissance à 55 ans, quel que soit l'âge de l'individu, la proportion de décès des personnes atteintes de cette malformation est supérieure à celle de la population générale³³. En effet, pour 5 331 personnes porteuses de FLP, nées entre 1943 et 1987 et suivies jusqu'à 1998, 402 individus sont décédés alors que pour une population témoin équivalente en nombre, on aurait compté 259 décès. L'augmentation reste inexpliquée et les causes de décès sont variées. Cependant les auteurs soulignent la fréquence des suicides. Robert Murphy, professeur d'anthropologie, lui-même tétraplégique, constate dans son livre, *The Body Silent*, que : « Les handicapés à long terme ne sont ni malades ni en bonne santé, ni vivants ni morts, ni en dehors de la société ni pleinement à l'intérieur. » La prise en charge médicale ne peut se passer d'un accompagnement psychologique social lorsque ces séquelles risquent de devenir un frein à l'intégration de l'enfant dans sa famille et dans la société. L'impact de la malformation varie d'un individu à l'autre suivant ses caractéristiques propres (âge, sexe, personnalité, profil psychologique et culturel), son vécu émotionnel de la malformation et son histoire (famille, loisirs, éducation et travail) : « Le facteur le plus important est la personne elle-même³⁴. » L'Organisation mondiale de la santé le souligne : « La santé est un état de complet bien-être physique, moral et social, ne consistant pas seulement en l'absence d'infirmité ou de maladie », de même que l'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap, qui ne peut être plus explicite dans son rapport de 2008 : « Les maladies chroniques et les pathologies invalidantes ont, dans les sociétés industrialisées, un retentissement croissant sur la vie quotidienne : le handicap est désormais une question sociale, sociétale et politique de premier plan. »

■ 29. Cf. B.C. Oosterkamp, P.U. Dijkstra, H.J. Rimmelink, R.P. Van Oort, S.M. Goorhuis-Brouwer, A. Sandham, L.G. De Bont, « Satisfaction with treatment outcome in bilateral cleft lip and palate patients », in *International Journal of Oral & Maxillofacial Surgery*, 36 (10), 2007, p. 890-895.

■ 30. Cf. Agneta Marcusson, Gunnar Paulin, Leiff Ostrup, « Facial appearance in adults who had cleft lip and palate treated in childhood », in *Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 36 (1), 2002, p. 16-23.

■ 31. Cf. N.W. Berk, M.E. Cooper, Y.E. Liu, M.L. Marazita, « Social anxiety in Chinese adults with oro-facial clefts », *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 38 (2), p. 126-133.

■ 32. Cf. Cher Bing Chuo, Yvonne Searle, Alison Jeremy, Bruce M. Richard, Ian Sharp, Rona Slator, « The continuing multidisciplinary needs of adult patients with cleft lip and/or palate », *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 45 (6), 2008, p. 633-638.

■ 33. Cf. Kaare Christensen, Knud Juel, Anne Maria Herskind, Jeffrey C. Murray, « Long term follow up study of survival associated with cleft lip and palate at birth », *British Medical Journal*, 328 (7453), 2004, p. 1405-1406.

■ 34. Pierre Rabischong, *Le Handicap*, PUF, 2008, p. 73.

Quelles sont les limites d'une prise en charge préventive ?

Une thérapie *a posteriori*

À la différence d'autres malformations, comme les malformations cardiaques, le pronostic vital n'est ici pas en jeu. Pour les fentes isolées non syndromiques, les enfants conservent toutes leurs capacités cognitives ; pour autant, leurs cicatrices précoces à jamais inscrites dans le corps, et si infimes soient-elles, s'imposent comme une marque de leur histoire et de leur vécu au milieu de leur visage. Dès lors, comment justifier, mais aussi contenir, une thérapie préventive qui nécessite plusieurs interventions chirurgicales ? Il s'agit de permettre au patient d'avoir la satisfaction de s'accepter tel qu'il est, en sachant qu'effacer complètement les traces de cette malformation congénitale serait une illusion.

Comme nous l'avons dit, pour les parents, le désir de réparation à la naissance est très intense. Mais l'importance et la succession des interventions tempèrent leur interventionnisme durant l'enfance, alors qu'à l'adolescence,

lorsque leur enfant va bientôt quitter le foyer familial, ce désir de normalisation peut s'exacerber à nouveau. Rien n'est plus communicatif que la peur : tout porte ici à croire que les parents transmettent leurs angoisses à leur enfant mal formé et l'investissent insidieusement d'une étrange mission de *réparation relayée* : la demande de correction incombe dans un premier temps aux parents, puis avec le temps, à l'enfant « de ses parents », puis enfin à l'individu seul, lourd de cette psychologie collective. Pour autant, la responsabilité parentale ne s'atténue pas avec le temps. Mais toute *patience* doit avoir un terme : il semble que seule l'acceptation de soi et de son rapport aux autres puisse mettre fin à la demande de correction et abolir le statut de patient...

Toute *patience* doit avoir un terme

Une thérapie *a priori*

À la fin du xx^e siècle, on a donné l'espoir aux hommes que les progrès de la recherche scientifique, et notamment de la biologie moléculaire, permettraient d'éradiquer bon nombre de maladies d'origine génétique. Le décryptage du génome est censé permettre la mise en évidence des gènes responsables que la thérapie génique permettra de rendre silencieux. Les résultats obtenus ces dix dernières années montrent qu'il n'en est rien. Obnubilée par la jeunesse, la beauté et le dynamisme, notre société moderne ne laisse plus de place à la mort, à la souffrance, à la maladie ou au handicap. Les personnes en situation de handicap sont isolées et leur vue dérange. La succession d'échographies lors de la grossesse permet de diagnostiquer bon nombre de pathologies invalidantes pour l'enfant. Lorsque le délai légal pour une interruption volontaire de grossesse (IVG) est dépassé, une interruption médicale de grossesse (IMG, ou IVG pour raison médicale) peut être effectuée à la demande des parents. Sur leur demande précisément, une commission de professionnels se réunit au sein d'un Comité

pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) et donne un avis pour autoriser ou non l'avortement. La société civile transmet alors aux parents (à la mère en fait, légalement) une responsabilité lourde de conséquences, l'IMG étant une épreuve douloureuse et toujours traumatisante, même si ce transfert s'explique par le fait que ce sont eux qui, *in fine*, doivent assumer la charge de l'enfant lourdement handicapé. Alors qu'il n'existe pas en tant que personne, le fœtus est déjà considéré comme un patient avant d'être un malade. La politique, en légitimant le dépistage anténatal, a un objectif eugénique, avoué ou non : à côté de la prise en compte de la souffrance potentielle du futur enfant, il s'agit d'une réduction du nombre de handicapés dans une société où l'apparence et la santé au sens large jouent un rôle fondamental. Ceci a pour conséquence de modifier la perception du handicap et de faire d'un enfant porteur de FLP un être singulier. L'immense difficulté réside dans la décision qui suit un diagnostic prénatal de FLP, tant pour les familles que pour les praticiens³⁵. Cette décision est d'autant plus difficile à prendre que la possibilité d'une IMG, pour une pathologie d'une particulière gravité, ne peut être envisagée, *a priori*, que lorsque la FLP est associée à d'autres malformations et participe à un syndrome génétique polymalformatif. Certains parents décident de poursuivre la grossesse et d'autres désirent très fortement l'arrêter. Dans les deux cas, ils peuvent se sentir isolés et marginalisés par rapport à leur famille et à leur entourage ou, au contraire, fortement poussés à agir. En ce qui concerne les FLP isolées, il n'est bien évidemment pas question de les classer comme pathologies relevant de l'IMG, même si un nombre encore infime de parents a demandé au CPDPN d'en bénéficier. Mais cela ne règle pas la souffrance et la détresse parentales, ni n'assure un devenir à l'enfant.

Le désir d'avoir un enfant normé, idéalisé dès la conception, l'âge moyen de grossesse actuellement à 30 ans dans les pays occidentaux – alors que l'horloge biologique reste inchangée –, le désir de maîtrise qui habite l'homme dans notre société et l'appropriation immédiate avant la naissance de ce petit d'homme, ravivent les craintes des parents d'avoir un enfant a-normal dès la naissance. Jonas dirait que « l'homme veut prendre en main sa propre évolution, dans le but non seulement de conserver l'espèce en son intégrité mais de son amélioration et de sa transformation conformément à son propre projet³⁶ ».

L'incertitude n'est plus de mise et en cas d'absence de diagnostic, des procès sont intentés pour erreur médicale et afin de trouver un responsable. Les événements juridiques issus de l'affaire Perruche illustrent bien ce climat malsain quant aux erreurs de diagnostic : ils portaient sur la notion de « préjudice d'être né » et la responsabilité médicale, avec en arrière-plan les questions d'avortement et de handicap (à vivre). Le facteur humain, l'imprévu ne doivent pas exister et renforcent la normalisation des actes en passant par une obligation de moyens, ce qui est légitime, mais égale-

■ 35. Cf. Ronald P. Strauss, « Beyond easy answers : prenatal diagnosis and counseling during pregnancy », *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 39 (2), 2002, p. 164-168.

■ 36. Hans Jonas, *Le Principe responsabilité. Une éthique pour la civilisation technologique*, Les Éditions du Cerf, 1995, p. 42.

ment de résultats, ce qui l'est moins. L'individualisme et le libre arbitre à l'œuvre dans notre société s'accommodent de ce glissement des valeurs par la redéfinition du normal et de l'anormal, du possible et de l'impossible, du statut de malade au statut de patient.

Conclusion

Être parent d'un enfant porteur d'une FLP révèle la transmission, à son corps défendant, d'une malformation. Cette transmission, marquée inconsciemment par la faute et qui affecte en profondeur le rapport à soi et aux autres, est renforcée par les observations inquiètes des proches et plus encore par le statut de patient, indissociable de la prise en charge médicale de cette pathologie.

Les progrès de l'imagerie médicale sont tels que l'on peut envisager un diagnostic plus précoce de cette malformation, notamment avant l'âge limite de l'interruption volontaire de grossesse. Sans une prise de conscience par la société des enjeux éthiques de cette évolution technologique, le processus de décision sera uniquement confié aux parents, ou plus exactement à la mère, seule responsable légale en anténatal de l'avenir de l'enfant. Ce transfert de responsabilités vers des parents en quête d'un enfant idéalisé et normé pourrait les pousser à refuser une grossesse dont le futur individu serait un écart par rapport à une norme qualitative. Cette malformation, même subjectivement perçue, est un handicap objectif. Cet état de fait pourrait sans doute à l'avenir en faire une pathologie réservée aux pays pauvres dépourvus de ces moyens de diagnostic.

Prenant acte de l'instabilité des normes et de la relativité des valeurs comme des mœurs, notre modernité refuse de se prononcer sur les contenus de la vie bonne et répugne à énoncer le bien comme à dénoncer le mal. En démocratie, nul n'est tenu *a priori* de conformer ses actes à un prétendu « souverain bien ». Cette prudence – qui nous honore – autorise aussi toutes les imprudences : reléguée dans la sphère privée, abandonnée à l'évaluation subjective, la question des fins se laisse absorber par la question des moyens et des procédures censés entretenir ou améliorer la vie ; le respect du pluralisme, la mauvaise conscience attachée aux dogmatismes d'hier libèrent la bonne conscience techniciste d'aujourd'hui. Dans un renversement saisissant, cette fuite en avant nous pousse autant à *pathologiser la normalité* qu'à *normaliser la pathologie* : d'une part, des processus naturels comme la grossesse sont, de la conception à l'accouchement, surmédicalisés à l'instar d'une maladie grave, tout comme des corps en bonne santé sont bel et bien pris en charge par une véritable chirurgie (fût-elle « esthétique » ou « de confort ») ; mais d'autre part, emballée par les performances des techno-sciences alliées au culte du corps parfait, la vocation médicale glisse insidieusement de la *réparation des anomalies* à la *production d'une normalité* conforme aux attentes des familles, des employeurs, des assureurs ou des marchands. Hier encore, la spirale interventionniste ne touchait que quelques individus persuadés que la médecine ou la chirurgie n'en feraient jamais assez pour les dédommager de la peine de vivre ou de vieillir ; l'addiction au soin médical relevait clairement de troubles psychosociologiques

auxquels le médecin tentait d'apporter une juste réponse. Mais les temps changent, et la pratique médicale s'est prise au jeu d'une société hantée par la peur de l'échec, l'idéologie de la concurrence et la religion de la performance ; ainsi, on repousse de plus en plus loin les limites d'une normalité qui a tout d'une perfection évidemment inatteignable. En l'occurrence, communiant dans une même ivresse prométhéenne, les techno-sciences, comme le dépistage génétique et l'orthodontie, deviennent de plus en plus conformistes et intolérantes aux écarts, aux variations, aux différences jugées insupportables. On pourrait dire plaisamment que si le dentiste vous trouvait toujours une carie, l'orthodontiste vous découvrirait toujours une carence (manque de symétrie, manque de place, manque d'alignement) ; il faut aussi rappeler, plus tragiquement, que le diagnostic prénatal d'une « malformation grave et incurable » doit évidemment *pouvoir* conduire, au nom de principe de bienfaisance, à une IMG qui prend en considération la souffrance de l'enfant à naître et celle de son entourage (le coût physique, psychologique, économique et social d'un handicap insurmontable) : à l'impossible, nul n'est tenu...

Toutefois, à vouloir éliminer un nombre croissant d'anomalies et de susceptibilités génétiques, la médecine contribue à durcir nos exigences et à réduire nos seuils de tolérance, pour servir cet « eugénisme libéral » délétère dont s'inquiète Habermas³⁷... On a tout lieu de craindre que les médecines prédictives et correctives s'épaulent aujourd'hui pour constituer, sous couvert de prévention ou de réparation, de redoutables moyens de normalisation au service de l'enfant-parfait-libre-de-tout-handicap. À tout le moins, ceux qui travaillent à la détection et à la correction des fentes labio-palatines ne doivent pas oublier la portée symbolique d'un geste qui n'en finit pas de remodeler le visage d'une humanité sans faille... ■

Bruno Grollemund

IRIST – université de Strasbourg, pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires,
hôpitaux universitaires de Strasbourg

Anne Danion-Grilliat

IRIST – université de Strasbourg, pôle psychiatrie et santé mentale,
hôpitaux universitaires de Strasbourg

Alessia Smaniotto

« *Laurea specialistica* » en philosophie et éthique publique,
université de Padoue

Étienne Gruillot

professeur de philosophie en classes préparatoires, Dijon

■ 37. Cf. Jürgen Habermas, *L'Avenir de la nature humaine. Vers un eugénisme libéral ?*, Gallimard, 2002.

Annexe 5

Impact psychologique des fentes faciales pour l'enfant et ses parents : l'expérience de l'équipe pluridisciplinaire lausannoise. Entretien avec Josée Despars, psychologue

Josée DESPAR^{1,2}, Bruno GROLLEMUND^{3,4,*}, Carole MULLER-NIX¹, Georges HERZOG⁵, Judith Anne HOHLFELD⁵

¹ Service Universitaire de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent (SUPEA), Hôpital Nestlé, avenue Pierre Decker 5, CH-1011 Lausanne, Suisse

² Pédopsychiatrie de Liaison, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), rue du Bugnon 21, CH-1011 Lausanne, Vaud, Suisse

³ Institut de Recherches Interdisciplinaires sur les Sciences et la Technologie (IRIST) EA 3424, Éthique et Pratiques Médicales, Université de Strasbourg, 7 rue de l'Université, 67000 Strasbourg, France

⁴ Structure Interne d'Orthopédie Dento-Faciale, Pôle de médecine et Chirurgie Bucco-Dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, 1 place de l'hôpital, BP 426, 67091 Strasbourg cedex, France

⁵ Département Médico-Chirurgical de Pédiatrie (DMCP), Service de Chirurgie Pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, rue du Bugnon 21, CH-1011 Lausanne, Vaud, Suisse



1

Docteur en psychologie, **Josée Despars** exerce au Service Universitaire de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent (SUPEA), dans l'unité de pédopsychiatrie de liaison au Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne. Elle consacre son activité professionnelle

2 de clinicienne dans les domaines de la périnatalité
3 et de la petite enfance. Au sein de l'équipe pluridis-
4 ciplinaire pour les enfants porteurs de fentes labio-
5 maxillo-palatines, elle est consultante dans le service
6 de chirurgie pédiatrique du docteur Judith Hohlfeld.
7 Ses recherches lui ont permis d'être l'auteur de nom-
8 breuses communications et publications dans le do-
9 maine des naissances à risques.

* Auteur pour correspondance : bruno.grollemund@gmail.com



Spécialiste qualifié en orthopédie dento-faciale, **Bruno Grollemund** est membre de l'équipe pluridisciplinaire du Centre de compétence des fentes labio-palatines d'Alsace.

B. Grollemund : Les fentes labio-palatines (FLP) et les fentes palatines (FP) isolées sont les malformations cranio-faciales les plus fréquentes chez l'homme. Les conséquences sont à la fois esthétiques et fonctionnelles (la phonation, l'audition, la déglutition, la mastication et la ventilation étant altérées), mais également psychologiques (construction de l'image de soi, troubles relationnels et de l'attachement). En tant que psychologue, vous faites partie de l'équipe pluridisciplinaire de Lausanne qui prend en charge les traitements des enfants porteurs de fentes labio-palatines. Cette équipe, dirigée par le Docteur Judith Hohlfeld, chirurgien pédiatrique, coordonne les soins des enfants d'une grande partie de la Suisse romande. Pourriez-vous nous expliquer son

1 organisation, son mode de fonctionnement et votre fonc-
2 tion au sein de cette équipe.

3 **J. Despars** : L'équipe pluridisciplinaire des fentes
4 du CHUV (Centre Hospitalier Universitaire Vaudois)
5 a été fondée dans les années 1970. Elle se compose
6 actuellement de 15 personnes sous la responsabilité
7 de la doctoresse Judith Hohlfeld : deux chirurgiens
8 pédiatres (chirurgie primaire et secondaire de la
9 lèvre), deux orthodontistes, deux ORL pédiatriques
10 (suivi de l'audition), deux logopédistes spécialisées,
11 un ORL chirurgien (chirurgie secondaire du nez), un
12 chirurgien maxillo-facial, une psychologue, deux infir-
13 mères et une éducatrice de liaison. Ces différents
14 spécialistes offrent aux enfants et aux familles des
15 soins coordonnés et personnalisés. La collaboration
16 avec les obstétriciens autour du diagnostic prénatal
17 et avec le réseau de parents (association Bouche à
18 Oreilles) complète une prise en charge qui se pour-
19 suit jusqu'à l'âge adulte. Les consultations s'orga-
20 nisent de la façon suivante. Suite au diagnostic, une
21 première rencontre est organisée en prénatal avec
22 la chirurgienne et une infirmière. Une consultation
23 avec la psychologue et une rencontre avec un des pa-
24 rents membre de l'association Bouche à Oreilles sont
25 également proposées aux futurs parents. Au moment
26 de la naissance, les parents rencontrent la chirur-
27 gienne et l'orthodontiste. Le suivi pluridisciplinaire
28 s'organise ensuite à raison d'une rencontre tous les
29 deux ans environ et, bien sûr, selon les besoins et
30 les particularités de chacun. Les rencontres pluridis-
31 ciplinaires, organisées sur une journée, permettent
32 d'assurer une prise en charge coordonnée et cohé-
33 rente, et offrent également des repères réguliers, dans
34 la continuité, ce qui contribue à rassurer les parents
35 et les enfants en ce qui concerne le déroulement de
36 la prise en charge thérapeutique. Cette ritualisation
37 des consultations démontre qu'il existe un fonction-
38 nement d'équipe et un lien entre les différents inter-
39 venants. Du point de vue psychologique, les consul-
40 tations et le soutien des enfants porteurs d'une fente
41 et de leurs parents sont assurés depuis 1997 par
42 le service de pédopsychiatrie de liaison du SUPEA
43 (Service Universitaire de Psychiatrie de l'Enfant et de
44 l'Adolescent). Enfin, dans le but d'améliorer les soins
45 et les pratiques autour de la prise en charge de l'en-
46 fant et de sa famille, une activité de recherche a été
47 développée depuis 2003. L'objectif est d'évaluer l'im-
48 pact émotionnel de la naissance d'un enfant avec une

fente faciale sur la parentalité et sur le développe-
ment de l'enfant.

B.G. *L'impact psychologique et thérapeutique est va-
riable suivant le type et l'importance de l'atteinte : fente
labiale, fente palatine, fente labio-palatine uni ou bilaté-
rale. Il dépend également d'autres facteurs : du contexte
familial, sociologique, des antécédents familiaux, etc.
Aux détours de conversations tenues lors du suivi thé-
rapeutique de ces patients, une écoute attentive révèle
l'importance du traumatisme vécu par les parents lors
de la découverte de cette malformation. Lors d'une écho-
graphie de diagnostic ou à la naissance, les parents disent
avoir subi un choc violent. C'est pour eux la perte voire
la mort de l'enfant imaginé, comme un deuil narcis-
sique de l'enfant rêvé. On sent également, par la suite,
l'émergence d'une forte culpabilité. Ces circonstances
soulignent l'importance du contexte psychologique dans
lequel s'établissent les relations parents/enfant. Pourriez-
vous nous faire part de votre expérience et nous montrer
quelles influences peuvent avoir ces premiers instants sur
le développement futur de l'enfant ?*

J.D. Il est admis dans la littérature que les enfants
qui naissent avec une fente faciale ont un risque plus
élevé de développer des difficultés en rapport avec
leurs compétences sociales, notamment au niveau de
la communication et des interactions avec leur en-
tourage [3]. Considérant que les interactions au sein
de la famille constituent les bases du développement
et du bien-être de l'enfant, celui des parents repré-
sente un facteur prédictif, voire protecteur pour le
futur de l'enfant. S'intéresser au vécu parental, dès
la grossesse, nous permet de leur offrir un soutien
mieux adapté et davantage personnalisé.

Le moment du diagnostic représente assurément
un moment de choc pour tous les parents. Dans la
situation du diagnostic prénatal, on ne peut évoquer
aujourd'hui l'annonce d'une malformation sans ten-
tir compte des enjeux liés au progrès dans le do-
maine génétique et dans celui de la biologie molé-
culaire. Ces avancées sont très utiles pour éviter des
souffrances et déceler des maladies graves pour les-
quelles on ne dispose pas de traitements. Toutefois,
ces progrès ont fait émerger de nouvelles mentalités
au niveau collectif par rapport à la procréation. Nous
sommes passés d'une « procréation aléatoire », avec
des moyens traditionnels, à une « procréation plus
normative ». Nous ne sommes plus seulement dans
l'histoire « d'un enfant à tout prix », mais aussi dans

1 celle « d'un enfant à quel prix » [2]. L'idée ici est de
2 souligner que l'annonce d'une malformation faciale,
3 dans une société davantage orientée vers la perfor-
4 mance, la normalité et le culte de la beauté, risque de
5 renforcer et de nourrir les fantasmes de l'enfant idéal,
6 déjà présents chez tous les parents. Ceci peut rendre
7 éventuellement plus compliqué la nécessité de faire
8 le deuil de l'enfant rêvé. Heureusement, nous consta-
9 tons dans la majorité des situations que les informa-
10 tions transmises aux parents au sujet de la prise en
11 charge de l'enfant à venir les rassurent et permettent
12 de les accompagner dans ce processus de deuil.

13 Il arrive toutefois que certains parents expriment
14 des émotions et des réactions très intenses à l'an-
15 nonce du diagnostic. Les résultats de la recherche
16 menée à Lausanne [4] montrent qu'il existe chez cer-
17 tains parents une symptomatologie proche de celle
18 d'une réaction de stress post-traumatique (PTSD).
19 Les réactions liées à un PTSD sont habituellement
20 associées à des angoisses de mort. Le diagnostic de
21 fente n'évoque pas, *a priori*, des angoisses de mort.
22 Par contre, les investigations concernant d'éven-
23 tuelles malformations associées peuvent faire vivre
24 aux parents quelque chose qui s'y apparente (peur
25 de perdre l'enfant, vœu de mort à l'égard de l'en-
26 fant). On peut repérer les manifestations d'un PTSD
27 ainsi : 1) des réactions neurovégétatives exagérées,
28 2) des images, des émotions ou des souvenirs récur-
29 rents en lien avec l'événement : « *Je ne pouvais plus*
30 *voir le bébé en entier, je ne voyais que des bouches, vrai-*
31 *ment que des bouches* », 3) un évitement de tout ce
32 qui pourrait rappeler le diagnostic : « *J'avais l'habi-*
33 *tude de parler à mon bébé, puis je ne parlais plus à mon*
34 *bébé, je n'arrivais plus à lui parler.* » Cette recherche
35 nous montre que certains parents sont confrontés à
36 un événement intense qui advient, en dehors d'eux,
37 qui crée un bouleversement vis-à-vis duquel il est
38 parfois impossible de répondre adéquatement sur le
39 moment. Il importe de pouvoir reconnaître la souf-
40 france des parents concernés afin de les aider à s'en
41 libérer. Les réactions de stress peuvent favoriser une
42 sorte de désorganisation, avec le risque parfois que
43 celle-ci se fixe autour de l'événement traumatique. À
44 l'opposé, elles peuvent aussi évoluer vers une réorga-
45 nisation positive des représentations [1]. Le trauma-
46 tisme peut ainsi être examiné en trois temps : 1) celui
47 tout d'abord de la sidération, de l'effroi ou de l'effrac-
48 tion, 2) celui « du sens et de l'histoire » avec ses aléas
49 de culpabilité, d'angoisse ou d'ambivalence et enfin,

3) celui d'une « possible sortie » avec de nouvelles
représentations, une reprise subjective, une capacité
à s'identifier à l'enfant, à anticiper ses besoins, à se
figurer l'enfant en dehors de son anomalie, et à la
capacité des parents à évoquer les interventions chir-
urgicales à venir.

Malgré ces repères, il importe de rappeler la sin-
gularité de chacun, dans laquelle les réactions dif-
fèrent selon les histoires et les compétences indi-
viduelles. Par exemple, certaines personnes, bien
que confrontées à l'annonce d'une malformation fa-
ciale, premier événement de vie majeur potentielle-
ment traumatique, assimilent relativement bien ce
premier événement. Puis, c'est seulement ultérieu-
rement, face à un autre événement de vie, en ap-
parence mineur, comme la prolongation d'un traite-
ment, une greffe, une chirurgie imprévue, qu'ils
peuvent alors réagir de manière inattendue et pos-
siblement manifester des réactions de stress impor-
tantes, difficiles à comprendre et à gérer pour l'en-
tourage. Ceci explique que tout traumatisme psy-
chique doit être considéré « à partir de ses effets, qui
peuvent parfois se révéler dans un deuxième temps,
dans un après-coup, suite à un deuxième événe-
ment, parfois même en amont de l'événement identi-
fié comme traumatique » [1].

B.G. *Au cours des consultations pluridisciplinaires, il arrive parfois que soit posée la question d'une intervention chirurgicale secondaire : greffe osseuse ou, encore, à la fin de la croissance, reprise de la lèvre ou du nez. Après une explication détaillée, des parents sont parfois déstabilisés comme saisis par le doute. L'angoisse et le souvenir d'un passé douloureux semblent entraîner un blocage. On note à l'évidence l'importance d'une information parfois complexe à assimiler mais pas seulement. À la fin de l'adolescence, l'enfant devient adulte et quitte la cellule familiale. La question de l'importance du nez, du sourire, de la lèvre et du visage dans son ensemble reste posée et notamment par rapport à son futur avenir au sein de la société. Ces situations et les doutes qu'elles génèrent semblent n'être que l'expression des conséquences tardives de ce premier traumatisme que vous venez de nous expliquer. Comment faire pour appréhender plus facilement ces moments pénibles pour les parents et l'enfant mais également pour les membres de l'équipe soignante ?*

J.D. Heureusement, la proposition d'un nouveau traitement ou d'une nouvelle intervention est le plus souvent bien reçue, voir souhaitée par le

1 patient, puisqu'elle contribue à l'évolution positive
2 de sa prise en charge. Toutefois, lorsque la pro-
3 position d'un nouveau traitement s'inscrit dans un
4 parcours plus difficile, il semble que la relation de
5 confiance établie entre l'équipe soignante et la fa-
6 mille joue un rôle primordial. Il est admis dans la
7 littérature que le meilleur facteur prédictif de l'is-
8 sue thérapeutique en psychothérapie, peu importe
9 l'approche, est l'alliance thérapeutique, c'est-à-dire
10 la confiance à s'engager avec une personne plutôt
11 qu'avec une autre. L'idée a été évoquée que l'an-
12 nonce d'une malformation faciale déstabilise les pa-
13 rents, qu'elle crée la perte des repères habituels et
14 peut faire vivre aux parents une sorte de confu-
15 sion transitoire, une sidération face à une nouvelle
16 difficile à assimiler. Je pense qu'une équipe pluri-
17 disciplinaire, qui collabore de manière coordonnée
18 et articulée, avec un référent d'équipe clairement
19 identifié, en l'occurrence le chirurgien, constitue
20 une manière de favoriser le développement d'une
21 bonne alliance avec les parents. Ainsi, lorsque les
22 parents et les enfants se trouvent déstabilisés pour
23 différentes raisons (changement d'environnement,
24 confrontation à de nouveaux regards, annonce d'une
25 greffe, mauvaise communication, intervention chi-
26 rurgicale non prévue, déception par rapport aux at-
27 tentes chirurgicales, prolongement d'un traitement
28 orthodontique...) et que la réponse du sujet face à
29 ces nouveaux événements se conjugue avec ce que
30 nous avons évoqué, au niveau de l'après-coup et avec
31 la manière dont les informations sont transmises, la
32 perception d'une équipe stable et compétente per-
33 met d'atténuer les défenses du patient. Au-delà d'un
34 fonctionnement d'équipe adéquat, il importe d'en-
35 tendre et de respecter les besoins et les défenses
36 du patient face au traitement proposé, qui parfois
37 s'avèrent décalés avec l'idéal médical.

38 **B.G.** *En ce qui concerne l'orthodontie, la conduite de*
39 *ces traitements s'avère parfois difficile. Certaines situa-*
40 *tions peuvent occasionner des doutes et du désarroi, no-*
41 *tamment face à l'ampleur d'un traitement orthopédique,*
42 *ou lors de déplacement des dents en bordure de fente,*
43 *ou encore quant au choix de la chirurgie orthognathique*
44 *lorsqu'il subsiste un décalage squelettique important. Ces*
45 *choix thérapeutiques ne relèvent plus de protocoles par-*
46 *faitement maîtrisés mais doivent être individualisés à*
47 *chaque patient. Comment est organisée à Lausanne la*
48 *communication entre les praticiens de chaque discipline ?*

J.D. Il importe d'établir une distinction entre ce 49
qui est transmis aux patients par l'équipe, de ce 50
que la communication pluridisciplinaire permet à 51
l'équipe. À Lausanne, un ensemble d'informations 52
est transmis aux parents au tout début de la prise 53
en charge, en ce qui concerne les collaborations 54
intra/extra-hospitalières. Une brochure concernant 55
le protocole de la prise en charge est en cours de 56
réalisation. Lors des rencontres pluridisciplinaires, 57
les informations à propos du traitement individua- 58
lisé sont transmises au fil du développement de l'en- 59
fant. Informer le plus tôt possible, et au fur et à 60
mesure que l'enfant grandit, représente non seule- 61
ment une manière d'offrir des repères, mais permet 62
aux parents et à l'enfant d'apprivoiser l'information, 63
de se l'approprier, tout en offrant un temps d'éla- 64
boration. L'information peut ainsi se sédimenter. Les 65
informations transmises en présence de l'équipe plu- 66
ridisciplinaire jouent un rôle de support et d'organi- 67
sation de la prise en charge. Ce travail de réseau, de 68
maillage, constitue une sorte d'arrière-fond sur le- 69
quel le patient peut s'appuyer. Selon l'âge de l'en- 70
fant, les parents sont souvent inquiets de la douleur 71
que peut ressentir l'enfant. Disposer d'informations 72
précises leur permet de préserver un sentiment de 73
maîtrise et d'accompagner leur enfant. Au moment 74
de l'adolescence, période de transition, de compor- 75
tement en excès, de nouveaux besoins, de révolte 76
contre l'autorité, de rituels de passage, de possible 77
conflit entre l'esthétique et le fonctionnel, il importe 78
de favoriser un climat de confiance. L'accès à des in- 79
formations claires et précises permet aussi à l'adoles- 80
cent de retrouver un certain contrôle de la situation. 81

Nous venons d'évoquer ce qui est transmis aux 82
patients. Une collaboration pluridisciplinaire bien 83
articulée peut également offrir à chaque membre de 84
l'équipe un certain bénéfice. Par exemple, le pro- 85
grès des pratiques implique aujourd'hui que les mé- 86
decins soient investis de nouvelles attentes. Ces at- 87
tentives peuvent se situer du côté du patient ou du mé- 88
decin lui-même par rapport à ses compétences et ses 89
réussites. Lorsque survient par exemple la nécessité 90
d'annoncer un nouveau traitement, le médecin peut 91
lui-même éprouver un inconfort, lequel risque d'en- 92
trer en résonance avec ce que vit le patient. Toute 93
relation médecin-patient implique que nous soyons 94
dépositaires, du moins en partie, des attentes et des 95
déceptions du patient concernant son traitement. 96
Lorsque ces projections sont négatives (déception 97

1 à l'égard d'un traitement...), elles risquent de sus-
2 citer un sentiment de frustration, d'agacement ou
3 d'incompétence. Au contraire, lorsque les projec-
4 tions sont positives, elles soutiennent le sentiment
5 de compétence, mais elles peuvent également aug-
6 menter la pression et le souci de performer. Être
7 conscient de ces enjeux relationnels et reconnaître
8 ses compétences et ses limites peuvent faciliter la
9 communication. Lorsque les projections du patient à
10 l'égard du médecin sont trop importantes, voire dé-
11 mesurées, le travail en équipe offre la possibilité de
12 se dégager de ces attentes et de réduire une tension,
13 par le biais de l'échange avec les collaborateurs d'un
14 point de vue multifocal.

15 La communication entre les différents profession-
16 nels relève toujours d'une dynamique complexe, qui
17 se joue entre regards croisés, complémentarité, plu-
18 ridisdisciplinarité et parfois rivalité. Face au parcours
19 de l'enfant et de ses parents, parfois semé de doute
20 et de fragilisation, l'orthodontiste peut avoir un rôle
21 central à jouer. Il se trouve au cœur de cette dyna-
22 mique complexe et détient une position privilégiée
23 puisqu'il est un de ceux qui va développer une re-
24 lation dans la durée, un peu comme un pédiatre.
25 Par son implication dès le plus jeune âge et ensuite
26 par ses contacts réguliers au cours du traitement, il
27 représente une des personnes avec qui les parents
28 développent un lien plus familial. Il peut donc être
29 celui qui pourra soutenir la relation de confiance né-
30 cessaire à tout traitement et relancer le dialogue avec
31 les autres partenaires dès qu'une question se pose.

32 **BG.** *Nous vous remercions de votre témoignage qui*
33 *nous permettra à l'avenir de percevoir ces patients et*
34 *leurs traitements sous un autre jour. Cet entretien et*
35 *la réflexion qu'il suscite, signalent l'importance de la*
36

présence au sein d'une équipe pluridisciplinaire d'un ré-
férent spécialiste de la santé mentale, qu'il soit psycho-
logue ou psychiatre, susceptible d'accompagner, à leur
demande, l'enfant et ses parents. Il s'agit d'ailleurs d'une
recommandation de l'Association Américaine des Fentes
Faciales.

Dès le départ, il faut aider ces parents à « inves-
tir » cet enfant « différent » de celui attendu et espéré
afin d'obtenir leur collaboration et leur confiance. Le
parcours de soins de leur enfant doit être tel qu'il pré-
serve leur rôle de parents en s'appuyant sur l'équipe
thérapeutique, et ce grâce à l'écoute qui leur est donnée
et aux informations transmises.

Bibliographie

- [1] Ansermet F. La clinique de l'origine. L'enfant entre la
médecine et la psychanalyse. Payot : Lausanne, 1999.
- [2] Bachelard-Jobard C. Leugénisme, la science et le droit.
Paris : Presses Universitaires de France, 2001, 341 p.
- [3] Collett BR, Speltz ML. Socio-emotional development of in-
fants and young children with orofacial clefts. *Infants Young*
Children 2006;19:262-291.
- [4] Despars J, Peter C, Borghini A, Pierrehumbert B, Habersaat
S, Müller-Nix C, Ansermet F, Hohlfeld J. Impact of a Cleft
Lip and/or Palate on Maternal Stress and Attachment Rep-
resentations. *Cleft Palate-Craniofac J* 2011;48:419-424.

Ouvrages et site à consulter également

- Herzog G. Le sourire aux lèvres. Lausanne : JPM Pu-
blications, 2004, 144 p.
- Serres M, Chancholle AR. A visage différent. Paris :
Hermann, Editeurs des Sciences et des Arts, 1997,
248 p.
- Site de l'Association Francophone des Fentes Fa-
ciales : www.fente-labio-palatine.fr

Annexe 6

Nom enfant |_|_|_|_| Prénom enfant |_|_|_|_| N° d'inclusion |_|_|_|_|
(3 premières lettres) (3 premières lettres)

Questionnaire complété par : la mère le père

1- Y'a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ? OUI 1 NON 0

Vos réflexions quant aux circonstances de l'annonce avant la naissance de l'atteinte de votre enfant par une Fente Labio-Palatine

2- Étiez-vous seul (e) lors de l'annonce du diagnostic ? OUI 1 NON 0

3- Étiez-vous accompagné(e) de votre conjoint ? OUI 1 NON 0

4- Lors de l'échographie, quelle personne vous a informé(e) que votre enfant présentait une fente?

Échographiste obstétricien

Échographiste sage-femme

5- S'agissait-il d'une échographie de routine ? OUI 1 NON 0

6- S'agissait-il d'une deuxième échographie de confirmation réalisée au Centre de Diagnostic Prénatal ? OUI 1 NON 0

7- Quelle a été votre réaction immédiate ?

.....
.....
....

8- La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle :

Mauvaise 1

Plutôt mauvaise 2

Plutôt bonne 3

Bonne 4

8- Suite à cette annonce et avant la naissance, avez-vous rencontré(e) à plusieurs reprises l'équipe de soins? OUI 1 NON 0

9- Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

10- Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

11- Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Veillez tourner la page svp →

Nom enfant |_|_|_|_| Prénom enfant |_|_|_|_| N° d'inclusion |_|_|_|_|
(3 premières lettres) (3 premières lettres)

12- Avez-vous pu rencontrer avant la naissance le chirurgien spécialiste des fentes ? OUI _1 NON _0

13- Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? OUI _1 NON _0

14- Avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre futur bébé ? OUI _1 NON _0
Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....
.....
.....

15- Êtes-vous satisfait(e) que la malformation ait été diagnostiquée avant la naissance ?

OUI _1 NON _0

16- Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce type de malformations ? OUI _1 NON _0

Vos propositions d'amélioration

17- Y'a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? OUI _1 NON _0

- Si oui, lesquelles ?

.....
.....
.....

Nous vous remercions d'avoir accepté de remplir ce questionnaire.

ALARME DETRESSE BEBE (ADBB)
A.Guedeney, 2007©

Chaque item est coté de 0 à 4.

- 0 : Pas de comportement anormal de retrait
- 1 : Comportement discrètement anormal
- 2 : Comportement nettement anormal
- 3 : Comportement très nettement anormal
- 4 : Comportement massivement anormal

L'échelle est au mieux remplie par l'observateur lui-même, sur la base de ses propres observations, juste après la consultation. On évalue d'abord le comportement spontané, puis la réaction aux stimulations (sourire, voix, geste, toucher, etc.), en suivant l'évolution des réactions tout au long de l'examen. La valeur correspond à la réaction la plus significative pendant toute la durée de l'observation. En cas d'hésitation entre deux valeurs de l'échelle, on applique la gradation ci-dessus. **En cas de doute, on applique la valeur la plus basse.**

1 EXPRESSION DU VISAGE. Diminution de l'expressivité du visage:

- 0 : Le visage est spontanément mobile, expressif, animé par de fréquents changements d'expression.
- 1 : Visage mobile, expressif, mais sans changements fréquents d'expression.
- 2 : Peu de mobilité faciale spontanée.
- 3 : Visage immobile.
- 4 : Visage figé, froid, absent.

2 CONTACT VISUEL. Diminution du contact visuel:

- 0 : Contact visuel spontané facile et prolongé.
- 1 : Contact visuel spontané, mais bref.
- 2 : Contact visuel possible, mais seulement lorsqu'il est recherché.
- 3 : Contact visuel fugace, vague, fuyant.
- 4 : Evitement total du contact visuel.

3 ACTIVITE CORPORELLE. : Diminution de la mobilité de la tête, du torse et des membres, sans prendre en compte l'activité des mains et des doigts :

- 0 : Mouvements fréquents et spontanés du torse, de la tête et des membres.
- 1 : Activité générale spontanée légèrement réduite, peu d'activité de la tête ou des membres.
- 2 : Peu ou pas d'activité spontanée, mais activité présente en réponse à la stimulation.
- 3 : Faible activité en réponse à la stimulation.
- 4 : Enfant immobile et figé, quelle que soit la stimulation.

4 GESTES D'AUTO-STIMULATION. L'enfant se centre son corps (doigts, mains, cheveux, succion du pouce, frottement répétitifs...), d'une manière automatique, sans plaisir, et de façon apparaissant détachée du reste de son activité' :

- 0 : Absence d'autostimulation, l'activité d'auto exploration est en rapport harmonieux avec le niveau d'activité général
- 1 : Autostimulation fugitive
- 2 : Autostimulation peu fréquente mais nette
- 3 : Autostimulation fréquente
- 4 : Autostimulation constante

5 VOCALISATIONS. Diminution des vocalisations, qu'elles traduisent le plaisir (gazouillis, rire, babil, lallations, cris aigus de plaisir), mais aussi le déplaisir, l'anxiété ou la douleur (cris, geignements et pleurs) :

0 : Vocalisations positives spontanées fréquentes, plutôt gaies et modulées ; cris ou pleurs brefs en réponse à une sensation désagréable.

1 : Vocalisations spontanées positives brèves

2 : **Vocalisations spontanées rares, seulement négatives.**

3 : **Geignement** en réponse à une stimulation.

4 : Aucune vocalisation, **même en cas de stimulation nociceptive.**

6 VIVACITE DE LA REACTION A LA STIMULATION. Diminution de la vivacité de la réaction à la stimulation, au cours de l'examen (sourire, voix, toucher). Note: ce n'est pas l'ampleur de la réponse qui est évaluée ici, mais le délai de la réponse ; **l'absence de réaction ne permet pas de coter:**

0 : Réaction adaptée, vive et rapide.

1 : Réaction légèrement retardée.

2 : Réaction nettement retardée.

3 : Réaction nettement retardée, même en réponse à une stimulation désagréable.

4 : Réaction très retardée.

7 RELATION. Diminution de l'aptitude de l'enfant à entrer en relation, avec l'observateur, l'examineur ou toute personne présente dans la pièce, exceptée celle qui s'occupe habituellement de l'enfant. La relation est évaluée par le comportement, le contact visuel, la réaction aux stimulations :

0 : La relation rapidement et nettement établie reste soutenue (après une éventuelle phase initiale d'anxiété).

1 : Relation identifiable, positive, ou négative, mais moins marquée ou soutenue qu'en 0

2 : Relation peu marquée, positive ou négative, peu soutenue.

3 : Relation à peine marquée.

4 : Absence de relation identifiable à l'autre.

8 - ATTRACTIVITE. Effort d'attention nécessaire pour rester en contact avec l'enfant, et sentiment de plaisir ou d'inquiétude que procure le contact avec l'enfant, **et le sentiment subjectif de durée de l'examen :**

0 : L'enfant attire l'attention par ses initiatives, sans aucun effort tout au long de l'examen, et inspire un sentiment d'intérêt et de plaisir, sans aucune inquiétude.

1 : Pas d'inquiétude, mais sentiment d'attraction moins marqué et soutenu.

2 : Sentiment neutre vis-à-vis de l'enfant, avec parfois du mal à garder durablement son attention centrée sur lui.

3 : Sentiment de malaise, d'être maintenu à distance, inquiétude nette.

4 : Contact éprouvant, sentiment d'un enfant hors d'atteinte, très préoccupant.

Total :

NOM : PRENOM :

N° dossier :

DATE :

AGE mois jours

Examineur :

Annexe 8

Indices de détresse psychologique-Enquête Santé Québec
Version courte

Facteur anxiété

- *v11 Vous êtes vous senti(e) tendu(e) ou sous pression ?
- *v16 Avez-vous ressenti des peurs ou des craintes ?
- *v23 Vous êtes vous senti(e) agité(e) ou nerveux (se) intérieurement ?

Facteur dépressif

- *v5 Vous êtes vous senti(e) désespéré(e) en pensant à l'avenir ?
- *v6 Vous êtes vous senti(e) seul(e) ?
- *v10 Vous êtes vous senti(e) découragé(e) ou avez-vous eu les bleus ?
- *v14 Vous êtes vous senti(e) ennuyé(e) ou peu intéressé(e) par les choses ?
- *v19 Avez-vous pleuré facilement ou vous êtes vous senti(e) sur le point de pleurer ?

Facteur irritabilité

- *v12 Vous êtes vous laissé(e) emporter contre quelqu'un ou quelque chose ?
- *v25 Vous êtes vous senti(e) négatif (ve) envers les autres ?
- *v26 Vous êtes vous senti(e) facilement contrarié(e) ou irrité(e) ?
- *v27 Vous êtes vous fâché(e) pour des choses sans importance ?

Facteur problèmes cognitifs

- *v7 Avez-vous eu des blancs de mémoire ?
- *v27 Avez-vous eu des difficultés à vous souvenir des choses ?

Annexe 9

Edinburgh Depression Post-partum Scale

Vous venez d'avoir un bébé. Nous aimerions savoir comment vous vous sentez. Nous vous demandons de bien vouloir remplir ce questionnaire en soulignant la réponse qui vous semble la mieux décrire comment vous vous êtes sentie durant la semaine (c'est-à-dire sur les 7 jours qui viennent de s'écouler) et pas seulement aujourd'hui.

Pendant la semaine qui vient de s'écouler :

- 1- J'ai pu rire et prendre les choses du bon côté.
 - Aussi souvent que d'habitude
 - Pas tout à fait autant
 - Vraiment beaucoup moins souvent ces jours-ci
 - Absolument pas
- 2- Je me suis sentie confiante et joyeuse, en pensant à l'avenir.
 - Autant que d'habitude
 - Plutôt moins que d'habitude
 - Vraiment moins que d'habitude
 - Pratiquement pas
- 3- Je me suis reproché, sans raison, d'être responsable quand les choses allaient mal.
 - Oui, la plupart du temps
 - Oui, parfois
 - Pas très souvent
 - Non, jamais
- 4- Je me suis sentie inquiète ou soucieuse sans motifs.
 - Non, pas du tout
 - Presque jamais
 - Oui, parfois
 - Oui, très souvent
- 5- Je me suis sentie effrayée ou paniquée sans vraiment de raisons.
 - Oui, vraiment souvent
 - Oui, parfois
 - Non, pas très souvent
 - Non, pas du tout
- 6- J'ai eu tendance à me sentir dépassée par les événements.
 - Oui, la plupart du temps, je me suis sentie incapable de faire face aux situations
 - Oui, parfois, je ne me suis pas sentie aussi capable de faire face que d'habitude
 - Non, j'ai pu faire face à la plupart des situations
 - Non, je me suis sentie aussi efficace que d'habitude
- 7- Je me suis sentie si malheureuse que j'ai eu des problèmes de sommeil.
 - Oui, la plupart du temps
 - Oui, parfois
 - Pas très souvent
 - Non, pas du tout
- 8- Je me suis sentie triste ou peu heureuse.
 - Oui, la plupart du temps
 - Oui, très souvent
 - Pas très souvent
 - Non, pas du tout
- 9- Je me suis sentie si malheureuse que j'en ai pleuré.
 - Oui, la plupart du temps
 - Oui, très souvent
 - Seulement de temps en temps
 - Non, jamais
- 10- Il m'est arrivé de penser à me faire du mal.
 - Oui, très souvent
 - Parfois
 - Presque jamais
 - Jamais

Annexe 10

Questionnaire d'ajustement dyadique dans le couple de Spanier

Echelle de Spanier

Veillez indiquer votre réponse en cochant la case qui correspond à ce que vous vivez.

| Nous sommes généralement d'accord dans les domaines suivants : | Jamais d'accord | Rarement d'accord | Parfois d'accord | Assez souvent d'accord | La plupart du temps d'accord | Toujours d'accord |
|--|-----------------|-------------------|------------------|------------------------|------------------------------|-------------------|
| 01 Les objectifs, les buts et ce qu'on trouve important dans la vie | | | | | | |
| 02 Les prises de décision importantes | | | | | | |
| 03 Les marques d'affection | | | | | | |
| 04 Les amis | | | | | | |
| 05 Les relations sexuelles | | | | | | |
| 06 La philosophie de la vie | | | | | | |
| 07 Les façons d'agir avec les parents et les beaux parents | | | | | | |

| Pour chacune des phrases suivantes, veuillez indiquer votre réponse en cochant la proposition qui correspond à ce que vous vivez : | Jamais | Rarement | Parfois | Assez souvent | La plupart du temps | Toujours |
|--|--------|----------|---------|---------------|---------------------|----------|
| 08 Il m'arrive de penser au divorce, à la séparation ou à terminer notre relation | | | | | | |
| 09 Nous nous « tapons sur les nerfs » | | | | | | |
| 10 Nous avons des échanges d'idées stimulants | | | | | | |
| 11 Nous discutons calmement | | | | | | |
| 12 Je me confie à mon partenaire | | | | | | |
| 13 Nous avons des intérêts communs à l'extérieur de la maison | | | | | | |
| 14 Nous rions ensemble | | | | | | |
| 15 Nous travaillons ensemble à un projet | | | | | | |

| | Extrêmement malheureux | Passablement malheureux | Un peu malheureux | Heureux | Très heureux | Extrêmement heureux |
|---|------------------------|-------------------------|-------------------|---------|--------------|---------------------|
| 16 Quel est globalement votre degré de bonheur dans votre relation ? | | | | | | |

Annexe 11

Impact On Family Scale

33 items d'évaluation par échelle de valeurs de 1 à 4 (totalement vrai, en partie vrai, en partie faux, totalement faux) répartis en 5 thèmes.

Financial impact/ financial support (4 items) :

- An additional income is required to cover the medical expenses.
- I have to reduce my time at work in order to care for my sick child.
- The illness causes financial troubles in the family.
- Medical management results in reduced time at work.

Social impact / disruption of social relations (15 items):

- Because of the illness of our child we see our family and our friends more infrequently.
- Special family activities are often spoiled because of my child's illness.
- It is very difficult to find a person willing to care for the sick child.
- Sometimes we have to change our plans to go out at the last minute because of the illness of our child.
- Because of the illness of our child we cannot travel long distances.
- Because of the illness of our child we have no fun going out.
- Taking care of my ill child is so time consuming that I do not have adequate time for other family members.
- The illness of our child means that I am often overtired and exhausted.
- Neighbours treat us in a different way because of the disease of our child.
- I live day by day and I do not plan my future.
- Sometimes my life is like a rollercoaster: I feel totally destroyed when the condition of my child is bad and very joyful when the condition of my child is good.
- It is a burden for me to go to the hospital.
- I had to stop working because of my child illness.
- My relatives were always very understanding and helpful.
- Managing the illness of my child helped me to manage myself.

Personal impact / general negative impact (5 items):

- Because of the illness I cannot imagine having further children.
- Nobody understands the enormous pressures I have to cope with.
- Relatives think they know better than me what is best for my child, and interfere in the care of my child.
- I am worried about the future of my child (when it has grown up and I will have died).
- Sometimes I wonder if I should treat my child in a different way from a normal child.

Impact on coping / mastery (3 items):

- My partner and I analyse the problems together.
- Due to our special experiences we became stronger as a family.
- We try to treat our child as if they were a normal child.

Impact on siblings (6 items):

- Neighbours treat us in a different way because of the disease of our child.
- My other children seem to be sick more frequently than other children at their ages.
- My other children are afraid of the illness of my sick child.
- Due to the special needs of the sick child often quarrels occur between the other children.
- Because of the illness of our child I care for the welfare of the other children very much.
- It is difficult to pay adequate attention to the other children because my sick child takes up so much of my time and energy.

Annexe 12

| | | |
|--|--|---|
| Nom enfant _ _ _ _ (3 premières lettres) | Prénom enfant _ _ _ _ (3 premières lettres) | N° d'inclusion _ _ _ |
| Questionnaire complété par : <input type="checkbox"/> mère <input type="checkbox"/> père | | Période : <input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 |

IOFS version française

Pour chaque énoncé ci-dessous, veuillez indiquer (en encerclant le chiffre correspondant) si vous êtes tout à fait d'accord, d'accord, pas d'accord ou pas du tout d'accord.

| | | Tout à fait d'accord | D'accord | Pas d'accord | Pas du tout d'accord |
|----|---|----------------------|----------|--------------|----------------------|
| 1 | À cause de la maladie de notre enfant nous ne pouvons pas faire de grands trajets. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 2 | Les gens du voisinage se comportent différemment avec nous à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 3 | Nous avons peu envie de sortir à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 4 | Il est difficile de trouver une personne de confiance pour prendre soin de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 5 | Nous devons parfois modifier nos projets de sortie à la dernière minute en raison de l'état de notre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 6 | Nous voyons moins souvent notre famille et nos amis, à cause de la maladie de notre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 7 | Parfois je me demande s'il faudrait se comporter avec mon enfant de manière particulière ou de la même façon qu'avec un autre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 8 | Je ne pense pas avoir d'autres enfants, à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 9 | Il ne me reste pas beaucoup de temps à consacrer aux autres membres de ma famille une fois que j'ai prodigué les soins nécessaires à mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 10 | Notre famille renonce à certaines choses à cause de la maladie de notre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 11 | Je suis souvent fatigué(e) à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 12 | Je vis au jour le jour et je ne fais pas de projets pour l'avenir. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 13 | Personne ne comprend ce que je dois supporter. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 14 | Les déplacements à l'hôpital me pèsent. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 15 | Parfois, j'ai l'impression que ma vie ressemble aux montagnes russes : très difficile quand mon enfant va mal, sans difficulté particulière quand il va bien. | 1 | 2 | 3 | 4 |

(c) copyright 1978, Ruth E.K Stein, M.D, Catherine K.Riessman, Ph.D.
Adapté pour la France par Raphaël Boudas, Michel Velten, Bruno Grollemund, Elvire Quentel.

Annexe 13

DPNTO

4 mois après la naissance

DIAGNOSTIC ANTÉNATAL

Concernant votre famille :

Nom de l'enfant : |_|_|_| (3 premières lettres du nom de famille)

Prénom : |_|_|_| (3 premières lettres du prénom)

Sexe de l'enfant : Garçon ₁ Fille ₂

Date et lieu de naissance : __ / __ / 200__ à _____

Nombre de frères et sœurs : ____

S'agit-il de votre premier enfant ? OUI ₁ NON ₀

Date de naissance de la mère : __ / __ / __

Date de naissance du père : __ / __ / __

Structure familiale : Parents en couple OUI ₁ NON ₀

Parents séparés OUI ₁ NON ₀

Activité professionnelle du père :

Activité professionnelle de la mère :

Domicile : Ville

Nombre d'habitants :

< 500 < 1 000 < 5 000 < 10 000 < 100 000 ≥ 100 000

Y'a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, quel est le lien de parenté ?

.....
.....

Y'a-t-il dans la famille des personnes atteintes d'autres malformations ?

OUI ₁ NON ₀

Si oui, quels types ?

.....
.....

Connaissez-vous ou avez-vous vu auparavant une personne ayant une fente ?

OUI ₁ NON ₀

Si oui, quelle opinion cela vous a-t-il laissé ?

.....
.....

Votre grossesse :

Antécédents maternels :

Nombre de grossesses antérieures : ___

Interruptions médicales de grossesse :

OUI ₁ NON ₀

Si oui, combien ? ___

Fausse couches :

OUI ₁ NON ₀

Si oui, combien ? ___

Quand a été posé le diagnostic ?

Avant la naissance : ₁

À la naissance : ₂

Votre accouchement :

Voie basse :

OUI ₁ NON ₀

Césarienne :

OUI ₁ NON ₀

Anesthésie générale :

OUI ₁ NON ₀

• Péridurale :

OUI ₁ NON ₀

• Réanimation néo-natale :

OUI ₁ NON ₀

Diagnostic pendant la grossesse

Votre réaction suite au diagnostic :

Aviez-vous envie de savoir ? OUI ₁ NON ₀

Regrettez-vous d'avoir connu le diagnostic avant la naissance de votre enfant
OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?
.....
.....

Étiez-vous seul (e) lors de l'annonce du diagnostic ? OUI ₁ NON ₀

Étiez-vous accompagné(e) de votre conjoint ? OUI ₁ NON ₀

Lors de l'échographie, quelle personne vous a informé(e) que votre enfant présentait une fente?

Échographiste obstétricien Échographiste sage-femme

S'agissait-il d'une échographie de routine ? OUI ₁ NON ₀

S'agissait-il d'une deuxième échographie de confirmation réalisée au Centre de Diagnostic Prénatal ?
OUI ₁ NON ₀

Comment jugez-vous les informations qui vous ont été données ?

Mauvaise ₁ Plutôt mauvaise ₂ Plutôt bonne ₃ Bonne ₄

Ces informations vous ont-elles été communiquées avec tact et respect?
OUI ₁ NON ₀

Quelle a été votre réaction immédiate ?

Stupeur ₁ Refus d'admettre ₂ Peur ₃ Culpabilité ₄

Rage ₅ Repli ₆ Désarroi ₇ Sentiments d'incapacité ₈

Demande d'IMG ₉ Indifférence ₁₀ Dépression ₁₁ Pitié ₁₂

Votre contact avec l'équipe de soins:

Qui vous a mis(e) en relation avec le chirurgien ?

Sage-femme 1 Gynécologue obstétricien 2 Référent du centre de diagnostic prénatal 3

Autres 4

Quel a été le délai entre le diagnostic et la première rencontre avec le chirurgien ?

Une semaine 1 Deux semaines 2 Trois semaines 3

Quatre semaines 4 Plus 5

Ce délai est-il selon vous ? trop court 1 trop long 2 adéquat 3

Pourquoi ?

.....
.....

Combien de fois pendant la grossesse avez-vous parlé avec un membre de l'équipe de soins ?

• Chirurgien

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Gynécologue obstétricien

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Pédiatre

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Généticien

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Psychologue

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Psychiatre

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle :

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Les informations transmises quant au protocole thérapeutique :

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....
.....

Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Suite à la rencontre avec le chirurgien pédiatre, avez-vous demandé un deuxième avis auprès d'un autre chirurgien ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu des explications sur les éventuels problèmes qui pourraient survenir lors du développement de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre futur bébé ? OUI 1 NON 0

Si oui, lesquelles ?

.....
.....

Les moyens d'informations concernant cette malformation :

Avez-vous eu la possibilité de voir des schémas de fentes ?

• Remis par l'équipe de soins OUI 1 NON 0

• Recherché sur Internet OUI 1 NON 0

Des photos d'enfants avant et après correction chirurgicale ?

• Remis par l'équipe de soins OUI ₁ NON ₀

• Recherché sur Internet OUI ₁ NON ₀

Cela vous a-t-il aidé à mieux comprendre ? OUI ₁ NON ₀

Auriez-vous préféré ne pas voir ces images ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....
.....

Avez-vous cherché sur Internet d'autres sources de renseignements ?

OUI ₁ NON ₀

Avez-vous eu avant et après la naissance de votre enfant la possibilité de rencontrer d'autres parents d'enfants porteurs de fente ?

OUI ₁ NON ₀

Les avez-vous rencontrés ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....
.....

Avez-vous vu leurs enfants ? OUI ₁ NON ₀

Qu'est-ce que cela vous a apporté ?

.....
.....

Étiez-vous bien préparés à la naissance de votre enfant? OUI ₁ NON ₀

Naissance

Étiez-vous seul (e) lors de la naissance de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Étiez-vous accompagné(e) de votre conjoint ? OUI 1 NON 0

Votre réaction à la naissance de votre enfant :

Quelle personne vous accouchée ?

Sage-femme 1 Gynécologue obstétricien 2

Comment jugez-vous les informations qui vous ont été données à la naissance ?

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Quelle a été votre réaction immédiate suite à ces informations?

Stupeur 1 Refus de regarder 2 Peur 3 Culpabilité 4

Rage 5 Indifférence 6 Désarroi 7 Sentiments d'incapacité 8

Repli 9 Horreur 10 Idée d'abandon 11 Pitié 12

Ces informations vous ont-elles été communiquées avec tact et respect? OUI 1 NON 0

À quel moment avez-vous vu votre bébé pour la première fois ?

Naissance 1 Au bout d'une heure 2 Au bout de trois heures 3 Plus 4

Quelle a été votre réaction immédiate à la vue de votre bébé?

Stupeur 1 Refus de regarder 2 Peur 3 Culpabilité 4

Rage 5 Indifférence 6 Désarroi 7 Sentiments d'incapacité 8

Repli 9 Horreur 10 Idée d'abandon 11 Pitié 12

La malformation vous paraissait elle ?

- Plus importante que celle que vous aviez imaginée 1
- Moins importante que celle que vous aviez imaginée 2
- Conforme à celle que vous aviez imaginée 3

Votre contact avec l'équipe de soins après la naissance:

Qui vous a mis en relation avec le chirurgien après la naissance?

- Sage-femme 1 Gynécologue obstétricien 2

Quel a été le délai entre la naissance et la première rencontre avec le chirurgien ?

- Une semaine 1 Deux semaines 2 Trois semaines 3 Quatre semaines 4
Plus 5

Ce délai est-il selon vous ? trop court 1 trop long 2 adéquat 3

Et pourquoi ?

.....
.....

Après la naissance, combien de fois avant la première intervention chirurgicale avez-vous parlé avec un membre de l'équipe de soins ?

- Chirurgien
Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3
- Gynécologue obstétricien
Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3
- Pédiatre
Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3
- Généticien
Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Psychologue

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Psychiatre

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

Après la naissance, la disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle :

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Les informations transmises quant au protocole thérapeutique :

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....
.....

Après la naissance, avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Suite à la rencontre avec le chirurgien pédiatre, avez-vous demandé un deuxième avis auprès d'un autre chirurgien ? OUI 1 NON 0

Après la naissance, avez-vous eu des explications sur les éventuels problèmes qui pourraient survenir lors du développement de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Après la naissance, avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre futur bébé ?
OUI 1 NON 0

Si oui, lesquelles ?

.....
.....

Les moyens d'informations concernant cette malformation :

Après la naissance, avez-vous eu la possibilité de voir des schémas de fentes ?

- Remis par l'équipe de soins OUI ₁ NON ₀
- Recherché sur Internet OUI ₁ NON ₀

Des photos d'enfants avant et après correction chirurgicale ?

- Remis par l'équipe de soins OUI ₁ NON ₀
- Recherché sur Internet OUI ₁ NON ₀

Cela vous a-t-il aidé à mieux comprendre ? OUI ₁ NON ₀

Auriez-vous préféré ne pas voir ces images ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....
.....

Avez-vous cherché sur Internet d'autres sources de renseignements ? OUI ₁ NON ₀

Après la naissance, avez-vous eu avant et après la naissance de votre enfant la possibilité de rencontrer d'autres parents d'enfants porteurs de fente ? OUI ₁ NON ₀

Les avez-vous rencontrés ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....
.....

Après la naissance, avez-vous vu leurs enfants ? OUI ₁ NON ₀

Qu'est-ce que cela vous a apporté ?

.....
.....

Vos propositions d'amélioration

Prise en charge après la naissance (de vous et de votre enfant) :

Auriez-vous préféré une première correction chirurgicale ?

plus tôt ₁

plus tard ₂

Sans opinion ₃

Pourquoi ?

.....
.....

Quelles sont vos satisfactions quant à la prise en charge ?

.....
.....

Quels sont vos regrets quant à la prise en charge ?

.....
.....

Y'a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, lesquelles ?

.....
.....

Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce genre de malformations ? OUI ₁ NON ₀

Vous, votre famille et votre enfant :

Est-ce que votre expérience avec un enfant porteur d'une fente a modifié votre attitude quant à la taille de votre famille ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous l'impression que la fente a modifié la façon avec laquelle vous vous occupez de votre enfant ? OUI ₁ NON ₀

Si oui de quelle manière ?

Avez-vous le sentiment d'avoir des responsabilités accrues ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous été marqué(e) par les attitudes ou remarques ?

• de votre famille : OUI ₁ NON ₀

• de vos amis : OUI ₁ NON ₀

Est-ce que vous percevez cette naissance et votre situation familiale comme un défi dans votre vie ?

OUI ₁ NON ₀

Éprouvez-vous de la difficulté ?

• à regarder votre enfant : OUI ₁ NON ₀

• à toucher votre enfant : OUI ₁ NON ₀

• à embrasser votre enfant : OUI ₁ NON ₀

Avez-vous éprouvé de la difficulté ?

• à regarder votre enfant : OUI ₁ NON ₀

• à toucher votre enfant : OUI ₁ NON ₀

• à embrasser votre enfant : OUI ₁ NON ₀

L'apparence physique de votre enfant vous empêche t elle de d'établir une relation avec lui ?

OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....
.....

Annexe 14

DNT0

4 mois après la naissance

Annonce à la naissance

Concernant votre famille :

Nom de l'enfant : |_|_|_| (3 premières lettres du nom de famille)

Prénom : |_|_|_| (3 premières lettres du prénom)

Sexe de l'enfant : Garçon ₁ Fille ₂

Date et lieu de naissance : __ __ / __ __ / 200 __ à _____

Nombre de frères et sœurs : ____

S'agit-il de votre premier enfant ? OUI ₁ NON ₀

Date de naissance de la mère : __ __ / __ __ / __ __

Date de naissance du père : __ __ / __ __ / __ __

Structure familiale : Parents en couple OUI ₁ NON ₀

Parents séparés OUI ₁ NON ₀

Activité professionnelle du père :

Activité professionnelle de la mère :

Domicile : Ville

Nombre d'habitants :

< 500 < 1 000 < 5 000 < 10 000 < 100 000 ≥ 100 000

Y'a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, quel est le lien de parenté ?

.....
.....

Y'a-t-il dans la famille des personnes atteintes d'autres malformations ?

OUI ₁ NON ₀

Si oui, quels types ?

.....
.....

Connaissez-vous ou avez-vous vu auparavant une personne ayant une fente ?

OUI ₁ NON ₀

Si oui, quelle opinion cela vous a-t-il laissé ?

.....
.....

Votre grossesse :

Antécédents maternels :

Nombre de grossesses antérieures : ___

Interruptions médicales de grossesse : OUI ₁ NON ₀

Si oui, combien ? ___

Fausse couches : OUI ₁ NON ₀

Si oui, combien ? ___

Quand a été posé le diagnostic ? Avant la naissance : ₁ À la naissance : ₂

Votre accouchement :

Voie basse : OUI ₁ NON ₀

Césarienne : OUI ₁ NON ₀

Anesthésie générale : OUI ₁ NON ₀

• Péridurale : OUI ₁ NON ₀

• Réanimation néo-natale : OUI ₁ NON ₀

Naissance

Étiez-vous seul (e) lors de la naissance de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Étiez-vous accompagné(e) de votre conjoint ? OUI 1 NON 0

Votre réaction à la naissance de votre enfant :

Quelle personne vous accouchée ?

Sage-femme 1 Gynécologue obstétricien 2

Comment jugez-vous les informations qui vous ont été données à la naissance ?

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Quelle a été votre réaction immédiate suite à ces informations?

Stupeur 1 Refus de regarder 2 Peur 3 Culpabilité 4

Rage 5 Indifférence 6 Désarroi 7 Sentiments d'incapacité 8

Repli 9 Horreur 10 Idée d'abandon 11 Pitié 12

Ces informations vous ont-elles été communiquées avec tact et respect? OUI 1 NON 0

À quel moment avez-vous vu votre bébé pour la première fois ?

Naissance 1 Au bout d'une heure 2 Au bout de trois heures 3 Plus 4

Quelle a été votre réaction immédiate à la vue de votre bébé?

Stupeur 1 Refus de regarder 2 Peur 3 Culpabilité 4

Rage 5 Indifférence 6 Désarroi 7 Sentiments d'incapacité 8

Repli 9 Horreur 10 Idée d'abandon 11 Pitié 12

Votre réaction suite au diagnostic :

Regrettez-vous de ne pas avoir connu l'existence de la malformation avant la naissance de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Pourquoi ?

.....

Votre contact avec l'équipe de soins après la naissance:

Qui vous a mis en relation avec le chirurgien ?

Sage-femme 1 Gynécologue obstétricien 2

Quel a été le délai entre la naissance et la première rencontre avec le chirurgien ?

Une semaine 1 Deux semaines 2 Trois semaines 3 Quatre semaines 4

Plus 5

Ce délai est-il selon vous ? trop court 1 trop long 2 adéquat 3

Et pourquoi ?

.....
.....

Combien de fois avant la première intervention chirurgicale avez-vous parlé avec un membre de l'équipe de soins ?

• Chirurgien

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Gynécologue obstétricien

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Pédiatre

Pour vous, était-ce : Pas assez 1 Assez 2 Trop 3

• Généticien

- Pour vous, était-ce : Pas assez ₁ Assez ₂ Trop ₃
- Psychologue
- Pour vous, était-ce : Pas assez ₁ Assez ₂ Trop ₃
- Psychiatre
- Pour vous, était-ce : Pas assez ₁ Assez ₂ Trop ₃

La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle ?

Mauvaise ₁ Plutôt mauvaise ₂ Plutôt bonne ₃ Bonne ₄

Les informations transmises quant au protocole thérapeutique :

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI ₁ NON ₀

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI ₁ NON ₀

Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....

Avez-vous été renseigné(e) sur les futures opérations et leur planification durant la vie de votre enfant ? OUI ₁ NON ₀

Suite à la rencontre avec le chirurgien pédiatre, avez-vous demandé un deuxième avis auprès d'un autre chirurgien ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous eu des explications sur les éventuels problèmes qui pourraient survenir lors du développement de votre enfant ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous eu des explications quant à l'alimentation de votre bébé ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, lesquelles ?

.....

Les moyens d'informations concernant cette malformation :

Avez-vous eu la possibilité de voir des schémas de fentes ?

- Remis par l'équipe de soins OUI ₁ NON ₀
- Recherché sur Internet OUI ₁ NON ₀

Des photos d'enfants avant et après correction chirurgicale ?

- Remis par l'équipe de soins OUI ₁ NON ₀
- Recherché sur Internet OUI ₁ NON ₀

Cela vous a-t-il aidé à mieux comprendre ? OUI ₁ NON ₀

Auriez-vous préféré ne pas voir ces images ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....

Avez-vous cherché sur internet d'autres sources de renseignements ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous eu avant et après la naissance de votre enfant la possibilité de rencontrer d'autres parents d'enfants porteurs de fente ? OUI ₁ NON ₀

Les avez-vous rencontrés ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....

Avez-vous vu leurs enfants ? OUI ₁ NON ₀

Qu'est-ce que cela vous a apporté ?

.....

Vos propositions d'amélioration

Prise en charge après la naissance (de vous et de votre enfant) :

Auriez-vous préféré une première correction chirurgicale ?

plus tôt ₁

plus tard ₂

Sans opinion ₃

Pourquoi ?

.....
.....

Quelles sont vos satisfactions quant à la prise en charge ?

.....
.....

Quels sont vos regrets quant à la prise en charge ?

.....
.....

Y'a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, lesquelles ?

.....
.....

Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce genre de malformations ? OUI ₁ NON ₀

Vous, votre famille et votre enfant :

Est-ce que votre expérience avec un enfant porteur d'une fente a modifié votre attitude quant à la taille de votre famille ? OUI ₁ NON ₀

Avez-vous l'impression que la fente a modifié la façon avec laquelle vous vous occupez de votre enfant ? OUI ₁ NON ₀

Si oui de quelle manière ?

Avez-vous le sentiment d'avoir des responsabilités accrues ? OUI ₁ NON ₀

DNT0

4 mois après la naissance

Annonce à la naissance

Concernant votre famille :

Nom de l'enfant : |_|_|_| (3 premières lettres du nom de famille)

Prénom : |_|_|_| (3 premières lettres du prénom)

Sexe de l'enfant : Garçon ₁ Fille ₂

Date et lieu de naissance : __ __ / __ __ / 200 __ à _____

Nombre de frères et sœurs : ____

S'agit-il de votre premier enfant ? OUI ₁ NON ₀

Date de naissance de la mère : __ __ / __ __ / __ __

Date de naissance du père : __ __ / __ __ / __ __

Structure familiale : Parents en couple OUI ₁ NON ₀

Parents séparés OUI ₁ NON ₀

Activité professionnelle du père :

Activité professionnelle de la mère :

Domicile : Ville

Nombre d'habitants :

< 500 < 1 000 < 5 000 < 10 000 < 100 000 ≥ 100 000

Y'a-t-il d'autres personnes de la famille atteintes de fente ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, quel est le lien de parenté ?

.....
.....

Annexe 15

DPNT1

12 mois après la naissance

DIAGNOSTIC ANTÉNATAL

Nom de l'enfant : |_|_|_|_| (3 premières lettres du nom de famille)

Prénom : |_|_|_|_| (3 premières lettres du prénom)

Sexe de l'enfant : Garçon 1 Fille 2

Date et lieu de naissance : __ __ / __ __ / 200 __ à _____

Votre souvenir du diagnostic prénatal:

La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard a été :

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....

Votre souvenir de la naissance

Votre réaction à la naissance de votre enfant :

La malformation vous paraissait elle ?

- Plus importante que celle que vous aviez imaginée 1
- Moins importante que celle que vous aviez imaginée 2
- Conforme à celle que vous aviez imaginée 3

Étiez-vous bien préparés à la naissance ? OUI 1 NON 0

À la naissance, la disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était :

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Si non, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou pas été abordés :

.....

La prise en charge après la naissance (de vous et de votre enfant) :

Auriez-vous préféré une première correction chirurgicale : plus tôt 1 plus tard 2

Pourquoi ?

.....

Depuis la naissance, quelle a été la qualité de vos contacts avec l'équipe de soins ?

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Si vous deviez évaluer la correction esthétique de cette première année de prise en charge par rapport à la symétrie et la forme de la lèvre, quel jugement porteriez-vous ?

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Si vous deviez évaluer la correction esthétique de cette première année de prise en charge quant à l'importance des cicatrices, quel jugement porteriez-vous ?

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Vos propositions d'amélioration

Pour la prise en charge après la naissance (de vous et de votre enfant) :

Auriez-vous préféré une première correction chirurgicale ?

plus tôt 1 plus tard 2 Sans opinion 3

Pourquoi ?

.....

Quelles sont vos satisfactions quant à la prise en charge ?

.....

Quels sont vos regrets quant à la prise en charge ?

.....

Y'a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, lesquelles ?

.....

Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce genre de malformations ?

OUI ₁ NON ₀

Vous a-t-on proposé de bénéficier d'une aide psychologique ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, l'avez-vous acceptée ? OUI ₁ NON ₀

Que vous a-t-elle apporté ?

.....

Si non, l'auriez vous souhaitée ? OUI ₁ NON ₀

Pourquoi ?

.....

Vous, votre famille et votre enfant :

Est-ce que votre expérience avec un enfant porteur d'une fente a modifié votre attitude quant à la taille de votre famille ? OUI ₁ NON ₀

DPNT1

12 mois après la naissance

DIAGNOSTIC ANTÉNATAL

Nom de l'enfant : |_|_|_|_| (3 premières lettres du nom de famille)

Prénom : |_|_|_|_| (3 premières lettres du prénom)

Sexe de l'enfant : Garçon 1 Fille 2

Date et lieu de naissance : ___ / ___ / 200___ à _____

Votre souvenir du diagnostic prénatal:

La disponibilité de l'équipe de soins à votre égard a été :

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....

Votre souvenir de la naissance

Votre réaction à la naissance de votre enfant :

La malformation vous paraissait elle ?

- Plus importante que celle que vous aviez imaginée 1
- Moins importante que celle que vous aviez imaginée 2
- Conforme à celle que vous aviez imaginée 3

Annexe 16

DNT1

12 mois après la naissance

Annonce à la naissance

Nom de l'enfant : |_|_|_| (3 premières lettres du nom de famille)

Prénom : |_|_|_| (3 premières lettres du prénom)

Sexe de l'enfant : Garçon 1 Fille 2

Date et lieu de naissance : ___ / ___ / 200___ à _____

Votre souvenir de la naissance

Votre réaction à la naissance de votre enfant :

A la naissance, la disponibilité de l'équipe de soins à votre égard était elle ?

Mauvaise 1 Plutôt mauvaise 2 Plutôt bonne 3 Bonne 4

Avez-vous eu l'impression d'être écouté(e) ? OUI 1 NON 0

Les réponses à vos questions étaient-elles claires ? OUI 1 NON 0

Avez-vous eu une réponse à toutes vos questions ? OUI 1 NON 0

Sinon, merci de préciser les points qui n'ont pas été clairs ou qui n'ont pas été abordés :

.....

La prise en charge après la naissance (de vous et de votre enfant) :

Auriez-vous préféré une première correction chirurgicale : plus tôt 1 plus tard 2

Pourquoi ?

.....

Depuis la naissance, quelle a été la qualité de vos contacts avec l'équipe de soins ?

Mauvaise ₁ Plutôt mauvaise ₂ Plutôt bonne ₃ Bonne ₄

Si vous deviez évaluer la correction esthétique de cette première année de prise en charge par rapport à la symétrie et la forme de la lèvre, quel jugement porteriez-vous ?

Mauvaise ₁ Plutôt mauvaise ₂ Plutôt bonne ₃ Bonne ₄

Si vous deviez évaluer la correction esthétique de cette première année de prise en charge quant à l'importance des cicatrices, quel jugement porteriez-vous ?

Mauvaise ₁ Plutôt mauvaise ₂ Plutôt bonne ₃ Bonne ₄

Vos propositions d'amélioration

Pour la prise en charge après la naissance (de vous et de votre enfant) :

Auriez-vous préféré une première correction chirurgicale ?

plus tôt ₁ plus tard ₂ Sans opinion ₃

Pourquoi ?

.....

Quelles sont vos satisfactions quant à la prise en charge ?

.....

Quels sont vos regrets quant à la prise en charge ?

.....

Y'a-t-il selon vous des modifications à apporter à cette prise en charge ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, lesquelles ?

.....

Auriez-vous souhaité la visite avant et après l'accouchement d'une sage-femme ou d'une infirmière spécialisée dans ce genre de malformations ?

OUI ₁ NON ₀

Vous a-t-on proposé de bénéficier d'une aide psychologique ? OUI ₁ NON ₀

Si oui, l'avez-vous acceptée ? OUI ₁ NON ₀

Que vous a-t-elle apporté ?

.....

Si non, l'auriez vous souhaitée ? OUI 1 NON 0

Pourquoi ?

.....

Vous, votre famille et votre enfant :

Est-ce que votre expérience avec un enfant porteur d'une fente a modifié votre attitude quant à la taille de votre famille ? OUI 1 NON 0

Avez-vous l'impression que la fente à modifier la façon avec laquelle vous vous occuper de votre enfant ? OUI 1 NON 0

Si oui de quelle manière ?

Avez-vous le sentiment d'avoir des responsabilités accrues ? OUI 1 NON 0

Avez-vous été marqué(e) par contre coup par les attitudes ou remarques ?

• De votre famille : OUI 1 NON 0

• De vos amis : OUI 1 NON 0

Est-ce que vous percevez cette naissance et votre situation familiale comme un défi dans votre vie ? OUI 1 NON 0

Éprouvez-vous de la difficulté ?

• à regarder votre enfant OUI 1 NON 0

• à toucher votre enfant OUI 1 NON 0

• à embrasser votre enfant OUI 1 NON 0

Annexe 17

SHORT REPORT

Open Access

Cross-cultural French adaptation and validation of the Impact On Family Scale (IOFS)

Raphaël Boudas¹, Jérémie Jégu^{1,2}, Bruno Grollemund^{3,4*}, Elvire Quentel³, Anne Danion-Grilliat^{4,5}
and Michel Velten^{1,2,6}

Abstract

Background: The IOFS (Impact On Family Scale) questionnaire is a useful instrument to assess the impact of chronic childhood conditions on general family quality of life. As this instrument was not validated in French, we proposed to translate, adapt and validate the IOFS questionnaire for clinical and research use in French-speaking populations.

Findings: The sample studied comprised French-speaking parents with a child presenting a cleft lip or cleft lip and palate, aged 6 to 12 years and treated in the University Hospital of Strasbourg, France. The 15-item version of the IOFS was translated into French and then sent to the parents by post. The structure of the measure was studied using Exploratory Factor Analysis (EFA), internal consistency was assessed using Cronbach's alpha coefficient and test-retest reliability was studied by calculating the Intraclass Correlation Coefficient (ICC). A total of 209 parents answered the questionnaire. Its acceptability was good, with 67.9% of mothers and 59.9% of fathers answering the questionnaire. EFA identified one main factor that explained 77% of the variance. Internal consistency was good, with a Cronbach's alpha of 0.93. Finally, the ICC values were 0.77 (95% confidence interval 0.66–0.85) and 0.87 (95% confidence interval 0.80–0.92) for inter- and intra-observer reliability respectively.

Conclusions: The French version of the IOFS questionnaire exhibited very good psychometric properties. For practitioners, this instrument will facilitate the assessment of the impact of chronic childhood conditions on quality of life among French-speaking families.

Keywords: Quality of life, Family, Child, Cleft lip, Cleft palate, Validation studies

Background

Quality of life measurement has become a major topic in pediatric medicine alongside the advances in medical care of children with chronic conditions [1]. In particular, chronic conditions have been reported to affect family functioning and family well-being [2]. The IOFS (Impact On Family Scale) questionnaire is an instrument measuring health and quality of life which enables quantification of the impact on the family of chronic childhood conditions. This instrument, initially developed by Stein et al. with 33 items and 4 dimensions [3] was progressively reduced to a 15-item questionnaire

with one main dimension representing general negative impact on the social and familial systems [4,5]. To date, validations of cross-cultural adaptations of the IOFS have been performed in different languages: Spanish, Italian, German, Portuguese and Turkish [6-10]. As this instrument was still not validated in French, we proposed to translate, adapt and validate the IOFS questionnaire for clinical and research use in French-speaking populations.

Methods

The guidelines proposed by Beaton et al. were used for the cross-cultural adaptation of the 15-item IOFS questionnaire [11]. Briefly, the IOFS was translated into French by two independent native French translators. A synthesis of the two questionnaires obtained was performed by an expert committee. Then the resulting French questionnaire was back-translated into English

* Correspondence: bruno.grollemund@gmail.com

³Orthodontic Department, Faculty of dentistry, University of Strasbourg, 1 Place de l'Hôpital, Strasbourg, France

⁴Laboratoire éthique et pratiques médicales, IRIST EA 3424, Université de Strasbourg, Rue de l'Université 7, Strasbourg, France

Full list of author information is available at the end of the article

by two independent English-native translators and the two questionnaires obtained were reviewed by the expert committee. Finally, the French-translated questionnaire obtained was pre-tested on 30 people to ensure that the questionnaire was perfectly understandable and clear.

The population included during the validation process consisted of French-speaking parents with a child presenting a cleft lip, or a cleft lip and cleft palate, treated in the French University Hospital of Strasbourg. The children included were to be aged from 6 to 12 years and were not to have undergone surgery in the past 12 months.

The French-translated IOFS questionnaires were sent to the parents by post. These questionnaires were accompanied by a short questionnaire about the parents' socio-professional characteristics. Parents were asked to return completed questionnaires to the investigation center by post. Finally, a second IOFS questionnaire was sent 15 days after the first one for the purpose of inter-observer reliability assessment. In addition, clinical data about the children (gender, age and type of cleft) were collected using the University Hospital of Strasbourg patient database.

Acceptability was assessed on the basis of the proportion of parents answering the first IOFS questionnaire. The total impact score was calculated by summing the results of all items, giving a total score ranging from 15 (no impact) to 60 (maximum impact). It should be noted that at this step of the analysis, we had to reverse the item values attributed (1 becoming 4, 2 becoming 3 and so on...) to obtain higher IOFS score values for greater impact. Median and inter-quartile ranges were used to describe IOFS total score distribution. Then the structure of measure was studied using an Exploratory Factor Analysis (EFA), a variable reduction technique which identifies the number of latent constructs and the underlying factor structure of a set of variables [12]. The internal consistency of the measure was assessed by calculating Cronbach's alpha coefficient. The children were considered as the statistical unit (n = 113) for EFA and internal consistency assessment. If both parents answered to the questionnaire, we restricted the analyses to the answers provided by the mother, as the answers from parent couples could not be considered independent. Finally, inter-observer reliability (between parents of the same child) and intra-observer reliability (between the two questionnaires completed within 15 days of each other) were assessed by calculating the Intraclass Correlation Coefficient (ICC). All analyses were performed using SAS version 9.2 (SAS Institute, Cary, North Carolina).

Results

A total of 327 questionnaires were sent by post to the parents of the children included. Among the parents contacted, 209 (63.9%) completed and returned the

IOFS. Acceptability was slightly better among mothers compared to fathers, with response rates of 67.9% and 59.9% respectively. A minority of parents were divorced or single (28.4% of the mothers and 22.6% of the fathers), the educational level was higher among mothers compared to fathers (49.5% had a higher education diploma versus 32.6%) and a majority of parents had an individual monthly income between 1500 and 3000 € (40.4% among mothers and 48.9% among fathers). Concerning the 113 children included, there was a majority of boys (65.5%), the mean age was 8.5 years (SD 1.8) and most of them presented a unilateral cleft lip and cleft palate (52.2%). The median score on the IOFS was 17 with an inter-quartile range of 15–24.

EFA, which was not restricted at the outset for the number of factors, identified one main factor which explained 77% of the variance, followed by a second one which explained only 10% of the variance. The results of factor loadings obtained by restricting EFA to one factor are shown in Table 1. The items presenting the highest loadings were: "family gives up things" (IMPT), "see family and friends less" (IMPK), "fatigue is a problem" (IMPU) and "hard to find reliable person to care for child" (IMPI).

The assessment of internal consistency yielded a Cronbach's alpha of 0.93.

Finally, ICC values were 0.77 (95% confidence interval 0.66–0.85) and 0.87 (95% confidence interval 0.80–0.92) for inter- and intra-observer reliability respectively.

Table 1 Factor loadings of fifteen Impact on Family Scale items; one-factor principal component solution (n = 113)

| Item label | Text (abbreviated) | Item loading |
|------------|--|--------------|
| IMPU | Fatigue is a problem | 0.81 |
| IMPK | See family and friends less | 0.83 |
| IMPJ | Need to change plans at last minute | 0.76 |
| IMPH | Little desire to go out | 0.71 |
| IMPR | No time for other family members | 0.75 |
| IMPV | Live from day to day | 0.67 |
| IMPI | Hard to find reliable person to care for child | 0.81 |
| IMPT | Family gives up things | 0.88 |
| IMPW | Nobody understands the burden | 0.73 |
| IMPF | Can't travel out of city | 0.70 |
| IMPAA | Live on roller coaster | 0.74 |
| IMPG | People treat us special | 0.73 |
| IMPX | Travel to hospital is a strain | 0.58 |
| IMPO | Think about not having more children | 0.49 |
| IMPM | Wonder whether to treat child "specially" | 0.65 |

Discussion

The French version of the IOFS questionnaire showed very good psychometric properties. During the validation process, EFA identified one main factor explaining most of the variability, which is consistent with the results previously published by Stein et al. and Williams et al. for the 15-item version of the IOFS [4,5]. The results of factor loadings obtained in our study differed slightly from those reported in these articles. This could be explained by the range of physical disorders among children included in the Pediatric Ambulatory Care Treatment Study (PACTS), the Sharing The Experience of Parenting study (STEP), the Family Advocacy and Coordination Effort study (FACE) and the Intervention for Siblings study (ISEE), compared to the homogenous population of children presenting a cleft lip, or a cleft lip and a cleft palate considered in our study. However, it should be noted that the items "See family and friends less" (IMPK) and "Fatigue is a problem" (IMPU) nevertheless presented among the highest loadings in our study, consistent with the results obtained with the PACTS, STEP, FACE and ISEE datasets. The internal consistency of the French-adapted IOFS was very good (Cronbach's alpha was 0.93), which agrees with the estimates of 0.89, 0.88 and 0.83 in PACTS, STEP and FACE validation studies respectively [4]. Finally, test-retest reliability was good, with an ICC of 0.87, which can be compared to the 0.94 ICC estimate for the general impact dimension in the Turkish version of the IOFS [10].

In conclusion, the French IOFS questionnaire is a reliable instrument to assess the impact of chronic childhood conditions on quality of life among French-speaking families. This instrument will be of immediate use in an ongoing prospective, multidisciplinary and multi-centre French study aiming to explore the perceptions and feelings of parents in the year following the birth of a child with cleft lip and palate, and to analyse parent-child relationships [13].

Abbreviations

IOFS: Impact on family scale; ICC: Intraclass correlation coefficient; EFA: Exploratory factor analysis; PACTS: Pediatric ambulatory care treatment study; STEP: Sharing the experience of parenting; FACE: Family advocacy and coordination effort; ISEE: Intervention for siblings.

Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

Authors' contributions

RB made substantial contributions to the conception and the design of the cross-cultural adaptation and validation of the questionnaire and wrote the first draft of the article. JJ performed the statistical analyses, data interpretation and revised the manuscript. BG coordinated the study and the data collection and revised the manuscript. EQ participated in all stages of this study, and was particularly involved throughout the data collection process. ADG revised the manuscript. MV participated in the study management, statistical analysis and revised the manuscript. All authors have read and approved the final manuscript.

Acknowledgements

We would like to thank Dr Stein REK, Riessman CK and Dr Jessop D. for their permission to use and to perform a translation of the original version of the IOFS.

The Impact on Family Scale (©1978 by R. E. K. Stein, M.D., and Catherine Kohler Riessman, Ph.D.) is available for use with permission from the first author: Ruth E. K. Stein, M.D., Department of Pediatrics, Albert Einstein College of Medicine/Children's Hospital at Montefiore Medical Center, 111 East 210 Street, Bronx, NY 10467; e-mail: rstein@ecom.yu.edu. The French-translated version of the IOFS is also available for use from Ruth E. K. Stein, M.D.

Author details

¹Department of Epidemiology and Public Health, EA 3430, Faculty of Medicine, University of Strasbourg, 4 rue Kirschleger, Strasbourg 67000, France. ²Department of Public Health, University Hospital of Strasbourg, 1 Place de l'Hôpital, Strasbourg 67000, France. ³Orthodontic Department, Faculty of dentistry, University of Strasbourg, 1 Place de l'Hôpital, Strasbourg, France. ⁴Laboratoire éthique et pratiques médicales, IRIST EA 3424, Université de Strasbourg, Rue de l'Université 7, Strasbourg, France. ⁵Service Psychothérapeutique pour Enfants et Adolescents, Hôpitaux Civils, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Place de l'Hôpital 1, Strasbourg 67000, France. ⁶Department of Epidemiology and Biostatistics, Paul Strauss Comprehensive Cancer Center, 3 rue de la porte de l'hôpital, Strasbourg 67000, France.

Received: 12 November 2012 Accepted: 11 April 2013

Published: 23 April 2013

References

1. Eiser C, Morse R: The measurement of quality of life in children: past and future perspectives. *J Dev Behav Pediatr* 2001, **22**:248-256.
2. Stein REK: *Caring for Children with Chronic Illness*. New York: Springer; 1989.
3. Stein REK, Riessman CK: The development of an impact-on-family scale: preliminary findings. *Med Care* 1980, **18**:465-472.
4. Stein REK, Jessop DJ: The impact on family scale revisited: further psychometric data. *J Dev Behav Pediatr* 2003, **24**:9-16.
5. Williams AR, Pijamariyakul U, Williams PD, Bruggeman SK, Cabanela RL: Validity of the revised Impact on Family (IOF) scale. *J Pediatr* 2006, **149**:257-261.
6. Stein RE, Jessop DJ: Measuring health variables among Hispanic and non-Hispanic children with chronic conditions. *Public Health Rep* 1989, **104**:377-384.
7. Kolk AM, Schipper JL, Hanewald GJFP, Casari EF, Fantino AG: The Impact-on-Family Scale: a test of invariance across culture. *J Pediatr Psychol* 2000, **25**:323-329.
8. Ravens-Sieberer U, Morfeld M, Stein RE, Jessop DJ, Bullinger M, Thyen U: [The testing and validation of the German version of the impact on family scale in families with children with disabilities]. *Psychother Psychosom Med Psychol* 2001, **51**:384-393.
9. Barbosa T de S, Gavião MBD: Evaluation of the Family Impact Scale for use in Brazil. *J Appl Oral Sci* 2009, **17**:397-403.
10. Bek N, Simsek IE, Erel S, Yakut Y, Uygur F: Turkish version of impact on family scale: a study of reliability and validity. *Health Qual Life Outcomes* 2009, **7**:4.
11. Beaton DE, Bombardier C, Guillemin F, Ferraz MB: Guidelines for the process of cross-cultural adaptation of self-report measures. *Spine* 2000, **25**:3186-3191.
12. Suhr DD: *Principal Component Analysis versus Exploratory Factor Analysis*, SUGI 30 Proceedings. Philadelphia, Pennsylvania: Paper; 2005:203-230.
13. Grollemund B, Guedeney A, Vazquez M-P, Picard A, Soupre V, Pellerin P, Simon E, Velten M, Dissaux C, Kauffmann I, Bruant-Rodier C, Danion-Grilliat A: 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 Pediatr* 2012, **12**:65.

doi:10.1186/1477-7525-11-67

Cite this article as: Boudas et al.: Cross-cultural French adaptation and validation of the Impact On Family Scale (IOFS). *Health and Quality of Life Outcomes* 2013 **11**:67.

Annexe 18



QUESTIONNAIRE

D'IMPACT SUR LA FAMILLE

*Étude de validation du questionnaire
Impact On Family Scale (IOFS) en langue française*



Hôpitaux universitaire de Strasbourg
2010

Adaptation transculturelle et validation du questionnaire IOFS en langue française

DOCUMENT D'INFORMATION ET DE CONSENTEMENT

Vous êtes invité(e) à participer à une étude non interventionnelle intitulée :

« Adaptation transculturelle et validation du questionnaire Impact On Family Scale (IOFS) en langue française »

Avant d'accepter d'y participer, il est important que vous preniez le temps de lire, de comprendre et de considérer attentivement les renseignements qui suivent. Le présent document vous renseigne sur les modalités de cette étude. S'il y a des mots que vous ne comprenez pas, n'hésitez pas nous demander les précisions nécessaires.

Vous devez être affilié(e) à un régime de sécurité sociale.

Cette étude vise à recueillir des informations au moyen d'un questionnaire à remplir et a reçu l'avis favorable des autorités compétentes le .../.../... .

Les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), promoteurs de cette étude, ont contracté une assurance conformément à la loi, garantissant leur responsabilité civile et celle de tout intervenant.

Afin d'éclairer votre décision concernant l'étude pour laquelle nous souhaitons votre participation volontaire, vous devez avoir reçu et bien compris les informations suivantes :

- Ce questionnaire mesure l'impact financier, social et personnel sur les familles dont l'un des enfants présente une fente labio-palatine, c'est pour cela que le registre de la consultation de la face des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg a été utilisé pour sélectionner les familles incluses dans l'étude.
- Ce questionnaire est très important car il permettra d'évaluer par la suite les conséquences de différentes maladies chroniques sur les familles dont l'un des enfants est malade. Votre participation permettra donc de mettre au point ce questionnaire qui bénéficiera aux autres familles.
- **Le questionnaire vous sera envoyé à deux reprises, à 15 jours d'intervalle**, dans le but de vérifier qu'il induit les mêmes réponses et que ces réponses ne varient pas trop en comparant les deux questionnaires envoyés.
- **Vous trouverez ci-joints le premier envoi qui comporte deux questionnaires à remplir séparément par la mère et le père.** Il vous est demandé de remplir le questionnaire séparément de votre conjoint et de ne pas faire d'effort particulier pour retenir les réponses en prévision du deuxième remplissage du questionnaire.

- Si l'un des parents n'est plus domicilié à l'adresse d'envoi des questionnaires, merci de nous l'indiquer lors du premier renvoi du questionnaire et de nous transmettre si possible avec l'accord dudit parent, ses coordonnées pour lui envoyer également le questionnaire.
- **Si vous consentez à répondre au premier questionnaire, nous attirons votre attention sur le fait que si vous ne répondez pas au deuxième questionnaire (qui sera identique) il nous sera impossible d'utiliser les informations collectées pour l'étude.**
- Les questionnaires vous seront envoyés à domicile et les frais d'envoi et de réponse seront pris en charge.
- La confidentialité et l'anonymat sont garantis dans le traitement des données recueillies par le questionnaire.

Votre enfant et vous-même ne courez aucun risque en participant à cette étude. Il ne sera réalisé aucun acte médical ou consultation supplémentaire et il ne sera proposé aucune prise médicamenteuse à votre enfant. Il vous sera demandé uniquement de répondre au questionnaire envoyé. Le renvoi du premier questionnaire dans un délai de deux semaines sera considéré comme un consentement à votre participation à l'étude.

Nous tenons à vous préciser que votre consentement ou votre refus de participer à cette étude n'aura aucune conséquence sur les soins et sur le suivi de votre enfant. Ceux-ci ne seront en rien modifiés par l'étude.

Vous pourrez à tout moment retirer votre consentement si vous le désirez et les soins ne seront absolument pas modifiés de ce fait.

Les données personnelles recueillies au cours de cette étude pourront être transmises, dans le respect du secret professionnel, au représentant du promoteur de l'étude et des autorités de santé.

Un traitement de vos données personnelles va être mis en œuvre pour permettre d'analyser les résultats de l'étude au regard de l'objectif de cette dernière. A cette fin, les données médicales concernant votre enfant seront transmises au promoteur de l'étude ou aux personnes travaillant au projet en France. Ces données seront identifiées par un numéro de code correspondant aux trois premières lettres du nom et prénom de votre enfant (numéro d'anonymat). Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette étude et d'être traitées.

Vous pouvez également accéder, directement ou par l'intermédiaire du praticien de votre choix, à l'ensemble des données médicales de votre enfant en application des dispositions de l'article L 1111-7 du code de la santé publique. Ces droits s'exercent auprès du praticien qui vous suit au centre de consultation de la face aux Hôpitaux Universitaires de Strasbourg qui nous communiquera votre demande.

Vous pouvez à tout moment demander des informations au praticien coordonnateur de l'étude,

Au N° de téléphone suivant :

| | | |
|--|------------------------|---|
| Nom enfant _ _ _ _ | Prénom enfant _ _ _ _ | N° d'inclusion _ _ _ |
| (3 premières lettres) | (3 premières lettres) | |
| Questionnaire complété par : <input type="checkbox"/> mère <input type="checkbox"/> père | | Période : <input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 |

IOFS

Pour chaque énoncé ci-dessous, veuillez indiquer (en encerclant le chiffre correspondant) si vous êtes tout à fait d'accord, d'accord, pas d'accord ou pas du tout d'accord.

| | | Tout à fait d'accord | D'accord | Pas d'accord | Pas du tout d'accord |
|----|---|----------------------|----------|--------------|----------------------|
| 1 | À cause de la maladie de notre enfant nous ne pouvons pas faire de grands trajets. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 2 | Les gens du voisinage se comportent différemment avec nous à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 3 | Nous avons peu envie de sortir à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 4 | Il est difficile de trouver une personne de confiance pour prendre soin de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 5 | Nous devons parfois modifier nos projets de sortie à la dernière minute en raison de l'état de notre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 6 | Nous voyons moins souvent notre famille et nos amis, à cause de la maladie de notre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 7 | Parfois je me demande s'il faudrait se comporter avec mon enfant de manière particulière ou de la même façon qu'avec un autre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 8 | Je ne pense pas avoir d'autres enfants, à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 9 | Il ne me reste pas beaucoup de temps à consacrer aux autres membres de ma famille une fois que j'ai prodigué les soins nécessaires à mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 10 | Notre famille renonce à certaines choses à cause de la maladie de notre enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 11 | Je suis souvent fatigué(e) à cause de la maladie de mon enfant. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 12 | Je vis au jour le jour et je ne fais pas de projets pour l'avenir. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 13 | Personne ne comprend ce que je dois supporter. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 14 | Les déplacements à l'hôpital me pèsent. | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 15 | Parfois, j'ai l'impression que ma vie ressemble aux montagnes russes : très difficile quand mon enfant va mal, sans difficulté particulière quand il va bien. | 1 | 2 | 3 | 4 |

(c) copyright 1978, Ruth E.K Stein, M.D, Catherine K.Riessman, Ph.D.
Adapté pour la France par Raphaël Boudas, Michel Velten, Bruno Grollemund, Elvire Quentel.

| | | |
|--|--|---|
| Nom enfant _ _ _ _ (3 premières lettres) | Prénom enfant _ _ _ _ (3 premières lettres) | N° d'inclusion _ _ _ |
| Questionnaire complété par : <input type="checkbox"/> mère <input type="checkbox"/> père | | Période : <input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 |

Remarques concernant la clarté des questions

Pour chaque énoncé ci-dessous, veuillez indiquer si l'énoncé vous paraît clair et compréhensible sinon veuillez indiquer vos remarques afin que nous puissions les améliorer :

| | | |
|-----|---|--|
| 1 | A cause de la maladie de notre enfant nous ne pouvons pas faire de grands trajets. | |
| 2 | Les gens du voisinage se comportent différemment avec nous à cause de la maladie de mon enfant. | |
| 3. | Nous avons peu envie de sortir à cause de la maladie de mon enfant. | |
| 4 | Il est difficile de trouver une personne de confiance pour prendre soin de mon enfant. | |
| 5 | Nous devons parfois modifier nos projets de sortie à la dernière minute en raison de l'état de notre enfant. | |
| 6 | Nous voyons moins souvent notre famille et nos amis, à cause de la maladie de notre enfant. | |
| 7 | Parfois je me demande s'il faudrait se comporter avec mon enfant de manière particulière ou de la même façon qu'avec un autre enfant. | |
| 8 | Je ne pense pas avoir d'autres enfants, à cause de la maladie de mon enfant. | |
| 9 | Il ne me reste pas beaucoup de temps à consacrer aux autres membres de ma famille une fois que j'ai prodigué les soins nécessaires à mon enfant. | |
| 10 | Notre famille renonce à certaines choses à cause de la maladie de notre enfant. | |
| 11 | Je suis souvent fatigué(e) à cause de la maladie de mon enfant. | |
| 12 | Je vis au jour le jour et je ne fais pas de projets pour l'avenir. | |
| 13 | Personne ne comprend ce que je dois supporter. | |
| 14. | Les déplacements à l'hôpital me pèsent. | |
| 15 | Parfois, j'ai l'impression que ma vie ressemble aux montagnes russes : très difficile quand mon enfant va mal, sans difficulté particulière quand il va bien. | |

| | | |
|--|---|---|
| Nom enfant __ __ __ (3 premières lettres) | Prénom enfant __ __ __ (3 premières lettres) | N° d'inclusion __ __ |
| Questionnaire complété par : <input type="checkbox"/> mère <input type="checkbox"/> père | | Période : <input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 |

Questions complémentaires

Pour chaque énoncé ci-dessous, veuillez indiquer votre réponse en encerclant le chiffre correspondant :

A. Statut marital

1. Marié
2. Divorcé ou séparé
3. Célibataire (jamais marié)

B. Situation familiale

1. En couple (parents de l'enfant)
2. Famille monoparentale (mère seule ou père seul)
3. Mère avec conjoint différent du père de l'enfant ou Père avec conjointe différente de la mère de l'enfant
4. Autre

C. Niveau d'étude

1. Etudes supérieures (Niveau post-baccalauréat)
2. Niveau du baccalauréat
3. Etudes secondaires (BEP, CAP)

D. Allocations

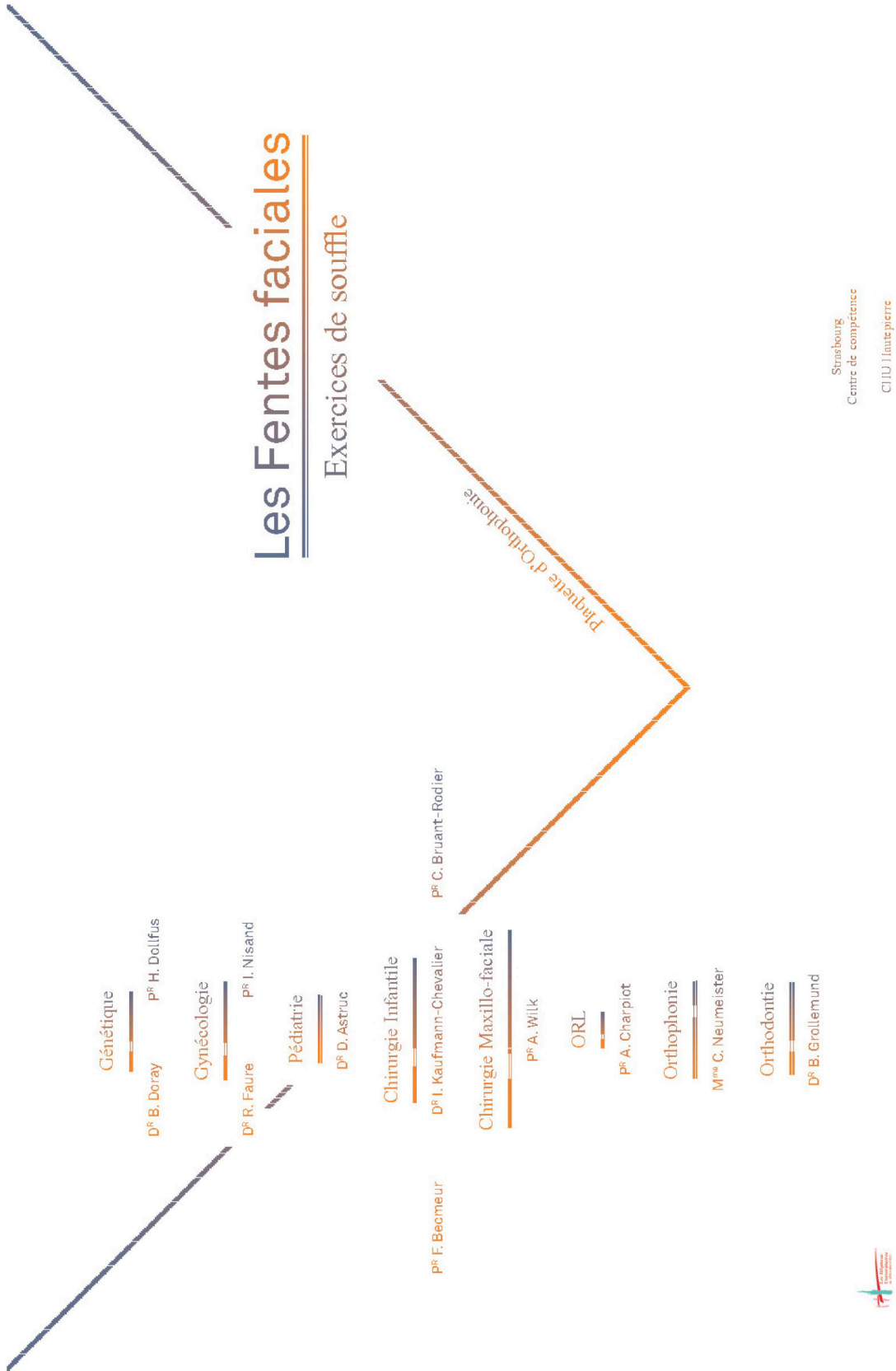
1. La famille reçoit un soutien financier en raison de la maladie de l'enfant
2. La famille ne reçoit pas de soutien financier en raison de la maladie de l'enfant

E. Niveau de ressources financières

(Revenu net mensuel de votre foyer)

0. pas de revenu
1. inférieur ou égal à 750 euros
2. 751- 1500 euros
3. 1501- 3000 euros
4. supérieur à 3000 euros

Annexe 19



Une fente qui touche le palais et en particulier le voile du palais, même une fois opérée, pourra avoir des conséquences sur la parole de votre enfant et la rendre moins intelligible.

On peut agir de façon bénéfique sur l'acquisition de la parole en proposant quotidiennement à l'enfant une gymnastique musculaire par des jeux de souffle afin de muscler le voile du palais. Les jeux de bouche, également appelés praxies, permettent de bien mobiliser les muscles des lèvres et de préparer une bonne articulation des sons. Ils seront à réaliser si votre enfant est porteur d'une fente labiale.

Prise de rendez-vous

03 88 12 73 17
consult.fente.chirurgie@chru-strasbourg.fr

Réalisé en collaboration avec Marguerite Bollini,
inspiré de la guidance parentale de
M^{me} Chantal Zbinden-Trichet.



Le Voile du palais

Le voile du palais est la partie molle et mobile, que l'on peut observer et repérer facilement au fond de la bouche :

Il se termine par la luette. Il est constitué de différents muscles qui permettent sa mobilité lors de la phonation.

Suivant les lettres prononcées, le son sera modulé par le voile du palais en faisant passer l'air soit par le nez soit par la bouche.

Prenons l'exemple du son [a] :

si on le tient pendant quelques secondes, nous pouvons observer le voile du palais se contracter, s'élever et reculer au fond de la gorge. Ainsi, l'air ne peut pas passer par le nez et à l'oreille nous entendons un son clair et net.

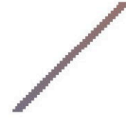
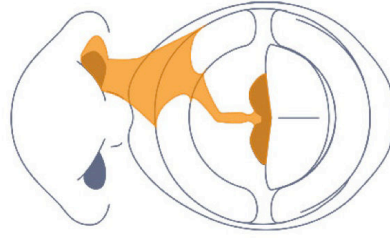
A l'inverse si on prononce le son [an] : le voile est relâché et l'air expulsé passera par le nez et par la bouche. Cette fois-ci, à l'oreille nous entendons de ce fait une tonalité nasale.



Le Voile du palais touché par une fente

Le voile de votre enfant a été opéré vers l'âge de 6 mois et même si les muscles ont été replacés de façon optimale, leurs contractions peuvent présenter une tonicité moindre.

Ce manque de tonicité peut entraîner une voix nasonnée. Des exercices ciblés de travail du souffle buccal vont permettre d'améliorer la contraction musculaire.



Favoriser une bonne installation du langage

Les enfants apprennent à parler en écoutant les personnes qui les entourent et qui s'adressent directement à eux. Il est important de leur parler et ce dès les premiers mois. C'est en leur manifestant notre plaisir d'être avec eux, que les enfants vont s'approprier le langage.

Lorsqu'ils commenceront à prononcer leurs premiers mots, il est possible que leur façon de les dire ne soit pas tout à fait exacte. Dans ce cas là, il n'est pas utile ni même souhaitable de leur faire répéter le mot avec la bonne prononciation. Il est préférable que vous le prononciez vous-même à nouveau en retour afin de leur fournir un modèle.

Quelques conseils généraux

Penser à moucher votre enfant et à lui apprendre à le faire fréquemment.

Surveiller attentivement son audition, en raison de son influence sur l'installation du langage.

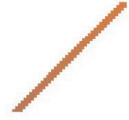
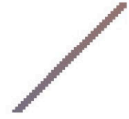
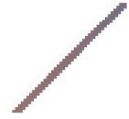
Ainsi une consultation chez un médecin ORL est importante au moins une fois par an, en hiver.

Éviter que des habitudes de succion (tétine, pouce, biberon) ne s'installent trop longtemps.

En effet, elles tendent à déformer la mâchoire et à déplacer les dents.

Éviter de donner à votre enfant pour la nuit un biberon avec du lait ou un liquide sucré.

Seule l'eau ne présente pas de risque d'apparition de caries.



Les Exercices de souffle et de praxie

Voici une liste non exhaustive d'exercices de souffle, dont vous pouvez vous inspirer pour muscler le voile du palais de votre enfant. Il est important de les faire chaque jour pendant 5 minutes, en essayant de trouver un moment dans la journée qui sera consacré à cela.

En plus de ces exercices de souffle, nous conseillons également de faire boire votre enfant avec une paille quelque soit son âge. L'aspiration d'un liquide plus ou moins épais a également un effet bénéfique sur la musculature du voile du palais.

Les exercices de praxie quant à eux préparent à une bonne articulation des sons et permettent de rendre les lèvres bien toniques.



À partir de 12 mois

Souffle

La première chose à apprendre à l'enfant est de lui faire comprendre qu'il faut souffler de l'air avec la bouche (et non avec le nez). Pour cela, il faut lui montrer d'où sort le souffle, en se mettant de profil pour qu'il voie bien les lèvres que l'on avance de façon exagérée. Ensuite on souffle par la bouche en faisant du bruit sur la main de l'enfant pour lui faire sentir l'air qui sort.

Toujours en adoptant la même posture et les mêmes attitudes, on apprend à l'enfant à éteindre une bougie, souffler sur un mobile ou sur une plume...

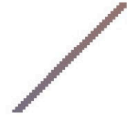
Une fois que votre enfant aura bien compris comment souffler, vous pourrez lui montrer des exercices qui demandent davantage de tenue :

- Faire avancer une boule de coton jusqu'à un point d'arrivée ;
(par la suite on pourra reproduire cet exercice avec une balle de ping-pong qui est un peu plus lourde à déplacer)
- Souffler avec une paille dans un verre d'eau pour faire des bulles ;
- Jouer de l'harmonica ;
- Faire éclater des bulles de savon en soufflant dessus.
(les bulles sont faites par vous ou par un autre enfant)

Praxie

Devant un miroir :

- Fermer et ouvrir la bouche comme un petit poisson ;
- Faire des baisers sonores ;
- Faire des grimaces :
dire [i] en étirant les lèvres au maximum,
dire [u] en les resserrant,
puis alterner [i][u] le plus vite possible ;
- Essayer d'obtenir le bruit de [f] : mettre les dents du haut sur la lèvre du bas et souffler par la bouche.



À partir de 2 ans

Souffle

Vous pouvez continuer tous les exercices précédents en rajoutant un embout buccal pour souffler sur les objets (comme une sarbacane par exemple).

Votre enfant peut également commencer à souffler dans un sifflet, dans une flûte...

Vous pouvez lui faire gonfler des jouets de plage comme des ballons de plage, des bouées, des flotteurs...

Praxie

Devant un miroir :

- Tenir un crayon entre les lèvres ;
- Gonfler les joues ;
- Remplir d'air ses joues et le faire passer d'un côté puis de l'autre ;
- Tirer la langue puis la faire rentrer rapidement plusieurs fois ;
- Claquement de la langue au palais.



À partir de 3 ans

Souffle

Votre enfant devra continuer à faire ses exercices de souffle avec un embout buccal. Plus ce tube est petit, plus l'exercice sera difficile à réaliser.

Votre enfant pourra commencer à gonfler des ballons. Pour les premières fois, il sera nécessaire que vous l'ayez déjà gonflé une première fois pour le détendre un peu.

Les jouets de plage et les bouées peuvent continuer à être gonflés sur plusieurs jours quand ils sont de grandes tailles (matelas par exemple).

Si cela est possible pour vous, sachez que la pratique d'un instrument à vent (flûte, trompette, harmonica) aura une action bénéfique sur le voile du palais de votre enfant tout comme la pratique du chant.

Il existe des feutres qui s'utilisent en soufflant dedans : ce sont les « blowing pen » que l'on trouve dans le commerce. Ils permettent de réaliser de beaux dessins tout en travaillant son souffle.

On trouve également dans les magasins de jouets, des jeux de fléchettes avec sarbacane où il faut donc souffler pour atteindre la cible.

Praxie

Devant un miroir :

- Continuer tous les exercices précédents : tenir un crayon avec se lèvres, grimace i-u, baiser sonore, tirer et rentrer la langue, gonfler les joues...
- Balayer le palais avec la pointe de la langue, en partant de derrière les dents ;
- Essayer de toucher son nez avec sa langue, toucher son menton...



En résumé

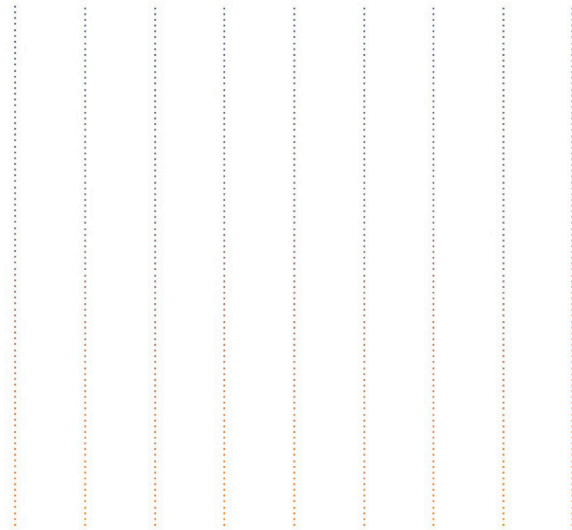
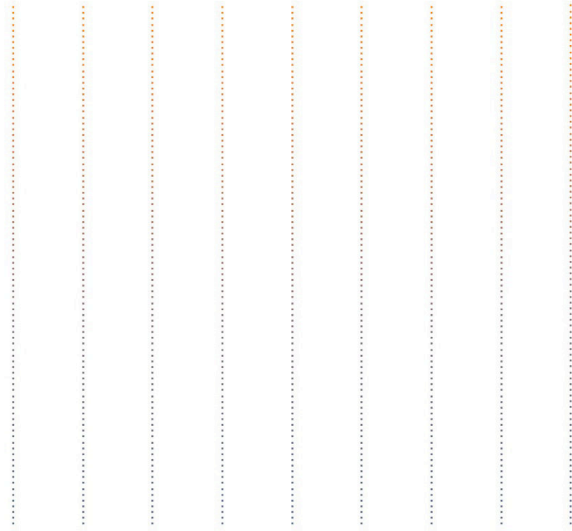
Quel que soit l'âge de votre enfant, il est important d'intégrer dans sa journée un petit moment consacré aux exercices de souffle. Il ne faut pas vous décourager si votre enfant n'arrive pas tout de suite à faire ce que vous lui proposez, chaque enfant avance à son propre rythme. Toutes les occasions du quotidien sont bonnes pour entraîner le souffle de votre enfant et vous pourrez trouver bien d'autres idées de jeux. Pour éviter que l'enfant ne se lasse trop vite, il est important de diversifier les exercices.

Enfin, gardez en tête que pour votre enfant il s'agit de petits jeux :
Le plaisir est un moteur essentiel dans la réussite des exercices.

© Tous droits réservés, 2012-2013 Guillaume Malcamp



Notes





Génétique

D^r B. Doray P^r H. Dollfus

Gynécologie

D^r R. Faure P^r I. Nisand

Pédiatrie

D^r D. Astruc

Chirurgie Infantile

P^r F. Becmeur D^r J. Kaufmann-Chevalier
03 88 12 73 17

Chirurgie Maxillo-faciale

P^r A. Wilk

ORL

P^r A. Charpiot

Orthophonie

M^{me} C. Neumeister

Orthodontie

D^r B. Grollemund

Les Fentes faciales

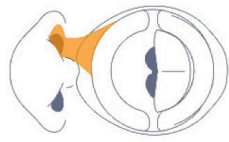
Informations et conseils

Plaquette générale

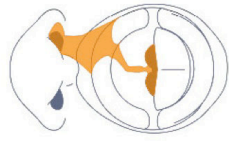
P^r C. Bruant-Rodier
03 88 11 66 92

Strasbourg
Centre de compétence
CIU Haute-pierre

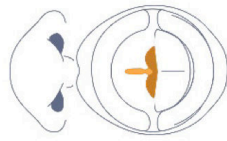




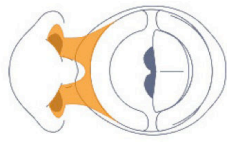
fente labiale unilatérale



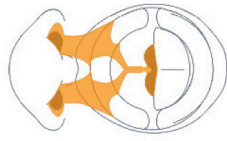
fente complète unilatérale



fente palatine



fente labiale bilatérale



fente complète bilatérale

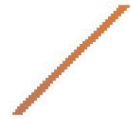
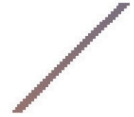
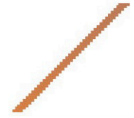
Chaque enfant est différent

La fente peut s'observer tout le long de la ligne de fusion des bourgeons :

- sur la lèvre, au niveau de la crête philtrale, du bord libre au nez ;
- sur l'arcade alvéolaire, entre l'incisive latérale et la canine ;
- sur le palais osseux ;
- sur le voile jusqu'à la luette.

La fente est plus ou moins étendue, plus ou moins large. Elle peut être unilatérale ou bilatérale. Les parents doivent être rapidement adressés en consultation spécialisée dans les fentes.

Réalisé en collaboration avec :
Service de chirurgie infantile du CHU de Haute-pierre
Professeur Bruant-Rodier
Docteur Kaufmann-Chevaller



Les Questions

Est-ce fréquent ?

Un bébé sur 700 naît avec une fente faciale.

Comment se forme la fente ?

In utero, entre le premier et le second mois de la vie, la face se forme à partir de « bourgeons » de tissus qui se réunissent et se soudent.

Quand la fusion entre les masses de tissus ne se fait pas, il en résulte une fente. Tous les tissus sont présents sur les bords et la chirurgie va les réunir.

Quelles sont les causes ?

Dans la majorité des cas, la fente est une malformation isolée et n'est pas héréditaire. On soupçonne diverses causes, notamment environnementales, mais sans certitude. Certaines fentes sont associées à d'autres malformations et l'équipe génétique pourra vous guider si besoin.

Quand découvre-t-on la fente ?

L'échographie peut faire le diagnostic de la fente labiale, souvent à l'examen morphologique du 2ème trimestre.

Le diagnostic anténatal de la fente palatine est plus difficile, et parfois la position du bébé ne s'y prête pas. Quoiqu'il en soit, le diagnostic précis de la fente ne pourra se faire qu'à la naissance.

Quelles précautions pour l'accouchement ?

Vous pourrez accoucher dans la maternité de votre choix, sauf décision contraire de votre gynécologue.



Le Calendrier

La chirurgie va fermer la fente pendant la première année de vie.

Le nez est corrigé en fin de croissance.

Rendez-vous

| | |
|----------------|---|
| à la naissance | Respiration et aide à l'alimentation |
| à 3 mois | Fermeture de la lèvre |
| à 6 mois | Fermeture du palais |
| vers 12 mois | Surveillance ORL (audition, tympans,...) |
| vers 3 ans | Orthophonie |
| vers 4 ans | Orthopédie dento-faciale |
| vers 5-6 ans | Greffe osseuse sur l'arcade dentaire (pour les dents) |
| vers 7-8 ans | Orthodontie |
| après 18 ans | Reconstruction du nez (après la croissance) |

Quelques conseils

L'Alimentation

Une fente dans le palais peut entraîner un reflux de lait dans le nez pendant l'alimentation. Ce n'est pas dangereux et ne signifie pas que votre bébé s'étouffe. Prenez votre temps, installez vous confortablement et placez votre bébé en position semi-assise.

En ce qui concerne l'allaitement :

- En cas de fente labiale, l'allaitement est souvent possible aidé manuellement par la maman qui obture la fente.
- En cas de fente palatine, qui rend la succion peu efficace, il est souvent plus difficile.

Pour l'alimentation au biberon, plusieurs tétines sont possibles :

- La tétine 2ème âge en caoutchouc à ramollir et à agrandir ;
- La tétine Pigeon avec une valve anti-retour ;
- La tétine Haberman de Medela adaptable à tout type de succion ;
- Le biberon-tasse Softcup de Medela utilisé systématiquement en post-opératoire pendant 8 jours.

La Respiration

Certaines fentes palatines peuvent entraîner, du fait d'une mauvaise position de la langue, des troubles respiratoires dès la naissance. Une prise en charge pédiatrique adaptée s'impose alors. Dans la majorité des cas, il suffira de veiller à la perméabilité du nez par des rinçages au sérum physiologique.

Les Oreilles

Les enfants avec une fente palatine sont fragiles des oreilles (otites fréquentes). Veillez à la respiration nasale. Mouchez votre enfant et apprenez lui à se moucher dès que possible. Consultez votre ORL régulièrement (au moins deux fois par an), ainsi qu'au moindre doute.

Les Dents

Nous n'utilisons pas de plaques dans la petite enfance. Une bonne hygiène dentaire est nécessaire. Éviter les habitudes de succion qui déforment (pouce et tétines) et gâtent les dents (biberons sucrés et lactés). L'arcade dentaire sera modelée vers 4 ans par un petit appareil plaqué sur le palais afin de préparer l'arcade dentaire pour une greffe osseuse. L'orthodontie conventionnelle se fait sur dentition définitive à partir de 7 ou 8 ans.



Quelques contacts

Les parents doivent être rapidement adressés en consultation spécialisée fente.

Strasbourg
Centre de compétence
C.H.U. Hautepierre

Service hospitalier :

- Prise de rendez-vous : 03 88 12 73 17
- Consultations fente, le lundi de 13h à 18h : 03 88 12 81 06
- Service de Chirurgie : 03 88 12 73 19
- Courriel : consult.fente.chirurgie@chru-strasbourg.fr
- Site officiel du Réseau National Fente Labio-Palatine : www.fente-labio-palatine.fr
- Forum : fente-labio-palatine.forumactif.com

N'hésitez pas à contacter le service pédiatrique de l'hôpital :
03 88 12 81 06

© Tous droits réservés, 2012-2013 Guillaume Malécamp



Annexe 20

Histoire accompagnant le livre animé (pop-up)

Livre I :

Au fond de l'Océan, vivait un petit poisson appelé Zag. Il ne se trouvait pas beau car ses écailles n'avaient aucune couleur : elles étaient toutes blanchâtres. Cela le rendait bien triste. Tous ses parents et amis étaient tous très colorés et ils étincelaient. Ils faisaient la renommée de la capitale des Glaces, la ville de Cérac. On venait des quatre coins de l'océan pour y rencontrer ses habitants.

Fais des bulles de savon et éclate-les avec ton souffle

A l'autre bout de la Terre, sur une île perdue dans les eaux chaudes des Tropiques, vivaient des oiseaux fabuleux et multicolores. Malgré leur plumage enchanteur, ils n'étaient pas bien fiers d'eux. Ils n'avaient jamais su chanter et siffler comme les autres oiseaux...

Livre II :

Un jour alors qu'il se promenait dans l'océan, Zag rencontra une maman raie, accompagnée de ses petits. Très impressionné par leur taille, Zag s'arrêta de nager pour les regarder passer. La maman raie en profita pour lui demander son chemin : « Saurais-tu, par hasard, où se trouve la ville de Cérac ? »

« Bien entendu ! C'est justement là d'où je viens ! » répondit Zag et il leur expliqua la route à prendre. La raie le remercia vivement pour ses indications. « J'avoue avoir été surprise d'apprendre que tu habites là-bas. Je croyais que tous les poissons de cette ville étaient colorés ! »

Zag lui répondit tristement qu'il n'y avait que lui pour être si pâle...

Touchée par son histoire, la maman raie lui dit alors : « Sais-tu qu'un jour j'ai rencontré un poisson volant qui est allé chercher de la couleur sur une île, très loin d'ici ? » Zag, très intéressé par cette nouvelle, lui demanda comment se rendre à cet endroit. La maman raie n'était pas sûre que ce fut une bonne idée, le voyage pouvait être dangereux...

Pour lui prouver qu'il était fort et qu'il pourrait se sortir de toutes les situations, il se mit à souffler très fort sur les raies pour les faire bouger.

Aide Zag à souffler sur les raies.

« Comme tu es très courageux, je veux bien t'indiquer le chemin. Mais prends garde aux murènes sur ta route ! » lui répondit la raie.

Zag se mit tout de suite en route. Il nagea très vite, plus vite qu'il n'avait jamais nagé. Zag arriva au récif des coquillages-miroirs. Attention ! Une énorme murène le guettait déjà pour le manger. Zag vit le reflet de la murène dans un coquillage mais il était comme hypnotisé, il ne pouvait plus bouger...

Vite ! Aide Zag à s'en sortir ! Fais de la buée sur le coquillage, pour que le reflet de la murène disparaisse et que Zag se reprenne !

Zag réussit à s'échapper. Il nagea encore plus vite qu'avant... Zag avait un peu peur, il se demandait ce qui pourrait encore lui arriver.

A ce moment-là, il tomba nez-à-nez avec un poisson-lune. Celui-ci prit peur et se mit à gonfler, gonfler...

Zag ne savait pas quoi faire pour le rassurer alors il gonfla ses joues très fort pour lui ressembler.

Toi aussi aide Zag à rassurer le poisson et gonfle tes joues avec lui.

Surpris, le poisson-lune reprit son calme et lui demanda ce qu'il venait faire dans la mer de Corail. Zag lui raconta son histoire et lui demanda de l'aide car il ne savait plus où aller.

Le poisson-lune lui dit alors : « Trouve le rocher magique sur lequel une chanson est gravée. Quand tu la verras, chante-là ! Et tu verras... »

Zag était si content qu'il fit un gros bisou au poisson-lune pour le remercier.

Et toi, tu as aussi envie de faire un bisou au poisson-lune ? Et est-ce que tu sais imiter le poisson ?

Zag cherchait partout autour de lui : il tournait et retournait chaque rocaille pendant des heures... Tout à coup, alors qu'il était presque découragé, il trouva enfin la chanson gravée derrière un rocher. Il se mit à la fredonner.

Chante avec lui pour l'aider à passer de l'autre côté.

Livre III :

A ce moment-là, Zag fut projeté hors de l'eau. Il n'en revenait pas ! Il s'était transformé en oiseau ! Il se mit à battre des ailes très vite et très fort pour rejoindre une petite île qu'il voyait au loin. En la survolant, il aperçut, au sommet d'un arbre, un nid d'oiseau rempli de plumes multicolores. Intrigué par quelque chose qui brillait au fond du nid, il souffla sur les plumes pour les écarter.

Souffle sur les plumes pour aider Zag

Voyant toutes ces plumes multicolores, il se dit que les oiseaux n'étaient pas très loin et qu'ils sauraient comment l'aider. Il s'assit alors sur une branche et pendant qu'il réfléchit à quelle direction prendre, il découvrit l'intérieur de son bec avec sa langue. C'est rigolo, ça lui fait des chatouilles.

Toi aussi passe ta langue sur ton palais.

Tout occupé qu'il était, Zag n'avait pas vu s'approcher un petit groupe d'amis constitué d'un ours, d'un singe et d'un hippopotame . Zag leur raconta son histoire et leur demanda son chemin. Ceux-ci acceptèrent, mais lui lancèrent d'abord un défi : serait-il capable de faire bouger ses narines ?

C'est un défi difficile pour Zag, peut-être que toi tu pourrais l'aider ?

Le groupe d'animaux lui conseilla de partir à la recherche du Roi des oiseaux. Celui-ci habitait dans un grand château à l'autre bout de l'île, juste après la forêt. Après toutes ces nouvelles émotions, Zag était assoiffé... Par chance, il aperçut un point d'eau et s'y pencha pour boire. C'était une sensation toute nouvelle pour lui, quand il était poisson il n'avait jamais soif !

Et toi, est-ce que tu sais boire à la paille ?

Grâce aux indications de l'ours, du singe et de l'hippopotame, Zag arriva au château du Roi des oiseaux.

A l'intérieur d'une magnifique salle, le Roi semblait l'attendre. Zag lui raconta toute son histoire. Devant tant de détermination, le Roi fut impressionné. Avant de l'aider à trouver de la couleur, le Roi lui expliqua que les oiseaux de l'île étaient eux-aussi un peu malheureux. En effet, ils ne savaient pas siffler... Par chance, Zag savait et lui montra donc comment faire. Le Roi, ravi, lui dit qu'il allait s'entraîner tous les jours pour y arriver !

Et toi arrives-tu à siffler ?

Le Roi montra à Zag une petite fiole cachée en haut d'une tour. Zag dut enlever délicatement, avec son bec, une petite languette pour la libérer.

Et toi, tu saurais enlever la petite languette juste avec tes lèvres ?

Enfin Zag se saisit de la fiole et but d'un coup le liquide orangé à l'intérieur. Zag fut tout à coup très fatigué. Il bâilla longuement et s'endormit.

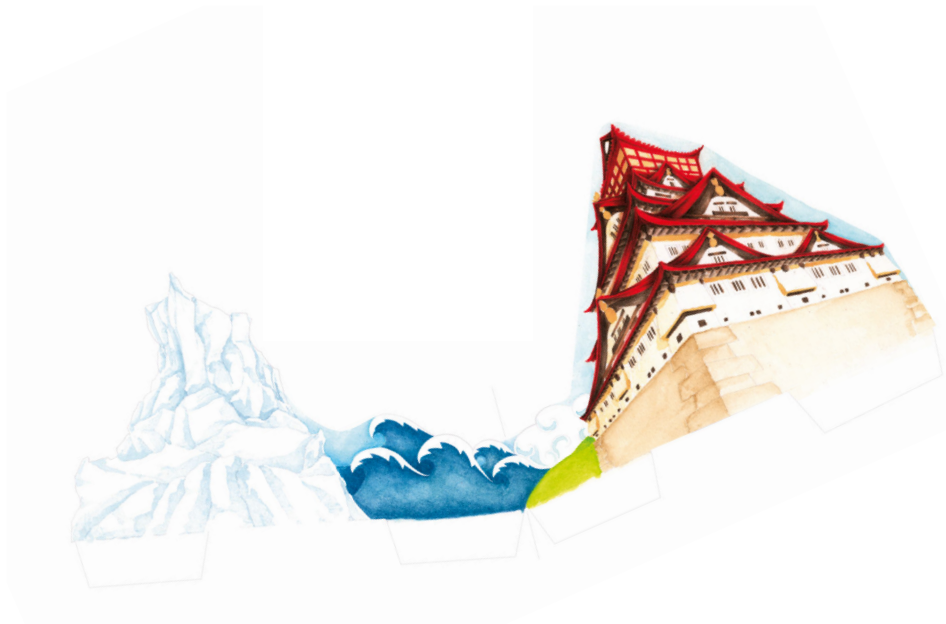
Et si toi aussi, tu bâillais avec lui ?

Livre IV :

A son réveil, Zag était redevenu un poisson ! Il était tout surpris d'être à nouveau sous l'eau et se demandait s'il n'avait pas rêvé toute cette histoire ! Mais en baissant les yeux sur ses nageoires, il se rendit compte qu'il n'était plus un petit poisson blanc ! Ses écailles étaient devenues orangées, de la même couleur que le contenu de la fiole ! Zag était fou de joie et nageait à toute vitesse retrouver ses amis à Cérac. Il allait en avoir des choses à raconter !

Annexe 21

Le Voyage de Zag



Support Orthophonique

Les Quatre livres

Le Voyage de Zag



TITRE : Le Voyage de Zag

ANNÉE : 2013-2014

VOLUMES : 4 tomes : Livre [ŋ] (rouge), Livre [m] (bleu), Livre [ɲ] (vert), Livre [n] (orange).

CIBLE : Les enfants atteints d'une fente labiale, palatine ou labio-palatine, âgés de 3 à 10 ans.

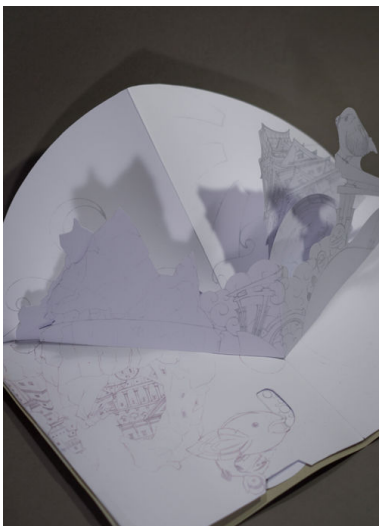
LIEU : En cabinet d'orthophonie ou à domicile.

ÉPROUVÉ : Il a été testé auprès de 12 enfants âgés de 4 à 10 ans dans le service des fentes faciales de l'hôpital de Hautepierre.

1

Les Quatre livres

Un Projet collaboratif



COLLABORATIF : Marguerite Bollini, Bruno Grollemund, Guillaume Malecamp, le service du centre de compétence des fentes faciales de l'hôpital de Hautepierre et plusieurs orthophonistes de Strasbourg.

2

Les Quatre livres

Le Contexte médical



MÉDICALE : Dans l'optique de séances d'exercices de rééducation, le livre animé nous a semblé être la solution la plus adaptée au public ciblé. C'est en effet un support didactique mais aussi très attrayant pour les plus jeunes.

Ces enfants, par nécessité, fréquentent régulièrement les hôpitaux, souvent source d'appréhension. Par l'aspect ludique de ces ouvrages, il s'agissait de marquer une nette différence entre le parcours hospitalier et les séances de rééducation.

3

Les Quatre livres

Les Divers contextes



SYNOPSIS : Zag est un petit poisson vivant dans une ville au centre d'un iceberg. Contrairement à tout ses amis, il n'a pas de couleur et cela l'attriste énormément. Il décide donc de partir en quête de la couleur, ayant appris que les oiseaux la possédaient. Au fur et à mesure d'épreuve, son voyage l'entraîne dans les confins de l'océan... Là, notre héros se transforme en oiseau et part à la recherche des oiseaux. Il finit par découvrir leur château et récupère de la couleur. Fatigué de toutes ces péripéties et de son voyage, Zag s'endort et finit par se réveiller à nouveau sous la forme d'un poisson. Il remarque alors que ses écailles sont enfin colorées...

4

Le Voyage de Zag



Plusieurs petits livres permettent également de répartir les exercices au cours de plusieurs séances d'orthophonie, d'une durée moyenne de 30 minutes.

Livre [ŋ] (rouge) :

Faire des bulles.

Livre [m] (bleu) :

Souffler,

Faire de la buée,

Gonfler les joues,

Praxie du bisou,

Chanter.

Livre [ɲ] (vert) :

Souffler,

Balayer son palais,

Boire,

Préhension avec ses lèvres

Bâiller.

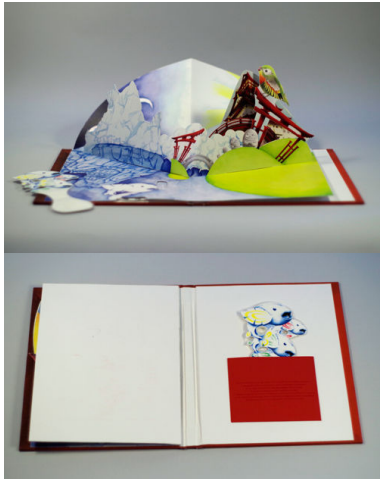
Livre [n] (orange) :

Siffler.

5

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



FAIRE DES BULLES : Nous avons choisi d'intégrer à ce livre animé l'exercice « faire des bulles » de savon. Les bulles de savon ont toujours un côté poétique pour l'enfant et permettent de capter son attention.

6

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



SOUFFLER : Les exercices de souffle permettent de tonifier l'élévation du voile du palais et la fermeture du sphincter du pharynx.

FAIRE DE LA BUÉE : Cet exercice stimule particulièrement les piliers du voile du palais qui contribuent à la fermeture de l'isthme pharyngonasal. Il se différencie du souffle buccal et est plus difficile à réaliser pour l'enfant.

7

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



GONFLER LES JOUES : Le fait de gonfler les joues et d'y bloquer l'air entraîne une fermeture du voile du palais et prépare à l'articulation des occlusives orales comme [p/t/d/b]. Cet exercice permet de travailler l'obtention d'une pression intra-buccale nécessaire à l'articulation de ces consonnes.

PRAXIE DU BISOU : Elle permet de stimuler le muscle orbiculaire des lèvres, défaillant en cas de fente labiale. Dans les cas d'une fente palatine, la praxie du bisou n'est pas inutile car elle permet de prendre conscience de sa bouche et d'adapter sa position pour prononcer certains sons.

8

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



CHANTER : Le chant est bénéfique tout au long du développement phonétique de l'enfant. Il permet de stimuler le sphincter vélo-pharyngé de façon plus douce que dans la parole. Il n'y a pas besoin d'utiliser un rythme haché qui risque de renforcer les coups de glotte.

9

Le Voyage de Zag



SOUFLER : Les exercices de souffle permettent de tonifier l'élévation du voile du palais et la fermeture du sphincter du pharynx.

Il est apparu important de placer cet exercice à deux reprises dans l'histoire. L'orthophoniste demande à l'enfant de réaliser un souffle buccal plus ou moins fort, plus ou moins dirigé... Une sarbacane ou une paille peuvent être utilisées au cours de cet exercice.

BALAYAGE DU PALAIS AVEC LA LANGUE : Les exercices de praxie linguale permettent d'aller à la découverte de sa bouche et de préparer la mobilité de langue nécessaire pour prononcer les phonèmes antérieurs. De plus, cet exercice a un effet sur le muscle péristaphylin externe qui commande l'ouverture de la trompe d'Eustache. Il est donc bénéfique pour participer à la prévention des problèmes d'audition entraînés par la fente palatine.

10

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



GONFLER SES NARINES : Cet exercice est difficile à réaliser, certaines personnes n'y arrivent pas. Nous avons choisi de le faire apparaître afin d'introduire la sensibilisation à la respiration nasale. Cet exercice peut être le prétexte à un massage des narines (qui permet d'aider à les dilater) et à apprendre un bon mouchage.

BOIRE : La déglutition stimule énormément les muscles du sphincter vélo-pharyngé. Cet exercice sert aussi à vérifier qu'il n'y a pas de fuite nasale au liquide en raison d'une éventuelle fistule. De plus, on peut profiter de ce moment pour faire des bulles, il faut souffler suffisamment fort et longtemps, rien qu'avec la bouche ; le voile du palais est donc en position relevée pour occlure le nasopharynx de l'oropharynx.

11

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



ENLEVER UN ÉLÉMENT AVEC SES LÈVRES : Cet exercice permet par pincement des lèvres de stimuler le muscle orbiculaire des lèvres. Il s'agit de saisir la languette afin de la retirer.

BÂILLER : Le bâillement permet d'activer le mécanisme d'ouverture de la trompe d'Eustache. Il a un effet direct sur les muscles péristaphylins.

12

Le Voyage de Zag

Descriptif des exercices



SIFFLER : Cette action permet de travailler le souffle et donc de stimuler le voile du palais. Par contre, la difficulté de siffler avec sa bouche peut être un problème, le travail du souffle peut être remplacé par un sifflet ou un mirliton. On peut demander à l'enfant de tenir le son longtemps ou de siffler par à-coups.

13

Annexe 22



Cas clinique

Fentes labiopalatines : une transmission difficile

Cleft lips and palates: A hard handing down

B. Grollemund^{a,*}, M. Barrière^c, A. Guedeney^d,
A. Danion-Grilliat^{b,c}, Groupe CLIP¹ hôpital Trousseau, Paris, France

^a Département d'orthopédie dentofaciale, faculté de chirurgie dentaire, hôpitaux universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France

^b Laboratoire d'éthique et pratiques médicales, EA 3424 IRIST, université de Strasbourg, Strasbourg, France

^c Pôle psychiatrie santé mentale, hôpitaux universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France

^d Psychiatrie infanto-juvénile, hôpital Bichat-Claude-Bernard, Paris, France

Résumé

Les fentes labiales et palatines (FLP) sont les malformations faciales humaines les plus fréquentes. Selon l'origine ethnique et/ou géographique des populations étudiées, elles peuvent concerner jusqu'à 1/500 naissances. 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 inter-générationnelle. Une écoute attentive des familles dont l'un des enfants est porteur de FLP révèle l'importance du contexte psychologique et les risques d'une structuration dysharmonieuse des relations parents-enfant avec leurs conséquences sur le développement de l'enfant. Lors de l'annonce du diagnostic, et par après, au cours de la prise en charge thérapeutique de cette malformation, l'importance de la qualité toujours renouvelée de l'information par l'équipe de soins est primordiale. Afin de mieux connaître le vécu des parents par rapport à cette malformation et de ses conséquences sur le développement de l'enfant, un projet hospitalier de recherche clinique (PHRC) a été conçu et financé. Les perceptions psychologiques des parents d'enfants porteurs de FLP dans l'année qui suit la naissance de leur enfant sont évaluées par une étude prospective, multidisciplinaire et multicentrique. Le but est d'analyser l'état de souffrance psychique de l'enfant ainsi que les relations parents-enfant et de proposer, lorsque les parents le souhaitent, une aide psychologique lors du suivi thérapeutique de leur enfant et cela, dès leur plus jeune âge.

© 2012 Publié par Elsevier Masson SAS.

Mots clés : Fentes labiopalatines ; Représentations parentales ; Stress traumatique ; Diagnostic prénatal

Abstract

Cleft lips and palates (CLP) are the most common human facial malformations. Depending on the ethnic and/or geographical origin of the studied populations, they can affect up to 1/500 newborns. The treatment of these patients is multidisciplinary because these malformations have not only aesthetic consequences but also functional consequences as the phonation, hearing, deglutition, mastication and ventilation are altered. These consequences can also be psychological since the building of the body image, the way others perceive it, is likely to be seriously altered. Patients presenting with CLP don't usually seem to present with any serious psychological or psychiatric pathology. Yet a close review of the related literature shows that disorders are actually described: behavioural troubles, anxiety, depression and esthetical dissatisfaction with one's face in children as well as in adults. The difficulty in interpreting these disorders lies in the various factors that are likely to impact this condition (family setting, importance and type of the cleft, surgery protocol, growth, social environment. . .). A careful consideration of concerned families show the importance of the psychological context and the risks of a disharmonious structuring of the parents-child relationships on the child's development. The identification of the difficulties faced by these families, depending on the child's age, can be easily identified. They can be identified more

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : bruno.grollemund@gmail.com (B. Grollemund).

¹ Groupe Cleft Lip & palate Infant Parent : Pr Vazquez, Dr Picard, Dr Soupre, Dr Galliani, Dr Zazurca, Mme Gavelle ; hôpital Bichat, Paris : Pr Guedeney ; hôpital Salengro, Lille : Pr Pellerin, Pr Martinot-Duquesnoy, Mademoiselle Frochisse ; hôpital Central, Nancy : Pr Simon, Pr Kabuth, M. Gall ; hôpitaux universitaires, Strasbourg : Pr Bruant-Rodier, Dr Kauffmann, Dr Grollemund, Pr Danion-Grilliat, Dr Barrière.

particularly at birth when the family first sees the child. The prospective, multidisciplinary and multi-centred research project described aims to assess the psychological perceptions of parents of children affected by CL/P over the year following the birth and analyse the child's degree of psychological suffering as well as the parents-child relationships. The time of the first surgical intervention varies amongst the treatment centres. We listed four centres that intervene at different times according to the more or less long waiting times between the child's birth and this first surgical intervention. The results obtained for each group will be compared to one another and according to two sub-groups: parents who found out about the CL/P through embryo diagnosis and those who found out at their child's birth. The mental and psychological dimension due to the malformation and its correction will be analysed in the parents group (importance of the prenatal diagnosis, relational development with the child, self-esteem, quality of life...) but also in the child (likely distress and withdrawal symptoms). We believe the results of this study will enable us to develop new methods to lessen the psychological impact of the malformation on the parents and improve the children's treatment on the long term as much as possible.

© 2012 Published by Elsevier Masson SAS.

Keywords: Cleft lip and palate; Parental depicting; Traumatic stress; Prenatal diagnosis

1. Introduction

Les fentes labiales uni- ou bilatérale assorties ou non d'une fente palatine (FLP) et les fentes palatines (FP) isolées sont les malformations craniofaciales 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 [1,2]. 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. On distingue principalement deux formes cliniques : les FP et les FLP uni- ou bilatérales qui représentent 70 à 80 % des cas. 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 [3-6]. 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.

Comme les FLP font leur apparition au cours du développement de l'embryon, elles ne sont en rien le résultat d'un accident de l'histoire du patient mais semblent s'inscrire dans sa destinée : l'enfant naît « comme ça », mal formé. Lors de la période qui sépare le moment du diagnostic du déclenchement du protocole, par la première intervention chirurgicale, les parents peuvent se sentir fortement désemparés. Or cet intervalle est crucial car il s'inscrit dans le développement de la relation entre le nouveau-né et ses parents. La malformation, surtout dans le cas des fentes labiales qui atteignent directement le visage de l'enfant, risque d'affecter l'attachement des parents à celui-ci. Par la suite, même après la ou les interventions chirurgicales, ces visages initialement « fendus » conservent une cicatrice qui n'est l'effet d'aucune agression, mais qui est vécue psychologiquement comme un stigmate [7], seule trace visible de cette période.

2. Conséquences psychologiques des fentes labiopalatines

Depuis de nombreuses années, des études ont été réalisées sur les effets psychologiques des FLP tant pour l'enfant que pour ses parents. Une revue de littérature [8] a recensé 652 articles de

1966 à 2003. Les auteurs relèvent que l'ensemble de ces études ne révèle pas de pathologies psychiques, voire psychiatriques avérées.

Pour les patients, des troubles psychosociaux sont cependant décrits : troubles du comportement, anxiété, dépression et insatisfaction esthétique du visage, et cela chez les enfants comme chez les adultes. La difficulté de l'interprétation de ces signes réside dans la multiplicité des facteurs susceptibles d'influencer cet état (contexte familial, importance et type de la fente, protocole chirurgical, croissance, environnement social...).

Pour les parents, l'annonce d'une malformation faciale touchant leur enfant est toujours une épreuve psychologique majeure. La plupart du temps, ils ne connaissent pas ou peu ces anomalies de développement [9]. 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. [10]. La malformation peut gêner la reconnaissance d'une filiation inter-générationnelle et freiner l'intégration de l'enfant par identification au sein de la famille [11]. Ainsi, la relation parents-enfant peut s'en trouver affectée dès la naissance. L'impact de la malformation sera cependant différent suivant le type et l'étendue de la FLP [12].

3. Importance de l'imaginaire dans la transmission inter-générationnelle

Pour la majorité des parents, l'attente d'un bébé après sa conception s'accompagne jusqu'à la naissance de son lot de joies et de craintes. Il s'agit d'un bébé la plupart du temps attendu, espéré et rêvé. Sa présence devient réelle et familière dès qu'il se met à bouger. Pour l'entourage, il est déjà au cœur des discussions, fait partie de la vie du couple et de celle de la famille. Alors qu'il n'est pas encore né, il devient membre à part entière de la famille mais à l'annonce d'un tel diagnostic, lors d'une échographie prénatale ou à la naissance, l'enfant tel qu'il était imaginé disparaît brutalement. Son image est remplacée par celle d'un être inconnu et non d'un enfant « reconnu » car l'atteinte même

117 du visage, exprimant une grande part de la personnalité, trouble
118 la confirmation de l'imaginaire par le réel. À ce moment, sous
119 bien des aspects, la malformation évoque l'idée de monstre et en
120 filigrane de la mort. En effet, certaines malformations sont létales
121 et pour d'autres, le pronostic vital est réservé. Mais pour les FLP
122 non syndromiques, ce n'est pas cette question qui est directement
123 en jeu mais la possibilité de l'inscription de l'enfant dans une
124 reconnaissance généalogique. En effet, cet enfant, fruit d'une
125 union, peut-il vraiment être l'image de ce couple qui l'a engendré ?
126 Quelle transmission est advenue ? La mort et la malformation
127 sont, par le symbole, étroitement liées lors de l'annonce
128 du diagnostic. La vie à venir de l'enfant est, pour un temps,
129 mise entre parenthèses. Être parent d'un enfant porteur d'une
130 anomalie est un deuil narcissique correspondant à une véritable
131 amputation de soi. La malformation signe une construction
132 inachevée au sens propre comme au sens figuré et attaque les
133 parents dans leurs capacités propres de transmission. Sa révélation
134 est inacceptable. Qui osera demander si le nouveau-né
135 ressemble plus à sa mère, à son père ou son grand-père ?
136 Les représentations imaginaires et imaginées changent radicalement
137 de registre, en faisant appel désormais à l'imaginaire collectif
138 lié au visage révélé de leur enfant. Les parents n'utiliseront pas
139 le terme de malformations ou d'anomalies du développement,
140 termes médicaux, mais penseront monstruosité presque
141 instantanément, parfois sans l'exprimer. Georges Canguilhem
142 disait que le monstre est « un vivant de valeur négative »
143 [13]. Si le « monstre » ne fait plus partie de la séméiologie
144 médicale, il reste un terme dont le sens populaire reste fort et
145 dont l'origine étymologique latine est double : « révélation,
146 merveille », d'une part, « montrer », d'autre part.

147 Parce qu'il est, avec les mains, la seule région du corps à nu et
148 toujours visible, notre visage en même temps nous révèle et nous
149 trahit à notre insu ; exposé, il est inévitablement interrogé, et
150 décrypté... à notre corps défendant. Comme le dit Emile Durkheim
151 [14], le visage constitue un « facteur d'individuation »
152 incomparable : c'est à son visage (et non à son dos ou à ses pieds)
153 qu'on identifie quelqu'un. La fente qui blesse le visage pousse
154 les parents à ne voir qu'elle, sans pouvoir rencontrer l'enfant
155 dans ce qu'il a de plus précieux, son identité. Si c'est le cas, aux
156 médecins la difficile tâche d'expliquer aux parents que ce visage
157 qui n'est pas comme celui des autres, est bien celui d'un autrui,
158 celui de leur enfant. Levinas [15] affirme que c'est parce qu'il est
159 un autre, emprunt de dignité humaine, que l'extrême vulnérabilité
160 du visage oblige celui qui le regarde à s'en sentir responsable.
161 Regarder le visage de ce bébé, percevoir le dénuement de ce
162 visage blessé, c'est s'en sentir responsable et reconnaître autrui
163 en lui. Soutenir les parents dans cette rencontre avec leur enfant,
164 cette reconnaissance, c'est leur redonner leur propre dignité de
165 sujets responsables d'un autre, et de ce fait leur place de parents.

166 4. Prise charge thérapeutique

167 Le traitement de ces malformations fait appel à plusieurs spé-
168 cialités médicales et para-médicales et ne prend fin, parfois,
169 qu'à l'âge adulte. Les conséquences des FLP sont fonctionnelles
170 (la phonation, l'audition, la déglutition, la mastication et la
171 ventilation étant altérées) mais également esthétiques et

172 psychologiques (construction de l'image de soi, troubles rela-
173 tionnels) [16].

174 Le diagnostic de ces malformations est effectué soit in
175 utero lors d'une échographie prénatale, soit à la naissance.
176 Les techniques d'imagerie sont désormais suffisamment fines
177 pour révéler une FLP. Une FP isolée peut, en revanche, passer
178 inaperçue et n'être découverte qu'à la naissance.

179 Les modalités des corrections varient suivant l'importance
180 du *defect* et le protocole retenu par l'équipe chirurgicale.
181 Pour l'instant, aucun protocole générique n'a été reconnu par
182 l'ensemble de la communauté médicale. Chaque patient est soigné
183 suivant l'expérience et les choix propres de l'équipe clinique
184 qui le prend en charge. En France comme en Europe, la planifi-
185 cation de ce geste chirurgical varie suivant les centres de soins.
186 Certaines équipes privilégient une intervention précoce, dès la
187 naissance, afin de rétablir rapidement les fonctions (ventilation,
188 déglutition et phonation) et de réduire l'impact de la malforma-
189 tion sur le psychisme des parents et leur entourage (regard porté
190 sur l'enfant). D'autres équipes préfèrent attendre trois, voire six
191 mois. En temporisant ainsi l'intervention, ces derniers profitent
192 de l'expression particulièrement active de la croissance durant
193 cette période. L'individualisation des différents chefs musculaires
194 est facilitée, accroissant ainsi la précision et la qualité du
195 geste chirurgical. Pour certains auteurs, ces différents délais
196 pourraient conditionner le développement cognitif de l'enfant,
197 en influençant à terme sa réussite scolaire [17,18]. Ils ont suggéré
198 que ces visages défigurés sont moins attirants mais aussi qu'il est
199 ainsi plus difficile aux parents d'interpréter les expressions de
200 leur enfant. Ceci est important dans les premiers mois qui suivent
201 la naissance. Murray et al. [19] ont montré l'interdépendance
202 entre le développement cognitif de l'enfant et la programmation
203 de la première intervention chirurgicale. En effet, ce dévelop-
204 pement serait retardé lorsque l'on observe des difficultés dans
205 les relations entre la mère et l'enfant à l'âge de deux mois et
206 que la première intervention a été programmée tardivement. En
207 revanche, aucune différence par rapport au groupe témoin n'est
208 notée pour les enfants dont l'intervention était programmée pré-
209 cocement. Ainsi, on peut penser que l'aspect « défiguré » d'un
210 bébé peut affecter le comportement psychique de sa mère et ainsi
211 perturber leurs relations. L'importance du temps pendant lequel
212 l'enfant reste non opéré peut alors expliquer ce retard cognitif.

213 5. Importance de l'information et de la prise en charge 214 thérapeutique

215 Toutes les études portant sur les débuts de la vie d'un
216 enfant porteur de FLP soulignent l'importance de la qualité
217 de l'information dès le début de la relation avec l'équipe de
218 soins et l'annonce du diagnostic. Rey-Bellet et Hohlfeld [20] ont
219 montré en 2004 qu'une proportion plus importante de familles
220 déplorait le manque de connaissances et de tact des équipes
221 de soins lorsque l'accouchement avait lieu dans une maternité
222 périphérique, avec une équipe peu préparée, autre qu'un grand
223 centre hospitalier. Pour les équipes de soins, la difficulté est
224 de concilier un temps d'information et d'écoute pour chaque
225 famille avec un programme de service obstétrical ou chirurgical
226 par définition imprévisible [21]. Dès le départ, il faut aider les

227 parents à « investir » cet enfant « différent » de celui attendu et
228 espéré mais aussi à devenir des auxiliaires de soins pour leurs
229 bébés, et ce, grâce à l'écoute qui leur est donnée et aux informations
230 transmises [20]. Ces études soulignent dans leur ensemble
231 l'importance capitale du moment du diagnostic, de l'annonce et
232 de la relation qui s'établit avec l'équipe de soins.

233 6. Illustrations cliniques

234 Ce contexte médicochirurgical, concernant une malforma-
235 tion atteignant la face et donc le visage, largement impliqué
236 dans les relations interpersonnelles et l'expression des émo-
237 tions, peut donc être lourd de conséquences pour le patient et
238 ses parents. La rencontre de ces derniers en clinique permet
239 de découvrir la complexité de leur histoire et de mesurer par-
240 fois les conséquences psychologiques des cicatrices laissées par
241 ces malformations opérées ainsi que les charges émotionnelles
242 qu'elles signent. Une écoute attentive de ces familles lors des
243 rendez-vous répétés, car imposés par les différents traitements
244 nécessaires révèle l'importance du traumatisme vécu par les
245 parents lors de la découverte de cette malformation particulière,
246 qui fait véritablement « perdre la face » à une famille entière.

247 6.1. Famille 1

248 Deux garçons sur quatre d'une même fratrie sont porteurs
249 d'une FLP. Comme nous l'avons évoqué, le caractère familial de
250 cette malformation existe et peut se transmettre génétiquement.
251 Les premiers contacts pour le traitement d'orthodontie datent de
252 plusieurs années. Le domicile de cette famille étant proche du
253 cabinet, ces garçons sont autonomes et viennent seuls au cabi-
254 net. La présence des parents n'est pas nécessaire car les enfants
255 suivent les recommandations requises pour le bon déroulement
256 du traitement. Les parents sont croisés à l'extérieur du cabinet
257 et s'enquière régulièrement de l'assiduité de leurs enfants au
258 cabinet d'orthodontie. Les contacts sont cordiaux, on parle de
259 leur éducation, de leur avenir. Au cours d'une de ces discussions,
260 une cicatrice est remarquée au niveau de la lèvre supérieure
261 du père. Le trajet de celle-ci est tel qu'aucun doute n'est per-
262 mis quant à son origine. La conversation porte justement sur
263 les particularités des traitements des enfants porteurs de fentes.
264 Le caractère héréditaire est abordé mais le père ne réagit pas.
265 L'origine de sa cicatrice lui est demandée avec tact. Il répond
266 que ses parents lui ont toujours dit qu'enfant, il était tombé,
267 qu'il s'était ouvert la lèvre et que celle-ci avait été suturée. En
268 l'écoulant, son malaise est palpable. Il est difficile de savoir s'il
269 se doute de la véritable origine de sa cicatrice en connaissant a
270 posteriori le parcours de ses deux fils. Refuse-t-il de l'évoquer
271 ou est ce que ses parents lui ont sciemment caché son parcours
272 thérapeutique en ne lui transmettant qu'une part de son histoire,
273 et donc de leur histoire commune ? La culpabilité est certaine-
274 ment à l'origine de ce non-dit familial. Les deux garçons, en
275 revanche, sont parfaitement informés et conscients du caractère
276 héréditaire de leur atteinte faciale. Étant tous les deux concernés,
277 leur expérience commune et leurs caractères spontanés leur ont
278 permis de lever le doute et de passer ce cap difficile sans l'aide
des générations précédentes ou à l'insu de celles-ci.

279 6.2. Famille 2

280 Un couple d'origine guadeloupéenne apprend lors d'une
281 échographie de routine que leur second enfant présente une FLP
282 bilatérale totale, forme connue pour être la plus sévère. Souhai-
283 tant que leur enfant soit soigné dans des conditions optimales
284 dès la naissance, l'équipe médicale sur place leur conseille de
285 prendre contact avec l'un des centres de prises en charge de cette
286 malformation en métropole. Leur choix se porte sur Strasbourg
287 où l'enfant est opéré à plusieurs reprises. Leur projet familial se
288 focalise tout de suite sur cette naissance et est tel que son traite-
289 ment en est largement facilité. Depuis la naissance, ils habitent
290 à 130 km dans une ville où le père trouve rapidement un travail.
291 Dès la naissance, l'acceptation de leur nouveau-né est immé-
292 diate et leur investissement naturel sans que cela se fasse aux
293 dépens de son frère aîné. La rupture avec leur région d'origine,
294 les déplacements et les interventions successives de leur enfant
295 restent des événements difficiles à vivre mais totalement réflé-
296 chis et acceptés. Ce garçon s'appuie sur sa famille pour accepter,
297 semble-t-il, facilement son parcours thérapeutique.

298 6.3. Famille 3

299 Oscar est l'enfant d'une mère d'origine anglaise et d'un père
300 français. Il a quatre ans lors de sa première consultation et pré-
301 sente une forme unilatérale totale de FLP. Au cours de cette
302 première rencontre avec sa mère, la discussion porte rapide-
303 ment sur les trois échographies prénatales et l'importance du
304 diagnostic prénatal en France. Elle relève que ce « filtre », créé
305 pour « éviter les malformations graves », a pour effet pervers
306 d'abaisser le seuil de tolérance des français aux anomalies phy-
307 siques et neurologiques. Sur un mode caustique, elle souligne
308 l'importance de la beauté en France et que cela est certainement
309 dû au fait que les Français sont tous très beaux à la différence des
310 anglais. Plus sérieusement, elle pense que la différence, au sens
311 large, est moins bien tolérée en général en France qu'en Angle-
312 terre. Elle regrette amèrement les premiers contacts avec certains
313 membres de l'équipe médicale qui les ont pris en charge, elle et
314 son enfant, et, notamment, l'absence d'information quant à cette
315 malformation. Elle dit s'être sentie livrée à elle-même, en parti-
316 culier lorsqu'elle a du commander en pharmacie les biberons à
317 tétine adaptée pour l'alimentation du bébé. Aucune des pharma-
318 cies n'a pu ou selon ses dires, voulu satisfaire sa demande. C'est
319 finalement en Angleterre par le biais de sa sœur, orthophoniste de
320 profession, qu'elle a pu obtenir ces biberons particuliers. Cette
321 solitude ressentie comme une bataille à mener souligne la néces-
322 sité des informations à transmettre, non seulement aux parents
323 mais également aux équipes de soins et aux institutions.

324 6.4. Famille 4

325 Cette jeune fille de neuf ans vient lors de sa première consul-
326 tation avec sa grand-mère. Elle présente les séquelles d'une
327 FLP unilatérale totale large. Les examens radiologiques et pho-
328 tographiques ainsi que les empreintes de ses arcades dentaires
329 sont analysées et expliquées à l'enfant et sa grand-mère. Lors
330 de l'anamnèse, des questions leur sont posées pour connaître

le parcours thérapeutique de cette patiente et notamment savoir s'il existe des antécédents familiaux de cette malformation. La grand-mère répond par la négative pour cette dernière question. L'entretien dure près d'une heure. Après avoir fixé les modalités des prochains rendez-vous et s'être assuré que toutes les questions que pouvaient se poser la patiente et sa grand-mère ont été abordées, un nouveau rendez-vous est proposé pour débiter le traitement. Au moment de partir, il apparaît que la grand-mère a une malformation d'une main et qu'il lui manque un doigt. Elle évoque alors une malformation de naissance. Or ce type de malformation peut avoir la même origine que celle qui concerne la petite-fille car les bourgeons embryonnaires des membres et ceux de la face se développent lors du même temps embryologique et sont soumis aux mêmes gènes régulateurs du développement. Après discussion, la grand-mère mentionne une grande-tante porteuse également d'une FLP. L'origine familiale apparaît alors très probable et peut sans doute éclairer la relation quasi fusionnelle de la grand-mère et de sa petite fille et cette première consultation commune, sans les parents de la fillette. Par la suite, le traitement va nécessiter plus d'une trentaine de rendez-vous. Venant de loin, cette jeune fille est toujours accompagnée par un membre de sa famille, principalement ses grands-parents, parfois par sa mère, belle fille de la grand-mère mais jamais par son père. L'attention portée à la qualité du suivi des recommandations et des rendez-vous fait que le traitement orthodontique complexe s'effectue de façon optimale. La grand-mère semble prendre en charge totalement la responsabilité du traitement de sa petite-fille en se substituant particulièrement à son fils, porteur sain, mais par qui s'est transmis génétiquement cette malformation !

6.5. Famille 5

Un des enfants suivi au centre de compétence pour les malformations faciales de Strasbourg a étonnement pour patronyme un nom alsacien qui signifie littéralement en allemand « grimace de lièvre » (source Robert et Collins). Or aujourd'hui encore, la plupart du temps, et dans le langage populaire, on ne connaît pas ces anomalies de développement sous le nom de FLP mais sous l'appellation de « Bec-de-Lièvre » ou encore « Gueule-de-Loup », termes populaires lourds de représentations terrorisantes ou infamantes. Ce nom a une origine ancienne puisque sa première apparition dans la littérature remonte à la Renaissance en 1561. Franco, chirurgien contemporain d'Ambroise-Paré, l'utilise pour décrire dans un traité la prise en charge chirurgicale des FLP. Il est probable que cet enfant a eu, parmi ses lointains ancêtres, un membre de sa famille porteur d'une telle anomalie.

Ces vignettes cliniques montrent à l'évidence le poids conscient et inconscient qui risque de peser sur l'établissement des premiers liens des parents avec leur enfant.

7. Conclusion

Appuyée sur un questionnaire éthique interrogeant les questions de bienfaisance, de non-malfaisance et d'équité, les dimensions psychiques et psychologiques dues aux

malformations de la face et à leur correction doivent abso- lument faire l'objet de protocoles de recherche nouveaux. Il s'agit en effet d'améliorer la qualité de l'information et de l'accompagnement des parents et de leur enfant par l'équipe soignante avant la première intervention chirurgicale et donc de mieux connaître l'impact psychologique de cette malformation et d'améliorer le traitement de ces enfants sur le long terme. Les recommandations de l'American Cleft Palate Craniofacial Association citée par Collett et Speltz en 2007 [22] soulignent l'intérêt de proposer une aide psychologique à ces familles. Il est essentiel que les différentes équipes, intervenant à des moments précis, soient attentives au repérage des premiers signes de souffrance psychologique de ces petits patients particulièrement vulnérables.

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Références

- [1] Martinelli M, Scapoli L, Pezzetti F, Carinci F, Francioso F, Baciliero U, et al. Linkage analysis of three candidate regions of chromosome 1 in nonsyndromic familial orofacial cleft. *Ann Hum Genet* 2001;65:465-71.
- [2] Cox TC. Taking it to the max: the genetic and developmental mechanisms coordinating midfacial morphogenesis and dysmorphology. *Clin Genet* 2004;65:163-76.
- [3] Murray JC, Daack-Hirsch S, Buetow KH, Munger R, Espina L, Paglinawan N, et al. Clinical and epidemiologic studies of cleft lip and palate in the Philippines. *Cleft Palate Craniofac J* 1997;34:7-10.
- [4] Prescott NJ, Winter RM, Malcolm S. Nonsyndromic cleft lip and palate: complex genetics and environmental effects. *Ann Hum Genet* 2001;65:505-15.
- [5] Stanier P, Moore G. Genetics of cleft lip and palate: syndromic genes contribute to the incidence of non-syndromic clefts. *Hum Mol Genet* 2004;13:73-81.
- [6] Mossey P. Epidemiology underpinning research in the aetiology of orofacial clefts. *Orthod Craniofac Res* 2007;10:114-20.
- [7] Grollemund B, Danion A, Smaniotto A, Gruillot E. Visages fendus : réflexions sur la prévention normative des malformations faciales. *Cah Philos* 2011;125:30-46.
- [8] Hunt O, Burden D, Hepper P, Johnston C. The psychosocial effects of cleft lip and palate: a systematic review. *Eur J Orthod* 2005;27:274-85.
- [9] Fischer N, Perrotin F, Tranquart F, Robert M, Lansac J, Body G. Prise en charge des fentes faciales et/ou palatines diagnostiquées in utero. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1999;28:446-55.
- [10] Sausse S. *Le miroir brisé*. Paris: Calmann-Lévy; 1996.
- [11] Strauss RP. Beyond easy answers: prenatal diagnosis and counseling during pregnancy. *Cleft Palate Craniofac J* 2002;39:164-8.
- [12] Speltz ML, Armsden GC, Clarren SS. Effects of craniofacial birth defects on maternal functioning postinfancy. *J Pediatr Psychol* 1990;15:177-96.
- [13] Canguilhem G. *La monstruosité et le monstrueux, la connaissance de la vie*. Paris: Vrin; 2003.
- [14] Durkheim E. *Formes élémentaires de la vie religieuse, cité dans Le Breton D. Anthropologie du corps et modernité*. Paris: PUF; 2001.
- [15] Levinas E. *Éthique et infini*. Paris: LGF; 1982.
- [16] Grollemund B, Galliani E, Soupre V, Vazquez M-P, Guedeney A, Danion A. L'impact des Fentes Labio-Palatines sur les relations parents-enfant. *Arch Pediatr* 2010;17:1380.
- [17] Field T, Vega-Lahr N. Early interactions between infants with craniofacial anomalies and their mothers. *Infant Behav Dev* 1984;7:527-30.
- [18] Yasdy MM, Honein MA, Rasmussen S, Frias JL. Priorities for future public health research in orofacial clefts. *Cleft Palate Craniofac J* 2007;44:351-7.

Pour citer cet article : Grollemund B, et al. Fentes labiopalatines : une transmission difficile. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc* (2012), doi:10.1016/j.neurenf.2012.02.006

- 444 [19] Murray L, Hentges F, Hill J, Karpf J, Mistry B, Kreutz M, et al. The effect of cleft lip and palate, and the timing of liprepair on mother-infant interactions and infant development. *J Child Psychol Psychiatry* 2008;49: 445 115-23. 446 447 448
- [20] Rey-Bellet C, Hohlfeld J. Prenatal diagnosis of facial clefts: evaluation of a specialized counseling. *Swiss Med Wkly* 2004;134:640-4.
- [21] Davalbhakta A, Hall PN. The impact of antenatal diagnosis on the effectiveness and timing of counselling for cleft lip and palate. *Br J Plast Surg* 2000;53:298-301. 449 450 451
- [22] Collett BR, Speltz ML. A development approach to mental health for children and adolescents with orofacial clefts. *Orthod Craniofac Res* 2007;10:138-48. 452 453 454

UNCORRECTED PROOF

Annexe 23

Towards a new procreation ethic: the exemplary instance of cleft lip and palate

Gaëlle Le Dref · Bruno Grollemund ·
Anne Danion-Grilliat · Jean-Christophe Weber

© Springer Science+Business Media Dordrecht 2012

Abstract The improvement of ultrasound scan techniques is enabling ever earlier prenatal diagnosis of developmental anomalies. In France, apart from cases where the mother's life is endangered, the detection of "particularly serious" conditions, and conditions that are "incurable at the time of diagnosis" are the only instances in which a therapeutic abortion can be performed, this applying up to the 9th month of pregnancy. Thus numerous conditions, despite the fact that they cause distress or pain or are socially disabling, do not qualify for therapeutic abortion, despite sometimes pressing demands from parents aware of the difficulties in store for their child and themselves, in a society that is not very favourable towards the integration and self-fulfilment of people with a disability. Cleft lip and palate (CLP), although it can be

completely treated, is one of the conditions that considerably complicates the lives of child and parents. Nevertheless, the recent scope for making very early diagnosis of CLP, before the deadline for legal voluntary abortion, has not led to any wave of abortions. CLP in France has the benefit of a exceptional care plan, targeting both the health and the integration of the individuals affected. This article sets out, via the emblematic instance of CLP, to show how present fears of an emerging "domestic" or liberal eugenic trend could become redundant if disability is addressed politically and medically, so that individuals with a disability have the same social rights as any other citizen.

Keywords Cleft lip and palate · Ethics · Prenatal diagnosis · Ultrasonography · Therapeutic abortion · Eugenics

Gaëlle Le Dref and Bruno Grollemund have contributed equally to the drafting of this article.

G. Le Dref · B. Grollemund (✉) · A. Danion-Grilliat · J.-C. Weber
Institut de Recherches Interdisciplinaires sur les Sciences et la Technologie (IRIST) EA 3424, Université de Strasbourg, Strasbourg, France
e-mail: bruno.grollemund@gmail.com

B. Grollemund
Département d'Orthopédie Dento-Faciale, Faculté de Chirurgie Dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France

A. Danion-Grilliat
Pôle Psychiatrie Santé Mentale, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France

J.-C. Weber
Service de Médecine Interne, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France

Introduction

The birth of a severely malformed child is no longer considered today as a twist of fate. The trauma of the birth of a deformed child has been progressively replaced by the announcement of a possible disability before the child is born. However early warning that the child has a malformation opens the way to a new, more insidious form of violence: that of having to choose whether or not to "keep" the child.

Technical progress in recent decades has enabled increasingly early, accurate prenatal screening for various sorts of developmental anomalies. Prenatal screening is most often performed by ultrasound scan. In France, as in many other countries, detection by way of prenatal screening of "particularly serious" conditions, or conditions that are "incurable at the time of the diagnosis"

enables the mother to request a therapeutic abortion beyond the legal deadline for voluntary abortion (Weber et al. 2008). Cleft lip and palate (CLP) and cleft palate (CP) on its own are the most frequent craniofacial malformations in humans (1/700—Robert and Kallen 1996), and hence one of the conditions most frequently detected by prenatal screening. Treatment for these conditions involves several medical and para-medical specialities, and sometimes is only complete in adulthood. The way in which remediation is performed varies according to the scale of the defect and to the protocol adopted by the surgical team. A surgical protocol can involve several interventions depending on the extent of the malformation. The consequences of CLP are both aesthetic and functional (phonation, hearing, swallowing, mastication and ventilation are all affected); they are also psychological (construction of self-image, relational and attachment disturbances).

Since it is not life-threatening, and also because there is complete surgical correction available, CLP is not a condition that warrants authorisation for therapeutic abortion. Yet the detection of the condition often generates a reaction of horror on the part of the parents (Fischer et al. 1999) and a request for a therapeutic abortion. In this respect, CLP puts the issue of prenatal selection into acute focus, and this is accentuated by the recent scope for very early diagnosis by ultrasound scan, falling within the legal limits for voluntary abortion. The detection of CLP and subsequent demands for an abortion are thus classic situations in the present dilemma in the medical profession. They are faced by demands for abortion from the mother or the couple for reasons that they as medical professionals may not consider medically valid. The creation of pluri-disciplinary centres for prenatal screening (CPDPN) in France in 1999 has enabled physicians to be relieved of the need to reach a decision alone concerning a demand for abortion, but their general uneasiness is still considerable towards demands that are theoretically illegal and often felt by care providers to be very questionable (Weber 2012).

By enabling malformations to be detected at an early stage, prenatal screening gives parents the power to “let” live or to “make” die, which reverses the terms of traditional sovereign “biopower” (to “make” live and to “let” die) described by Foucault (1976). This new power wielded by individuals is felt to be legitimate and morally acceptable because it appears to have a sound medical basis. This has given rise to new ethical issues when there is the prospect of an “abnormal” birth, often in contradiction with the precepts of traditional morality. In this setting, there are fears that there will be an irresistible rise in negative, “domestic” eugenics, on the grounds that the technical scope for very early diagnosis will necessarily generate selectionist behaviours (Testart 1990). However,

should we therefore simplistically conclude that technical progress in prenatal diagnosis will lead inevitably to this result?

For our part, we are in favour of the hypothesis that progress in the area of prenatal diagnosis does not necessarily go hand in hand with these negative, domestic eugenics. Quite the contrary: we will see that it can provide the opportunity for better accompaniment and support for the parents, and better acceptance and integration of the child, this being particularly true in the case of CLP. Thus we will first see that while there is a tendency in our societies today to refuse to accept the birth of a child with a disability, this may well not be so much the result of a desire for a “perfect child” or lack of tolerance towards physical deformity as the result of a social and economic rationale that encourages this type of choice in the area of procreation. Next, using the case of CLP, we will see how the distress generated by the disclosure of a malformation can be understood and catered for by tailored accompaniment and support by the healthcare staff. Finally, we will try to show that a different procreation ethic from that based on the selection of foetuses is possible, so long as facilities are provided to cater for the disability medically and socially.

A socio-technical environment favouring the development of therapeutic abortions and a new procreation ethic

Termination of pregnancy and abortion in France

The legalisation of abortion in 1975 under the “Veil law” put an end to the scandal of clandestine abortions, but also enabled the development of new procreation practices, initiating a radically different “management” of life. The State thereafter delegated its supervisory powers to the medical profession and to women. This management by the medical profession took the form of controls concerning the motives for abortion beyond the deadline of the 14th week of amenorrhoea, determined in 2001 for the authorisation of a voluntary abortion. After this deadline, abortion becomes a therapeutic abortion which, since 1999, can only be granted by a CPDPN. Although the woman or the couple can request to be heard by all or part of the medical team, the examination of the request and the authorisation will depend solely on this committee of physicians. Unlike the situation in case of a voluntary abortion, the imbalance between the future parent and the practitioner is considerable, because the motives that justify resorting to a late abortion are defined solely in medical terms. Here the abortion is only allowable “when the health of the mother is at stake”, or “when there is a strong probability that the

unborn child has a particularly serious condition recognised as incurable at the time of the diagnosis". Abortion for medical reasons is authorized in France up to the end of pregnancy. In the European Union, the maximum gestational age for termination of pregnancy associated with fetal indication is defined either as falling between 20 and 24 weeks of gestation or according to fetal viability (14 countries). There are no legal upper limits in 11 countries (Gissler et al. 2012). Abortion is prohibited in Ireland and Malta.

The mother's distress is increasingly brought to the fore as a reason for therapeutic abortion. It is increasingly clear that the medical decisions attendant upon a therapeutic abortion procedure do not always comply with the legal provisions, which initially specified a priori that the life of the foetus should take precedence over the mother's wishes. It does indeed appear that, despite the apparent simplicity of its enunciation, the legislation is variously interpreted by practitioners, who are likely to pay more attention to recent societal trends (Weber 2012); thus the process of individuation—the process of crystallisation of a representation of "myself" as opposed to an institutional and community "us"—could be seen as having taken over in the area of reproduction, bringing with it a desire for individual control over the outcome of one's descendants, although this control is still subtly monitored by biopolitics (Memmi 2003).

Are we seeing the emergence of negative, "domestic" eugenics?

The desire for a child in a society focused on performance

The campaigns of the twentieth century for individual rights and freedoms were accompanied by a brand of liberalism, certain aspects of which can be noted. For instance, among other things, this liberalism took the form of the abandonment of traditional values relating to the community, and the individual came to be seen as autonomous and independent from any collective structure (Le Breton 2005). This view of the individual self entails the notion that one needs to "perform" so as to obtain recognition based on one's personal qualities, sometimes painfully acquired (Ehrenberg 1998) by making oneself an object to be controlled, managed and improved (Benasayag 2008). In this situation the individual internalises all the requirements that were previously imposed on the society (Foucault 2004). Among the numerous manifestations of this trend, many individuals subject themselves to cosmetic surgery, dieting, various forms of coaching, sport etc., making their bodies the main manifestation of their personalities (Le Breton

2005). Thus the modern individual condemns him or herself to having a perfect body in order to be perfect. This is surprising, because the rise of individualism should see a parallel a rise in emancipation. Nevertheless many authors have clearly shown that the new autonomous individual is increasingly liable to expect health monitoring and advice for safe behaviours (Memmi 2003; Brossat 2010). He acts as if he was responding to an incorporated norm, freely and "autonomously" demanding his own standardization. How should this be interpreted? As a biopolitical trick? We might suggest that the rise of individualism runs parallel to a rise of responsibility and accountability, to an increase in risk awareness, and to a rise of prescriptive injunctions asserting moral or social values (Castel 2003; Yonnet 2006). In fact, access to autonomy has become a prescription.

Since the body focuses the individual—at once the means and the manifestation of the person's performance in a world that is necessarily competitive, since it is liberal—it generates investments in the same way as any other object liable to acquire value in our capitalist system (Baudrillard 1970). In coherence with this, procreation, now a bodily process that can be mastered and controlled by different techniques, is also subjected to this desire to control that aims to produce a self that performs optimally. Thus several authors have observed that the individual performance ethic could partly explain the desire for a child without any disability that is socially disabling, and subsequently the emergence of the new eugenics, generally described as domestic and liberal (Kevles 1985; Testart 1990; Pichot 2000), or even "blissful" (Gavarini 2004).

These new eugenics are by definition distinct from earlier eugenic trends, since they are neither coercive nor state-controlled. They do however find a place in the history of eugenics, and they possess the fundamental features, one of which is the desire to shape one's descendants according to a certain ideal (Kevles 1985)—the modern ideal of performance or social achievement generates the desire for a child who is healthy, good-looking, intelligent, socially acceptable and diligent (Yonnet 2006). While not all these characteristics can be selected or altered today (nor is it likely to happen in the near future) the present-day prenatal screening techniques, among which the most common is the ultrasound scan, nevertheless partly meet this demand (in negative manner, as their only option is to see that children with an identifiable disability are not born).

Thus the ethics of performance are today taking the form of a new type of eugenics facilitated by prenatal screening techniques. Of course, practices in this field are strictly controlled in countries such as France, and further

to this they are still fairly restricted in scope by the technology available. Only particularly serious conditions that are incurable at the time of diagnosis can authorise therapeutic abortion (or pre-implantation selection), and there are in fact very few diseases and disabilities that can easily be diagnosed before birth, although the number is constantly increasing.

It remains that it is now possible to avoid certain births of seriously disabled children, and that this recent option has contributed to legitimising the desire to be able to select embryos and foetuses, in the name of what has come to be known as “quality of life” (Kitcher 1996). According to this principle, the decision whether or not to “keep” a foetus with a disease or disability should be based on the future child’s potential for fulfilment and autonomy. This is obviously conditioned by the child’s physical condition, but also by the ability of the parents to “cope with” the birth of this child, whether in practical or psychological terms. In other words, for the proponents of this principle, it is the supposed ability of the foetus for happiness, and in addition the preservation of the happiness of the parents, that govern the decision whether or not to terminate the pregnancy.

Thus life is no longer a value in itself, as it was in Judeo-Christian morality, nor is autonomy the absolute quality for a human being who by definition deserves happiness, as propounded by Kant (1788). Life, and in this instance the life granted to the foetus for its future, needs to prove its value as measured by a conception of happiness that is essentially utilitarian. The measure of this can be summed in the notions of performance and supposed happiness. Thus, technical progress has potentialised a fantasy of perfection focused on the descendants, who are expected to give form to the ideals of performance that characterise modern individualism. Consequently, the acquisition of new scope for intervention linked to reproduction finally leads on to what we have chosen to call the new “ethics of procreation”, replacing the earlier moral order that guaranteed each individual his dignity, and the sacred value of life whatever its form.

At this stage in our reflection, it would be all too easy to rant against these parents and their individualistic values, motivated in their reproductive choices by an ideal of performance that is very far removed from traditional moral values. This would however amount to over-readily setting aside the genuine difficulties that confront a child with a disability and his or her parents (Bouffard et al. 2009). If the selection of foetuses has become an authorized eventuality in certain conditions, it is indeed because this selection responds to certain needs: it is part of a social logic, and, it is true, also of an economic logic.

A society that marginalises disability

It should be noted that people with a disability are not always adequately welcomed into our present-day societies, if only because of the severe lack of structures and facilities suited to disability, whether physical or mental. In this respect the situation in France shows serious shortfalls.

Unlike other Western countries such as the United States, Germany, or the Scandinavian countries, France, after numerous legislations intended to contribute to the integration of disabled individuals (Compte 2008), found itself obliged to pass new legislation to render various adaptations compulsory by 2015 so as to make all public places accessible, while at the same time the French State had not made these alterations in its own public premises.

In the same vein, French legislation requires companies to employ persons with a disability as a pro-rata of the number of employees. Various aids and allowances are granted for this purpose to the companies in question. However dispensations can be obtained on payment of a fine, so that this solution is often preferred to the potential difficulties of integrating disabled individuals into their businesses, with the result that the arrival of disabled individuals in working environments has been very slow (Naschberger 2008).

Finally, in school environments, measures have been taken to enable the recruitment of teaching auxiliaries intended to assist schoolteachers for the integration of young disabled children. However both their number and their training and preparation to cater for the different types of disability are inadequate, and the schooling of these children is still very problematic, since their specific problems are not fully taken into account. In addition, their presence is not always well perceived by parents or teachers (Lerch 2009).

All these examples show that in France the socio-economic setting is not in favour of people with a disability, which means that this can only encourage parents to adopt reproductive behaviours based on selection, for the good and for the protection of their future child. Public health policies in favour of prenatal screening to inform parents of the birth of a child who will need special care and attention are underpinned by economic policies for prenatal screening, aiming to prevent births of individuals with a disability. Our societies, by their lack of special facilities, signal to their members what behaviours are best suited to their integration and to that of their children. Thus over and above individualism and the quest for performance, the social environment is also in favour of a new ethic of procreation.

In developed societies, individual practices in the reproductive sphere are not so much driven by openly directive health policies such as those of state eugenics, or policies in force in China and Singapore, as by the

integration of constraining norms, which appear spontaneous, but which are in fact driven by social mechanisms. Independently from social actors, economic, social and health policies come into play, continually redefining the norms of health and normality, giving a collective dimension to “user” practices, despite the fact that they are apparently singular, individual and free (Gavarini 2004).

Developments in prenatal screening

The ultrasound scan

To these societal dimensions, tending towards prenatal selection and thereby a new ethic of procreation, can be added the development of prenatal screening and recent progress, which have certainly been decisive in the transfer of reproductive responsibility from the care provider to the patient. Thus in France the health department recommends three ultrasound scans for each pregnancy, reimbursed by Social Security, a screening procedure in which the partly economic purpose is quite clear. This prenatal procedure that screens for foetal malformations under cover of consideration for the good of the child provides a “sorting” procedure and avoids a large number of births of children with different malformations.

Yet these scans, repeated in the course of the pregnancy, and enabling a visualisation of the foetus, knowledge about its development and its sex, change the perceptions that the parents entertain of their future child, by way of a sort of freeze-frame (Fellous 1991). This is even more marked when parents are given an adverse prenatal diagnosis that shatters the idealised image of the expected normal baby (Statham et al. 2000): the parents come in the hope of an encounter with their future baby, they imagine they will return home with the first picture to put in the family album, and they are confronted with an image that shocks them, an aberration that destroys meaning. This medicalised image, the only visible access to the malformation, appears to them as an inescapable reality. At first the image will have considerable emotional and anxiety-generating potential, which can only be contained by appropriate interpretation by the operator.

Once they are informed of their child's condition, the parents¹ become fully-fledged actors in the decisional processes resulting from the prenatal screening, and at least partially masters of their reproductive outcomes. Thus each prenatal screening procedure appears as a control and verification procedure made available to the parents so that they can ascertain the normality of their child. Prenatal

screening has become a sort all-risk insurance cover, all the more reliable because the technique has constantly improved. The difficulty resides then in the decision to be reached in the wake of a prenatal diagnosis, for both the families and the practitioners (Strauss 2002).

Trisomy 21

Today there are numerous pathologies that can be detected by prenatal screening that lead to an authorisation for a therapeutic abortion. One of these pathologies, which is remarkable for its frequency in the population (1 in 700 births) is Trisomy 21 or Down's Syndrome. Prenatal screening for this condition soon became systematic, with a concomitant increase in therapeutic abortions on account of the societal and cultural setting. If the seriousness of the condition, caused by a chromosome abnormality occurring during gametogenesis, is open to discussion, it is nevertheless indisputably incurable and requires considerable investment by the family circle throughout the person's lifetime to cater for the deficit. In general a caryotype is performed to identify the anomaly. On the ultrasound scan, the evidencing of nuchal thickness between 11 and 13 weeks' amenorrhoea has become the main warning sign for Down's syndrome in pregnancy surveillance. This screening was established progressively and generalised in France following the work by Nikolaidis et al. (1998). In addition, the titration of certain maternal serum markers (β -Hcg, Oestriol, Alpha-Foeto-Protein where an elevation indicates an increased risk of trisomy 21) is performed in more than 95 % of pregnancies before any sign is observed on the ultrasound scan.

The systematic nature of the tests performed to detect Down's syndrome on virtually the total population of pregnant women has led some authors to suggest that we should worry about respect for patient autonomy (Favre et al. 2009), and about the development of a certain form of eugenics, or at the very least a form of “selectionism” (Testart 1990). Other more liberal authors have found the development welcome (Kitcher 1996). The characteristics of this condition, which are easy to identify and quite common, causing an unattractive physique and mental retardation, have made Down's syndrome the emblematic pathology of the present-day controversy concerning the new eugenics. There is indeed no doubt that the practices relating to this congenital condition have had considerable impact on representations and on the status of disability in general. They have instated a habitus in the areas of practices that relate to reproduction, with the result that certain pathologies are targeted by the same attitudes as Down's syndrome as soon as the technique becomes available to establish a reliable diagnosis.

¹ Here we refer to parents rather to the mother alone, because in real practice, the choice seems to derive more often from the couple rather than of the mother alone.

The emblematic case of CLP in the new procreation ethic

Aetiological forms and therapeutic consequences

Cleft lip, whether or not in association with cleft palate (CLP) and cleft palate on its own (CP) are the most common craniofacial malformations in humans. In France they have the same prevalence in the general population as Down's syndrome, at around 1/700 births. This prevalence varies according to geographical origin, ranging from 1/300 births for Asians to 1/2,500 for Africans (Robert and Kallen 1996; Cox 2004). CLP originates from the failure of blocks of facial embryonic tissue to fuse in the course of embryogenesis, more markedly towards the 5th week in utero, when the primary palate forms, and/or towards the 10th week when the secondary palate forms. Two clinical forms are classically distinguished: unilateral or bilateral CLP accounting for 70–80 % of cases, and CP accounting for 20–30 %.

These facial malformations most often appear in non-syndromic form. They can be familial or occur in isolation, and they can also result from a genetic mutation (Murray et al. 1997; Prescott et al. 2001). However phenotype penetrance in different individuals carrying the same mutation can be variable, so that distinguishing between syndromic and non-syndromic forms is virtually impossible in the case of a mild form.

Concerning non-syndromic forms, certain loci have been identified, but never in the whole of a large sample of patients. The authors therefore at present consider that these non-syndromic CLP are pluri-factorial and multi-genic. Epidemiological studies have evidenced the influence of environmental factors in 70–95 % of cases (ART, tobacco, alcohol, drugs, vitamin deficiencies) (Stanier and Moore 2004; Mossey 2007).

CLP prenatal screening

The imagery techniques available for CLP are sufficiently refined to enable a diagnosis to be made at a very early stage in the pregnancy, although CP on its own may go unnoticed until birth. Indeed, since 1980 when the first CLP was diagnosed from ultrasound scan (Christ and Meininger 1981), the quality of the techniques available to practitioners to detect all sorts of malformations in utero has improved considerably, so that the mother or the parents can opt for a therapeutic abortion before the 12th week of pregnancy on the basis of ultrasound indications, without having to file a request to the CDPDPN. Thus the ability to detect CLP from imagery has considerably altered the status of this pathology for the parents, who often wish to have the option of prenatal selection, since it

has become technically possible. In Israel the early diagnosis of CLP has already led to the virtually systematic elimination of foetuses affected (Blumenfeld et al. 1999). Likewise, systematic testing for Down's syndrome has gradually led to a higher rate of prenatal diagnosis and termination of pregnancy. Nevertheless, the number of affected children born remains almost stable in Europe (and has slightly decreased in France and Italy), because of an increased incidence of this condition as a result of the older mean age of parents (Cocchi et al. 2010). As it affects facial appearance and oral functions, CLP, like Down's syndrome, has characteristics that result in the child affected being viewed as more severely disabled socially than, for instance, a child with a cardiac malformation diagnosed in utero. The reactions of parents towards a diagnosis of CLP are thus emblematic of the new reproductive behaviours.

The “violence” of announcing a CLP

The announcement of a facial malformation in their child is a major psychological ordeal for parents (Statham et al. 2000). Most of the time they do not know these developmental anomalies under the name of “cleft lip and palate”, but under terms such as “harelip”, fraught with negative representations that can be tinted with horror and guilt (Fischer et al. 1999). For the parents, the malformation often calls to mind a person who has difficulty speaking, or with a scarred face (Rey-Bellet and Hohlfeld 2004). But the impact differs according to the type and the extent of the CLP (Speltz et al. 1990).

The early contacts between parent and newborn child are built on both conscious and unconscious emotions, which for the most part are mediated by touch, the tone of voice, the eyes, and the facial expression. When the newborn child has a CLP, the parents are suddenly faced with a damaged, gaping face, and the emotional burden of this event can hamper their affective investment. This obviously generates contradictory emotions: distress, horror, guilt, desire to amend, to protect and so forth (Korff-Sausse 1996).

In our Western culture, the face, because it is, with the hands, the only part of the body that is bared and always visible, at the same time reveals and betrays us without our knowing. Since it is exposed, it is inevitably questioned, interpreted, whether we want or not. According to Le Breton (2005) the face is an incomparable individuation factor: it is from people's faces (and not from their feet or their backs), that we identify them. The importance of the face as a sign of personal identity has increased with modernity, it is even one of the manifestations of the individualism that characterises our culture today. This could indeed explain the impressive growth of the

cosmetics market and facial cosmetic surgery, which historically established the cosmetic surgery industry at the start of the twentieth century (Guirimand 2005). Thus we can see all the more easily why CLP can be perceived as particularly terrible and out of place in our culture, and why it generates reactions and behaviours that are fairly similar in any parents. Announcing a CLP generates representations that need to be allowed for, so as to understand and assist parents in giving a new meaning to the event of this birth that seems doomed to misfortune.

The affiliation imaginary and CLP

The announcement of CLP is a shattering of the filial link, that is to say what an individual calls upon to define himself and to be defined in relation to ancestors and descendants, whether real or imaginary. For the parents, the birth of a child harks back to their own genitors. This filial link, both real and narcissistic, enables an appropriation of the newborn child by imagining the child as a reproduction of oneself, possibly corresponding to the fantasy of immortality. It reassures as to the image one entertains of oneself and one's integrity. The logics of the narcissistic filial therefore link the individual subject and the collective group with which each individual shares certain traits, which can be bodily attributes.

Thus when one of these traits is a cleft lip, the reactions of parents who have family members with CLP will differ from those who have not encountered the malformation in their family lineage. For the latter, CLP can hinder the recognition of an intergenerational affiliation, and hamper or slow the integration of the child by way of identification within the family (Strauss 2002). Thus the parent-child relationship will be affected from birth.

For the majority of parents, expecting a child from conception to birth is accompanied by joy and fears. Most often the baby is desired, hoped for and dreamed of. Its presence becomes real and familiar as soon as it starts to move, and the ultrasound scan confirms its existence. For the family circle, it is already the centre of discussions, part of the couple's daily life, and that of the family. Although still unborn, the baby is a full member of the family. But with the announcement of a CLP diagnosis at the time of a scan or at birth, the imagined child suddenly fades. His image is replaced by that of a stranger, not a "recognised" child, because the damage to the face, supposed to express a large part of the personality, prevents the confirmation of the imaginary by the real.

At that moment, in many respects, the malformation generates representations of monstrosity and freakishness, and as a backdrop the representation of death. Indeed, certain malformations are fatal, and others are life-threatening. However for non-syndromic CLP, this is not what is

at stake, what is at stake is the inscription of the child in a process of genealogical recognition. Indeed, can this child really comply with the image of the couple that has engendered it? The impression produced by the malformed body impacts the perception that a parent has of him or herself, and his or her partner. What has happened in the course of this transmission? Death and malformation are symbolically linked when the diagnosis is announced. The future life of the child is, for while, set aside. Being a parent of a child with an abnormality is a narcissistic bereavement, an authentic amputation of the self. The malformation signals an incomplete construction, literally and figuratively, and challenges the parents in their own abilities for transmission. The revelation is literally unacceptable. Who will dare to wonder if the newborn child is like his mother, his father, or his grandfather?

Imaginary or imagined representations switch to a radically different register, now calling on the collective imaginary gazing into the face of their child. The parents are unlikely to use the words "malformation" or "developmental anomaly", which are medical terms. However they will almost immediately think of the malformation as "monstrous" or "hideous", without however always being able to express it (Oé 1964). They feel they have come face to face with a freak or a monstrosity, in the sense given by Georges Canguilhem, who stated that a monster is "a living being with a negative value" (Canguilhem 1965). Thus the monster or freak is, for humans, the negation of the living and at the same time its exacerbated manifestation. Monsters or freaks are outlaws (Foucault 1999): they do not comply with the laws of nature because they overstep the boundaries of the species, both from a pheno-typical viewpoint and from a physiological viewpoint. Even if it is viable, the freak signifies death because it has not inherited the full characteristics of the species and the lineage. Its place in the reproductive cycle is ambiguous, because its genuinely exceptional nature in the order of the living is compounded by a symbolic transgression of the law of humans. The monster or freak, as is recalled by Foucault (1999), is the essential incarnation of deviance, of the being that cannot integrate, and that therefore compromises the social order.

The freak thus inevitably calls questions on its origins and its outcomes, on account of its apparently incomplete humanity: the human species is only imperfectly expressed in the freak, because it escapes from the male-female duality, and even the duality of the living and the dead. The deformity that characterises it is outside the bounds of the rules that govern the society of men. It has no place there, because it cannot be recognised as fully human. The birth of a freak abruptly questions the natural and social order of things, and, at least at first, arouses only anxiety, rejection and guilt. Thus our collective imaginary condemns

individuals who have the misfortune of being born with a CLP to exclusion and marginality. This is even more marked in a world that is governed by an ideal of performance that, more than ever, requires individuals to comply with canons of beauty and models of physical perfection. This being so, how can parents be reassured? On what grounds can they be refused a therapeutic abortion for a malformation that is undoubtedly a major social handicap, leading inevitably to considerable distress? Is it still possible to hope for a different procreation ethic that is not enslaved to the diktat of an imaginary peopled with human beings that are condemned in advance to exclusion and marginalisation just because they are outside the boundaries of what is “normal”?

The case for a new procreation ethic

The ethic of otherness

Present-day behaviours in the sphere of reproduction are part of an ethic of performance that is shared by a large number of individuals in society. It is pointless and probably unfair to accuse people who adopt this viewpoint of lacking morality. It is neither opportune nor relevant to set the motives that underpin present new behaviours against traditional morality and the sacred value of life. Likewise, it is no longer acceptable to recommend that pain and distress for parent and child should be endured in virtue of a sort of “dolorism” or exaltation of pain, according to which humans learn and progress through suffering. The metaphysics of pain can no longer be entertained as a reason for accepting the random events of our biological nature: our present-day metaphysics, often godless and without any finality, require other forms of morality, no longer solely based on divine transcendence, nor even on some social authority, but based on an ethic of the subject. Pain and suffering have become morally unacceptable and metaphysically unjustifiable (Levinas 1991).

According to Levinas (1991), humans are the only living beings that have evolved an ability to empathise with the suffering of another, since they must respond to the “epiphany of the face”, a transcendence made flesh that characterises any human being. Thus the only meaning that can be found for suffering is that of the call addressed to us by each face, through which the infinite frailty and finiteness of humans is expressed. The existentially damaged human face requires a response from each of us, and implicates our responsibility. Unfortunately biomedicine cannot yet, and possibly will never be able to soothe and cure all ills. An ethic of otherness, in the meaning given by Levinas (1982), requires us to receive the other who bears the marks of his difference and his individual singularity,

but has in common with all mankind an existence torn between the finiteness of the flesh and the call of the infinite. An ethic of this nature can be implemented by all, including caregivers. But it is not easy in the present time, because this ethic is challenged by contemporary individualism, and indeed by what can be viewed as its excesses, and by a refusal to tolerate pain (Fassin 2010).

The cleft that spoils the face may be the only thing that the parents can see, preventing them from meeting the child through what is most important of all, his identity. In this case, practitioners have the difficult task of explaining to the parents that this face unlike any other is still the face of another, the face of their child. Levinas (1982) holds that because the child is another, and bears the mark of human dignity, the extreme vulnerability of the face forces the person looking at it to feel responsible. To look at this baby’s face, and see the helplessness of the “wounded” face, is to feel responsible, and to recognise the other in it. Supporting parents in this encounter with their child and in this recognition is to give them their own dignity as subjects responsible for another, that is to say their place as parents.

Thus the aim is not to condemn prenatal screening, as for instance Heidegger (1958) might have done on the grounds that it would foster the damaging belief in our all-powerfulness, and a tendency to subject everything around us to our will, thus making us guilty of a failure to accept beings as they are. The aim is rather to see the technique as a tool that can enable us to prepare for the arrival of this other person in his painful frailty. The development of the technique does not necessarily belong to an ethic of performance made up of selection and elitism, as stated by Sloterdijk (1999, 2000). On the contrary, so long as we consider that we must receive and welcome this other person, the technique can be seen as a valuable way of relieving and protecting.

The new techniques available to us, in particular in biomedicine, can be made to serve the ideals that underpin the political structures in our societies, so that instead of threatening the principle of equality, they strengthen it. It is possible to envisage a future for ourselves that is free from the dangers inherent in new forms of eugenics, so long as we do not lose sight of certain political and democratic issues (Habermas 2002). An ethic of otherness is therefore conceivable if it is underpinned by a political regard for difference and disability. These considerations are indeed present, for example in France. Thus the CCNE (ethics consultative committee) opposed the creation of a list of diseases for which prenatal screening might become systematic and an abortion proposed. In fact, a list of this sort would be a constraint on practitioners, and also a discrimination towards the individuals concerned, who would be less easily integrated and tolerated as the efficacy of the

tests improved, leading progressively to a decrease in the number of cases. Decreases in numbers of individuals with a given disability can generate a return of intolerance and marginalisation (Bourret and Julian-Reynier 2006).

However ethical–political precautions of this sort are not sufficient, and only if they are accompanied by appropriate socio-medical measures can they take on real meaning.

Pragmatic solutions: the quality of information, care provision network, and the recognition of difference

Quality of information

A time for reflection during which parents are supported should be systematically allowed following the announcement of the malformation of the foetus. Since the trauma experienced by the couple can leave them numbed and in a state of shock, support is essential to help them take time to reflect before making any final decision. This is increasingly relevant because the development of scientific popularisation has enabled the development of common representations between patients and practitioners. However in return it is also important to note all the information, relevant and otherwise, that patients obtain on their own, in particular via Internet, on the basis of what the practitioner has told them. The prenatal diagnosis in these conditions can have greater legitimacy since it soothes anxiety and enables the offer of surgical care and remediation via a therapeutic protocol.

In France, the legislation of 4th March 2002 relating to patients' rights and to the quality of the health system, stipulates that "all individuals have the right to be informed on their state of health (...). The practitioner is now required to produce proof that he/she has indeed provided accurate, clear and appropriate information. (...) The information should be complete, repeated, and the person providing it should ensure that it has been correctly understood". For the consultative ethics committee (CCNE²) it is important for "the practitioner to suggest a line of conduct, or a choice among several options, to a patient deemed to be able to understand what he/she is being offered and to make a choice". Information has genuine ethical value if it enlightens a choice without dictating that choice, and if the choice offers several lines of action. It should be relevant to the decision, taking account of what the patients themselves view as being important. It is at the meeting point between scientific knowledge and knowledge of the individual living situation. In this way, following prenatal screening, the final decision will indeed lie with the parents.

² <http://www.ccne-ethique.fr/docs/fr/avis058.pdf>.

The particular instance of CLP gives us an excellent illustration of how availability, empathy and the provision of information on the part of the healthcare staff whom the parents meet can soften the parents' legitimate anxiety, especially when they realise that the malformation involves only the upper lip. In a field-study using a self-administered questionnaire, Rey-Bellet and Hohlfeld (2004) found that parents having experienced this prenatal screening all agreed that they were glad to have been informed in the prenatal period, and that they would not have liked to be informed of the existence of the malformation only at the moment of birth. It is interesting to note that when parents who discovered the condition at birth were asked if they were glad that it happened in this way, according to the literature the proportion that stated they would have preferred to have had this information earlier ranged from 9 to 42 % (Sagi et al. 1992; Berk et al. 1999; Wyszynski et al. 2003; Nusbaum et al. 2008).

Care provision network

Cleft lip and palate is also exemplary because a genuine care network has developed in France. There are two reference centres and sixteen competence centres for the care of facial malformations. These centres were chosen for the quality of their teams, but the distribution across the French territory is unequal. The existence of the centres has enabled the implementation of what we have termed an "ethic of otherness". However accessibility needs to be improved in all French regions, in particular in rural areas, where there is scope for disseminating them by way of a mutualisation of competences, computerisation, and a generalisation of videoconferencing. So as to facilitate the therapeutic follow-up of future mothers, genuine care networks should provide for continuous support, from the screening diagnosis of the malformation to the first surgery on the child. For this purpose, it would probably be useful to formalise existing links between centres providing care for CLP and the CPDPN.

In addition, this pathology and its specific features should be integrated into specific continuing education courses for medical and paramedical personnel in charge of the treatment. This is particularly important for midwives and paediatric nurses, who are the medical staff in whom parents confide most readily. The reference and competence centres should be encouraged in their coordinating functions and their role in ensuring equal availability to all of information on different care itineraries, from diagnosis until adulthood. If full use is made of these teams and careful attention paid to the child as a unique being, the parents will feel less isolated, and will be in a better position to reach the decisions that will affect their future.

Recognition of the difference

If we focus on the notion of quality of life according to Kitcher (1996), and thus on the potential for happiness of each life, we soon forget that the lives involved are the lives of potential human beings whose dignity and well-being are conditioned by institutions and attitudes in our societies towards its members born with a malformation. Public health concentrates powers that condition well-being. This evident truth is sometimes forgotten in a context in which decisions in the area of health appear as governed by calculations of risk, evaluations of cost-efficiency and precautionary measures. Public health provisions are based on political directives that are specific to each historical context and each form of government. Institutional differences can exhibit different manners of envisaging intervention by authorities in the area of collective health. The political history of each state thus leaves its mark on health systems. Medicine, at least in its organisational dimensions, may well find itself pushed into the background by the political authority. This is a structural trait in the relationship between public health and the authorities: the authorities always take precedence, and public health tends to be subordinated.

Thus today any policy aiming to implement an ethic of otherness, while at the same time taking account of the requirements of individualism, needs to valorise parental autonomy by making parents actors of their own lives and futures. This will free them from the economic and material constraints that are today attached to reproductive behaviours. We therefore need to ensure the quality of care provision for future patients and individuals with a disability, so as to avoid the marginalisation of citizens with a different life itinerary, and also so that this difference is no longer seen as an impossible obstacle to happiness. Medicine should not be merely an organisation delivering care, but a praxis that deploys within an inter-human relationship.

Conclusion

The desire to avoid suffering can motivate parents to ask for an abortion following the prenatal disclosure of a disability, all the more so when diagnosis is early, which is now the case for CLP. Prenatal selection or abortion can indeed appear as the best option in our present-day society. However it remains that this solution engenders further pain and distress linked to the loss of the foetus. Yet it is possible to offer parents a satisfactory alternative to the distress and the questioning aroused by the disclosure of the disability. The instance of CLP is emblematic of these situations of considerable distress,

and also of the possibility of an ethical alternative, assuming parents and child have medical, psychological and material support. This means that there is someone to listen and provide accurate information on the treatment available for children with CLP in France, so that the birth of a child with the malformation can be experienced as a happy event, or at least one that does not cause excessive distress. It is unfortunately not always possible to guarantee medical remediation for a foetus with a severe, disabling condition, so as to offer an alternative to abortion. But it can be thought that the case of CLP is exemplary and could serve as a model for planning care in other forms of disability. Thus technical progress enabling ever earlier prenatal diagnosis, as is the case for CLP, should not necessarily lead us to assume that it will be accompanied by a rise in demands for abortion, or the development of "domestic" eugenics. Quite the contrary, provided that human, technical, medical and financial resources are made available, these technical advances in prenatal diagnosis can become the means to prepare more efficiently for the arrival of the child, and to give adequate support to the parents. In fine, it is doubtless the way we cater for disability in general that needs to be reappraised, and consequently our legislation and the way it is implemented.

References

- Baudrillard, J. 1970. *La société de consommation*. Paris: Denoël.
- Benasayag, M. 2008. *La Santé à tout prix. Médecine et biopouvoir*. Paris: Bayard.
- Berk, N.W., M.L. Marazita, and M.E. Cooper. 1999. Medical genetics on the cleft palate-craniofacial team: Understanding parental preference. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 36: 30–35.
- Blumenfeld, Z., I. Blumenfeld, and M. Bronshtein. 1999. The early prenatal diagnosis of cleft lip and the decision-making process. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 36: 105–107.
- Bouffard, C., S. Viville, and B.M. Knoppers. 2009. Genetic diagnosis of embryos: Clear explanation, not rhetoric, is needed. *Canadian Medical Association Journal* 181: 387–391.
- Bourret, P., and C. Julian-Reynier. 2006. Diagnostic prénatal et pratiques sélectives: Choix individuels? Choix collectifs? In *L'éternel retour de l'eugénisme*, ed. J. Gayon, and D. Jacobi, 61–91. Paris: Presses Universitaires de France.
- Brossat, A. 2010. *Droit à la vie?*. Paris: Seuil.
- Canguilhem, G. 1965. La monstruosité et le monstrueux. In *La Connaissance de la vie*, 219–236. Paris: Vrin, 2003, deuxième édition revue et augmentée.
- Castel, R. 2003. *L'insécurité sociale*. Paris: Seuil.
- Cocchi, G., S. Gualdi, C. Bower, J. Halliday, B. Jonsson, A. Myrelid, P. Mastroiacovo, E. Amar, M.K. Bakker, A. Correa, B. Doray, K.K. Melve, B. Koshnood, D. Landau, O.M. Mutchinick, A. Pierini, A. Ritvanen, V. Ruddock, G. Scarano, B. Sibbald, A. Sipek, R. Tenconi, D. Tucker, and G. Anneren. 2010. International trends of Down syndrome 1993–2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. *Birth Defects Research* 88: 474–479.

- Compte, R. 2008. De l'acceptation à la reconnaissance de la personne handicapée en France: Un long et difficile processus d'intégration. *Empan* 70: 115–122.
- Christ, J.E., and M.G. Meininger. 1981. Ultrasound diagnosis of cleft lip and palate before birth. *Plastic Reconstructive Surgery* 68(6): 854–859.
- Cox, T.C. 2004. Taking it to the max: The genetic and developmental mechanisms coordinating midfacial morphogenesis and dysmorphology. *Clinical Genetics* 65: 163–176.
- Ehrenberg, A. 1998. *La fatigue d'être soi—Dépression et société*. Paris: Odile Jacob.
- Fassin, D. 2010. *La raison humanitaire*. Paris: Seuil.
- Favre, R., V. Guige, A.S. Weingartner, C. Vayssière, M. Kohler, I. Nisand, C. Herve, and G. Moutel. 2009. Is the non-respect of ethical principles by health professionals during first-trimester sonographic Down syndrome screening damaging to patient autonomy? *Ultrasound Obstetrics Gynecology* 34: 25–32.
- Fellous, M. 1991. *La première image, approche socio-anthropologique d'une innovation technique médicale*. Paris: Nathan.
- Fischer, N., F. Perrotin, F. Tranquart, M. Robert, J. Lansac, and G. Body. 1999. Prise en charge des fentes faciales et/ou palatines diagnostiquées in utero. *Journal Gynecologie Obstetrique Biologie Reproduction* 28: 446–455.
- Foucault, M. 1976. *Histoire de la sexualité* I, La volonté de savoir. Paris: Gallimard.
- Foucault, M. 1999. *Les Anormaux, Cours au Collège de France (1974–1975)*. Paris: Gallimard.
- Foucault, M. 2004. *Naissance de la biopolitique, Cours au Collège de France (1978–1979)*. Paris: Gallimard.
- Gavarini, L. 2004. *La passion de l'enfant; filiation, procréation et éducation à l'aube du XXI^e siècle*. Paris: Hachette.
- Gissler, M., I. Fronteira, A. Jahn, H. Karro, C. Morau, M. Oliveira da Silva, J. Olsen, C. Savona-Ventura, M. Temmerman, and E. Hemminki. 2012. Terminations of pregnancy in the European Union. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology* 119: 324–332.
- Guirimand, N. 2005. De la réparation des “gueules cassées” à la “sculpture du visage”, la naissance de la chirurgie esthétique en France pendant l'entre deux-guerres. *Actes de la recherche en sciences sociales* 156: 72–87.
- Habermas, J. 2002. *L'avenir de la nature humaine: Vers un eugénisme libéral*. Paris: Gallimard.
- Heidegger, M. 1958. *Essais et Conférences*. Paris: Gallimard.
- Kant, E. 1788. *Critique de la raison pratique*. Paris: Presses Universitaires de France (2000).
- Kevles, D.J. 1985. *In the name of eugenics*. Berkeley: University of California Press.
- Kitcher, P. 1996. *The lives to come*. New York: Simon & Schuster.
- Korff-Sausse, S. 1996. *Le miroir brisé*. Paris: Calmann-Lévy.
- Le Breton, D. 2005. *Anthropologie du corps et modernité*. Paris: Presses Universitaires de France.
- Lerch, D. 2009. Séparer, intégrer, inclure. Enfants handicapés à l'école. Ethnologie française: Handicaps. *Entre discrimination et intégration* 39: 443–451.
- Levinas, E. 1982. *Ethique et infini*, 89–98. Paris: Librairie Générale Française.
- Levinas, E. 1991. La souffrance inutile. *Entre nous*, 100–112. La Flèche: Le livre de poche.
- Memmi, D. 2003. *Faire vivre et laisser mourir: Le gouvernement contemporain de la naissance et de la mort*. Paris: La Découverte.
- Mossey, P. 2007. Epidemiology underpinning research in the aetiology of orofacial clefts. *Orthodontic Craniofacial Research* 10: 114–120.
- Murray, J.C., S. Daack-Hirsch, K.H. Buetow, R. Munger, L. Espina, N. Paglinawan, E. Villanueva, J. Rary, K. Magee, and W. Magee. 1997. Clinical and epidemiologic studies of cleft lip and palate in the Philippines. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 34: 7–10.
- Naschberger, C. 2008. La mise en œuvre d'une démarche “diversité en entreprise”. Le cas de l'intégration des personnes en situation de handicap. *Management et avenir* 18: 42–56.
- Nikolaïdes, K.H., R.J.M. Snijders, and H.S. Cuckle. 1998. Correct estimation of parameters for ultrasound nuchal translucency screening. *Prenatal Diagnosis* 18: 511–523.
- Nusbaum, R., R.E. Grubs, J.E. Losee, C. Weidman, M.D. Ford, and M.L. Marazita. 2008. A qualitative description of receiving a diagnosis of clefting in the prenatal or postnatal period. *Journal Genetic Counseling* 17: 336–350.
- Oé, K. 1964. *Une affaire personnelle*. Paris: Stock.
- Pichot, A. 2000. *La société pure*. Paris: Flammarion.
- Prescott, N.J., R.M. Winter, and S. Malcolm. 2001. Nonsyndromic cleft lip and palate: Complex genetics and environmental effects. *Annals Human Genetics* 65: 505–515.
- Rey-Bellet, C., and J. Hohlfeld. 2004. Prenatal diagnosis of facial clefts: Evaluation of a specialised counselling. *Swiss Medical Weekly* 134: 640–644.
- Robert, E., and B. Kallen. 1996. The epidemiology of orofacial clefts I. Some general epidemiological characteristics. *Journal Craniofacial Genetics Developmental Biology* 16: 234–241.
- Sagi, M., S. Shiloh, and T. Cohen. 1992. Application of the health belief model in a study on parents' intentions to utilize prenatal diagnosis of cleft lip and/or palate. *American Journal Medical Genetics* 44: 326–333.
- Sloterdijk, P. 2000. *La domestication de l'Être*. Paris: Mille et une nuits.
- Sloterdijk, P. 1999. *Règles pour le parc humain*. Paris: Mille et une nuits.
- Speltz, M.L., G.C. Armsden, and S.S. Clarren. 1990. Effects of craniofacial birth defects on maternal functioning postinfancy. *Journal Pediatric Psychology* 15: 177–196.
- Stanier, P., and G. Moore. 2004. Genetics of cleft lip and palate: Syndromic genes contribute to the incidence of non-syndromic clefts. *Human Molecular Genetics* 13: 73–81.
- Statham, H., W. Solomou, and L. Chitty. 2000. Prenatal diagnosis of fetal abnormality: Psychological effects on women in low-risk pregnancies. *Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology* 14: 731–747.
- Strauss, R.P. 2002. Beyond easy answers: Prenatal diagnosis and counseling during pregnancy. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 39: 164–168.
- Testart, J. 1990. *Le Magasin des Enfants*. Paris: François Bourin.
- Weber, J.C., C. Allamel-Raffin, T. Rusterholtz, I. Pons, and I. Gobatto. 2008. Les soignants et la décision d'interruption de grossesse pour motif médical: Entre indications cliniques et embarras éthiques. *Sciences sociales et santé* 1(26): 93–120.
- Weber, J.C. 2012. Les indications des IMG. Un modèle d'étude de la porosité du champ médical. In *Prescrire, proscrire. Enjeux non médicaux dans le champ de la santé*, ed. C. Le Bodic, and A.C. Hardy, 19–27. Rennes: Presses Universitaires de Rennes.
- Wyszynski, D.F., C. Perandones, and R.D. Bennun. 2003. Attitudes toward prenatal diagnosis, termination of pregnancy and reproduction by parents of children with nonsyndromic oral clefts in Argentina. *Prenatal Diagnosis* 23: 722–727.
- Yonnet, P. 2006. *Le recul de la mort. L'avènement de l'individu contemporain*. Paris: Gallimard.

Institut de recherches interdisciplinaires sur les sciences et la technologie (IRIST)
EA 3424 Éthique et pratiques médicales
7, rue de l'Université
67000 Strasbourg

Titre : Conflits éthiques autour de la question des fentes labio-palatines : de l'intérêt d'anticiper les effets de leur impact psychique pour une meilleure prise en compte thérapeutique et sociétale

Résumé :

Les fentes labiales et palatines (FLP) sont les malformations faciales humaines les plus fréquentes. Selon l'origine ethnique et/ou géographique des populations étudiées, elles peuvent concerner jusqu'à 1/500 naissances. La venue au monde d'un enfant porteur de FLP est un événement particulièrement stressant et traumatisant pour les parents. Une écoute attentive des familles dont l'un des enfants est porteur de FLP révèle l'importance du contexte psychologique et les risques d'une structuration disharmonieuse des relations parents-enfant avec leurs conséquences sur le développement de l'enfant. Dans une démarche éthique de bienfaisance, il est donc primordial de prendre en compte ces risques et de mieux connaître le vécu des parents par rapport à cette malformation et de ses conséquences sur le développement de l'enfant. Quatre études cliniques multidisciplinaires et multicentriques dont un Projet Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC) national, ont été ainsi élaborées et réalisées avec cet objectif. Les résultats montrent qu'il est urgent d'améliorer la qualité de cette information et de l'accompagnement des parents, et cela, dès l'annonce. Il s'agit de soutenir ces parents pour « investir » cet enfant si « différent » de celui attendu et espéré. L'organisation de cette prise en charge doit être renforcée entre les équipes médicales intervenant avant et après la naissance afin d'améliorer la prise en compte thérapeutique et sociétale de ces enfants et de leurs parents.

Mots-clés : Fentes labiales ; Fentes labiopalatines ; Représentations parentales ; Stress post-traumatique ; Diagnostic prénatal

Title: Ethical debate on the question of cleft lip and palate: anticipating the psychological impact for improved therapeutic and societal care

Abstract:

Cleft lip and palate (CLP) are the most common facial malformations in humans. Depending on the ethnic and/or geographical origin of the populations studied, they can affect up to 1/500 of new-born infants.

Careful consideration of families concerned shows the importance of the psychological context, and the repercussions of a disharmonious structuring of the parent-child relationship on the child's development.

The prospective, multidisciplinary and multi-centre studies described here aimed to assess the psychological perceptions of parents of children affected by CL/P over the year following the birth, and to analyse the degree of psychological suffering experienced by the child, and the parent-child relationship.

The results show that it is urgent to improve the quality of the information given to the parents, and their accompaniment and support, as soon as the malformation is disclosed. Parents need support to become "committed" to their child, so "different" from their hopes and expectations. The organisation of this support needs to be reinforced between medical teams before the birth and after, so as to improve the way the condition is catered for, from both the therapeutic and the social viewpoint.

We believe the results of this research will enable us to develop new methods to lessen the psychological impact of the malformation on the parents, and improve treatment for the children in the long term.

Key words: Cleft lip; Cleft lip and palate; Parental representation; Traumatic stress; Prenatal diagnosis