

## Introduction

Notre pratique de psychologues cliniciennes auprès de patients suivis dans le service de Neuromyologie de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière démontre que l'annonce diagnostique d'une myopathie à l'âge adulte est un moment fondateur du parcours de soins tout autant que du parcours de vie des patients. Ces derniers témoignent d'un rapport paradoxal à cette annonce, partagés qu'ils sont entre soulagement et inquiétude. L'annonce reste durablement gravée dans leur mémoire, même des années après. Elle impacte la relation au médecin et induit des effets psychologiques au long cours. À partir d'échanges avec l'équipe de myologues cliniciens du service de Neuromyologie, nous constatons également que, loin d'être un sujet d'intérêt réservé aux patients, l'annonce préoccupe aussi beaucoup les médecins qui la délivrent.

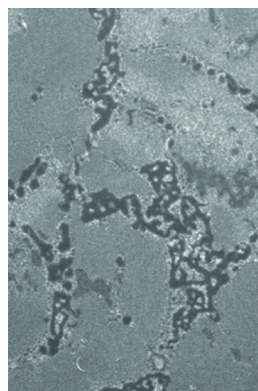
Dans le domaine de la santé publique, l'annonce en neuromyologie se réfère à l'annonce d'une « mauvaise nouvelle » au sens où la Haute Autorité de la Santé l'entend. L'annonce se définit ainsi comme un moment « qui change radicalement et négativement l'idée que se fait le patient de son être et de son avenir » [1]. Plusieurs articles, notamment dans le champ de l'oncologie et de la neurologie, ont mis en évidence que l'annonce conditionne aussi bien l'engagement du patient dans le parcours de soins que la possibilité, pour lui, de s'approprier subjectivement sa maladie [2,3]. En ce sens, recevoir un diagnostic peut induire chez le patient de la confusion, de la détresse à long terme, du ressentiment [4], et/ou un état anxieux et dépressif [5]. Du point de vue du médecin, délivrer une « mauvaise nouvelle » est aussi un acte émotionnellement pesant et difficile à formuler [6,7]. Les données de la littérature confirment que cette pratique est une importante source de stress et qu'elle peut conduire à des sentiments de culpabilité et de colère. Elle renverrait également à la peur de la mort, à la désapprobation, et à la crainte de ses propres réactions émotionnelles tout autant qu'à celles du patient [6,8,9].

Une revue semi-systématique de la littérature récente [10] a permis de dresser plusieurs constats :

- 1) seuls 29 articles portent sur l'annonce en neurologie ;
- 2) parmi ces 29 articles, huit concernent l'annonce diagnostique des maladies neuromusculaires se déclarant à l'âge adulte, et trois seulement ont été publiés dans des revues scientifiques à comité de lecture [11-13] ;

# L'annonce diagnostique d'une maladie neuromusculaire à l'âge adulte

Bettina Beaujard<sup>1</sup>, Anthony Béhin<sup>2</sup>,  
Marie-Carmen Castillo<sup>1</sup>, Marcela Gargiulo<sup>2,3</sup>



© Michel Fardeau

<sup>1</sup>Laboratoire Psychopathologie et Processus de changement (EA2027), Université Paris 8 Vincennes-Saint-Denis, Université Paris Lumière, 93526 Saint-Denis, France.

<sup>2</sup>Service de Neuromyologie, Institut de Myologie, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, 75013 Paris, France.

<sup>3</sup>Laboratoire de psychologie clinique, psychopathologie, psychanalyse (EA 4056), Université Paris Cité, 92100 Boulogne-Billancourt, France.

[bettina.beaujard@aphp.fr](mailto:bettina.beaujard@aphp.fr)

3) des 29 articles retenus sur l'annonce en neurologie, dont 8 en neuromyologie, 4 invariants sont apparus, à savoir : (a) un effet *pharmakon* de l'annonce, entre choc et soulagement du côté des patients, et entre satisfaction et impuissance du côté des médecins ; (b) l'importance du cadre (lieu, accompagnement) ; (c) l'influence de la temporalité de l'annonce (la durée de la consultation, la possibilité de différentes consultations d'annonce et l'écart entre le moment de l'annonce et l'expression des premiers symptômes) ; enfin (d) le risque de malentendus liés non seulement aux effets d'un potentiel « scotome auditif », c'est-à-dire le fait que le patient n'entend que des fragments d'information, mais aussi à une « sélection mnésique » qui implique, quant à elle, que le patient n'entende pas n'importe quels fragments d'information, mais principalement les plus négatifs et les plus angoissants. Ces effets peuvent être la conséquence des mouvements défensifs de chaque protagoniste.

4) Enfin, cette même revue semi-systématique [10] montre que sur un plan méthodologique, les études ont été exclusivement menées de manière rétrospective, c'est-à-dire à partir du souvenir de l'annonce. Pour autant, l'exploration du vécu de cette annonce en neuromyologie, y compris dans l'après-coup, reste restreinte puisque les trois études publiées dans des revues scientifiques ne portent que sur deux pathologies : les dystrophies musculaires des ceintures [11] et la dystrophie musculaire de type FSH [12,13]. De surcroît, une seule de ces trois études porte précisément sur l'annonce diagnostique [13], laquelle date de plus de 25 ans.



Il est également à noter, toujours sur le plan méthodologique, que les articles sur l'annonce diagnostique explorent rarement le point de vue des médecins (seulement 4/29) : ils se focalisent principalement sur l'expérience unique des patients. Ainsi, la recherche n'explore finalement pas la dimension relationnelle de la consultation d'annonce de manière écologique, autrement dit dans le réel du phénomène étudié. L'annonce en neuromyologie se révèle donc une thématique peu étudiée alors qu'elle recouvre des enjeux cruciaux. Tout d'abord, ces deux dernières décennies ont été marquées par les progrès considérables des connaissances scientifiques concernant les maladies neuromusculaires. Des techniques de plus en plus performantes permettent aux patients d'obtenir, plus ou moins rapidement, un diagnostic de précision, l'objectif étant à chaque fois de réduire le temps de l'errance diagnostique. Pour d'autres patients, l'incertitude diagnostique demeure, provoquant un sentiment de « double peine » : celle de la maladie elle-même, et celle de ne pas pouvoir bénéficier d'un traitement spécifique ou de ne pas pouvoir intégrer un protocole d'essai thérapeutique. L'essor assez récent des thérapies innovantes dans le domaine des maladies neuromusculaires est également venu modifier substantiellement les modalités de communication entre le médecin et le patient [7] mais aussi l'expérience des patients. Nous assistons ainsi à un changement progressif de paradigme dans les maladies neuromusculaires passant d'une maladie incurable – donc sans espoir – à la possibilité d'une perspective d'un traitement, même si celui-ci n'existe pas toujours au moment de l'annonce.

Il faut prendre ensuite en compte que dans la plupart des maladies neuromusculaires, il existe une dimension génétique spécifique et donc un risque potentiel de transmission familiale. En ce sens, ces pathologies impactent de manière importante la qualité de vie des patients et celle de leur famille [12, 14, 15].

Annouer et recevoir un diagnostic de maladie neuromusculaire caractérisée par la chronicité de son évolution, l'absence de traitement curatif, le risque de transmission familiale et l'existence ou non d'essais thérapeutiques, représentent une véritable épreuve et un enjeu de communication : *comment annoncer la maladie et accompagner les patients dans la subjectivation de cette mauvaise nouvelle ?*

## Méthodologie

Notre projet de recherche comportait deux études : l'une rétrospective, et l'autre prospective (Figure 1).

### Une étude rétrospective

Au regard des constats exposés ci-dessus, le premier objectif de notre recherche était de proposer un état des lieux concernant le souvenir de l'annonce d'une maladie neuromusculaire en explorant, de manière rétrospective et globale, et à distance de l'annonce, les représentations des patients. Dans ce but, nous avons mis en place une première étude menée auprès de trente patients ayant reçu l'annonce de leur diagnostic depuis au moins un an. Nous avons demandé à cette première série de patients de faire le récit du souvenir de leur annonce au cours d'un entretien semi-directif.

### Une étude prospective

Un second objectif de notre recherche a été d'analyser cette annonce en neuromyologie par le prisme d'une méthodologie innovante, mettant en lumière le processus relationnel tel qu'il se construit au cours de l'entretien d'annonce. Pour cela, nous avons élaboré une étude prospective s'intéressant, d'une part, à la dynamique relationnelle qui se crée entre les protagonistes durant la consultation d'annonce et aux problèmes de compréhension entre ce qui est énoncé par les médecins et entendu par les patients et, d'autre part, aux représentations des deux protagonistes à la suite de ces consultations d'annonce. Pour ce faire, nous avons audio-enregistré les consultations d'annonce, que nous avons complétées par des entretiens semi-directifs avec les médecins-annonceurs (le jour même de l'annonce) puis avec les patients ayant reçu l'annonce (dans les trois mois suivant la consultation d'annonce). Ces deux études ont été réalisées à l'Institut de Myologie, dans le service de Neuromyologie de l'hôpital de la Pitié Salpêtrière à Paris, en collaboration avec les services régionaux de l'AFM-Téléthon. Cette recherche a été approuvée par le comité d'éthique CERAPHP.5 sous le numéro d'avis 2019-10-02, #00011928, et a fait l'objet d'un dépôt à la CNIL sous la référence 2218654v0.

## Résultats

Nous présentons ici les résultats préliminaires de ces deux études tels que rapportés sous forme de communication affichée lors du congrès Myology 2022 à Nice (12-15 septembre 2022).

### Résultats préliminaires de l'étude rétrospective

Trente patients ont été inclus. 19 d'entre eux ont été recrutés par le service de Neuromyologie et 11 par les services régionaux de l'AFM-Téléthon. L'échantillon se compose de 19 femmes et de 11 hommes avec un âge médian de 53 ans (29-83,  $\sigma = 15,80$ ). Au moment de l'annonce, les patients avaient en moyenne 42 ans (20-71, Me40,5,  $\sigma = 15,54$ ). Le temps moyen écoulé entre l'annonce et l'entretien de recherche était de 11 ans (1-37, Me10,  $\sigma = 9,86$ ). Seize patients étaient atteints de myopathies (dystrophie myotonique de type 1 ou DM1 (5), FSH (2), dysferlinopathie (2), autres (6), non étiquetée (1) ; 8 patients étaient atteints de formes variées de myasthénie, et 6 patients avaient une pathologie du nerf périphérique (amyotrophie spinale (2), Charcot-Marie-Tooth ou CMT (3), polynévrite (1)). L'ensemble de ces récits audio-enregistrés et retranscrits ont été soumis à une analyse des données lexicales grâce au logiciel Nvivo (Version Release 1.7). Cet outil

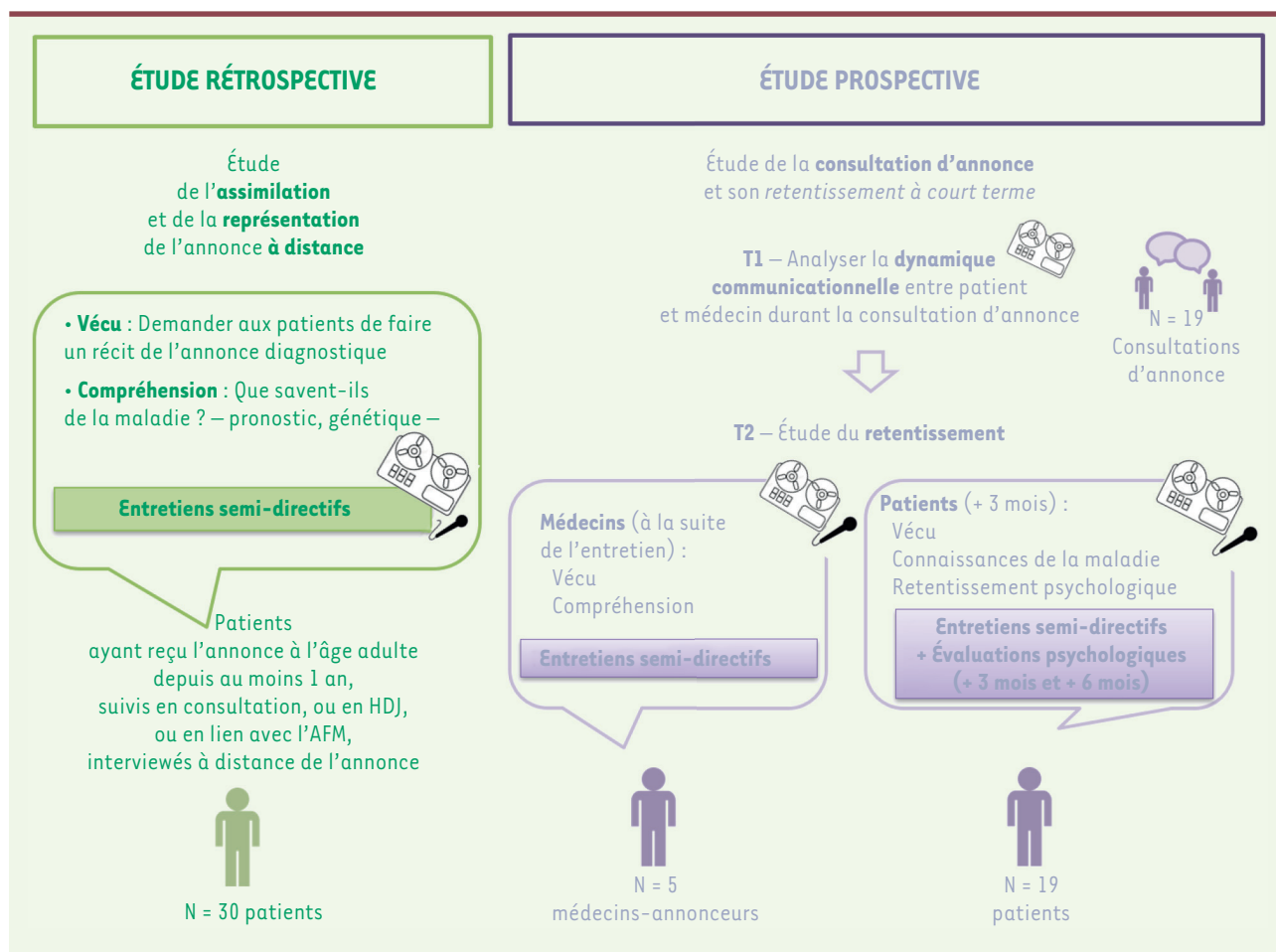


Figure 1. Design de la recherche.

d'aide à la gestion et à l'analyse des données permet notamment de recourir à l'analyse lexicométrique, c'est-à-dire à l'étude statistique du langage. Grâce à cela, le calcul de la fréquence et de l'occurrence des mots dans les verbatims permet d'organiser et de mettre en évidence les structures signifiantes les plus fortes afin de dégager l'information contenue dans les données textuelles.

Nous avons ainsi exécuté une requête des 1 000 mots les plus utilisés par les patients sur l'ensemble des 30 verbatims recueillis. Le choix de la longueur des mots était de cinq lettres au minimum, afin d'éviter que les résultats ne soient perturbés par des mots-outils comme les déterminants. Nous avons restreint cette requête au calcul des mots dont la forme était exactement identique, ce qui exclut les recherches à partir des formes radicales et des synonymes, ceci afin d'éviter les erreurs d'automatisation de recherche lexicale. Pour illustrer ces résultats, nous avons fait le choix d'une représentation par nuage de mots, laquelle propose une mise en valeur des mots dont la taille de police est corrélée à leur fréquence d'apparition dans les récits de patients (Figure 2).

Ces résultats préliminaires mettent tout d'abord en évidence l'occurrence de la notion de temporalité avec les mots « après » (384 occurrences), « temps » (227), « moment » (224), « toujours » (222),

« enfin » (183), « encore » (175), « maintenant » (143), et « suite » (132).

Ensuite, nous observons l'importance de la référence à l'agir, avec la présence du verbe « faire » (471 occurrences). Enfin, le nuage met en lumière la centralité de la figure du médecin, évoqué par les différents termes : « médecin » (175), « docteur » (151) ou bien « neurologue » (137), dont l'addition représente 463 occurrences. Cette occurrence correspond à la notion la plus saillante. Afin de compléter l'étude, nous avons également proposé aux patients, durant ces entretiens, de choisir un mot qui représente au mieux, selon eux, leur vécu de l'annonce diagnostique. Cette liste comprenait les mots suivants : « pédagogique » ; « technique » ; « humaine » ; « brutale » ; « rassurante » ; « sans espoir » ; et « incertaine ». 11/30 sujets ont fait le choix du mot « brutale », 6/30 d'« incertaine », 4/30 de « rassurante », 3/30 de « sans espoirs », 3/30 d'« humaine », 2/30 de « pédagogique » et enfin 1/30 sujet a choisi le mot « technique ». Ainsi, parmi 30 sujets, 9 ont choisi un mot à valence positive contre 21 à valence négative.





Le second résultat de l'analyse textuelle commun aux deux groupes étudiés fait ressortir la prévalence de la notion de temporalité, aussi bien dans le souvenir que les patients ont de l'annonce que durant les consultations d'annonce. Les occurrences du mot « temps », « moment » et des marqueurs de temps tels que « après », « toujours », « jamais », « enfin », « encore », « maintenant », et « suite », renvoient ainsi à la dimension évolutive et progressive de la grande majorité des maladies neuromusculaires. La temporalité psychique des patients est ainsi affectée par l'annonce, qui revêt un aspect véritablement traumatique : celle-ci « tombe », comme un couperet, et marque l'histoire subjective des patients d'un avant et d'un après. Elle les plonge dans un « futur hypothétique où l'incertitude règne, et où le présent prend un poids considérable. Car la perte de la force musculaire contraint parallèlement à une limitation progressive des mouvements et à une gestion constante de la dépendance à autrui dans l'ici et maintenant » [17].

Concernant les résultats spécifiques (non communs) de l'étude rétrospective, ces derniers mettent en exergue la place privilégiée de la figure du médecin dans l'après-coup de l'annonce, évoquée sous différents termes : « médecin », « docteur », « neurologue ». Cette occurrence peut renvoyer à :

- d'une part, la multiplicité des intervenants médicaux côtoyés aussi bien durant la quête du diagnostic que dans le parcours de soins consécutif, ce qui explique la fréquence de leur référence dans les récits des patients. Ce premier constat nous permet de poser l'hypothèse d'une invasion du parcours de soins dans le parcours de vie, et nous invite ainsi à penser à la manière dont la subjectivité des patients peut se trouver aussi bien étouffée par la maladie que par la prise en charge qui en découle ;
  - d'autre part, les résultats font ressortir la place centrale de l'annonceur de la « mauvaise nouvelle » qui reste à jamais gravée en mémoire, malgré le temps qui passe. Rappelons qu'au temps de la Grèce antique, l'annonceur de « mauvaise nouvelle » était considéré comme responsable, et de ce fait, tué [18]. Bien que les us et coutumes aient fort heureusement changé depuis, on retrouve encore aujourd'hui des traces de cette pratique dans le langage. Il existe ainsi une expression anglaise (« *shooting the messenger* ») désignant la tentation de se débarrasser de celui qui annonce la terrible nouvelle ; expression qui trouve peu d'équivalents dans la langue française [17] ;
  - ce constat de la figure centrale du médecin peut aussi renvoyer à la place toute particulière qu'il incarne auprès des patients, avec cette fois une valence positive. Cette hypothèse renvoie aux travaux de Balint (1970) pour qui le médecin peut être investi comme un médicament pour les patients : « le médicament de beaucoup le plus fréquemment utilisé en médecine [est] le médecin lui-même. » [19].
- Concernant les résultats spécifiques de l'étude prospective lors des consultations d'annonce, l'analyse textuelle fait ressortir l'utilisation spécifique du mot « problème ». Ce dernier renvoie à la notion d'enquête diagnostique menée par le médecin afin de résoudre l'énigme posée comme un problème pour chacun des protagonistes. En effet, le patient est en quête d'une solution à ses symptômes, et le médecin doit pour cela réaliser une enquête se rapportant au patient, à ses

ascendants et collatéraux, pour ainsi résoudre le problème du diagnostic de précision.

En lien avec ce premier résultat, les mots « génétique » et « enfant » apparaissent également de manière prépondérante dans cette partie de l'étude. Ils marquent la place et le poids des explications relatives à la transmission génétique lors de l'annonce du diagnostic au patient. Gargiulo (2009) écrit à ce sujet : « Révéler la dimension génétique d'une maladie neuromusculaire n'est pas une information médicale comme les autres car elle touche au « patrimoine » génétique, concerne et implique toute la constellation familiale. Informer ses enfants et les autres membres de sa famille est une tâche d'autant plus difficile qu'il n'existe ni prévention ni traitement curatif, et que la maladie se déclare à un âge adulte plus ou moins tardif. Au cas singulier de maladie se superpose une signification à résonance groupale et collective [...] De ce fait, les maladies neuromusculaires créent une tension forte, conflictuelle, entre bien individuel et bien commun » [20].


Enfin, l'analyse du choix de mot des patients permet de comparer le vécu de l'annonce à court terme et celui à long terme. Cette analyse fait ressortir des mots de valence plus négative dans l'étude rétrospective que dans l'étude prospective. Ces résultats peuvent s'expliquer par le changement opéré depuis vingt ans dans les conditions d'annonce, et ce pour deux raisons :

- la sensibilisation à l'annonce des médecins durant leur formation implique une attention plus particulière de leur part et a conduit à un changement des pratiques. Par exemple, ce qui auparavant pouvait être annoncé par un simple courrier ne l'est plus aujourd'hui ;
- de manière plus subjective, l'absence de perspectives thérapeutiques faisait vivre l'annonce comme une condamnation sans aucun espoir de guérison ou de stabilisation. Ainsi, ce qui est nommé comme « brutal » peut se rapporter au vécu subjectif des patients, du fait de l'absence de perspectives thérapeutiques et du risque de transmission à la descendance. L'annonce reste alors gravée en mémoire comme un événement qui ne passe pas et qui se réactualise à chaque période d'aggravation symptomatique, impliquant à chaque fois de nouvelles pertes fonctionnelles.

Enfin, en référence à la dimension traumatique, nous faisons l'hypothèse que les émotions négatives sont plus manifestes dans le temps et donc davantage exprimées dans l'étude rétrospective que prospective.

## Conclusion

Nous présentons ici les résultats préliminaires d'une vaste étude sur l'annonce du diagnostic de maladies

neuromusculaires variées apparaissant à l'âge adulte. Ces résultats seront mis en perspective avec d'autres données et feront l'objet d'une publication future. 

### Disclosing a diagnosis of a neuromuscular disease in adulthood

#### REMERCIEMENTS

Nous remercions chaleureusement l'ensemble des patients et médecins ayant accepté de collaborer à cette recherche et nous ayant dédié une partie de leur précieux temps. Nous remercions également les sponsors qui nous ont permis de mener à bien cette thèse de doctorat. Cette recherche est financée par l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon) grant N° 22853 et a reçu le parrainage de la filiale française du laboratoire pharmaceutique Roche.

#### LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

#### RÉFÉRENCES

1. Buckman R. S'asseoir pour parler: l'art de communiquer de mauvaises nouvelles aux malades : guide du professionnel de santé. Elsevier Masson ; 2001.
2. Mihura J, Erbaut M, Chabot JM, et al. Annoncer une mauvaise nouvelle. 2008 : [http://www Has-Sante Fr/Portail/Jcms/C\\_698028/Fr/Annoncer-Une-Mauvaise-Nouvelle](http://www.Has-Sante-Fr/Portail/Jcms/C_698028/Fr/Annoncer-Une-Mauvaise-Nouvelle).
3. Sexton D. 'As Good as it's Going to Get'. Bad News Conversations in Neurology: Challenges for Occupational Therapists. *Br J Occup Ther* 2013 ; 76 : 270-9.
4. Fallowfield L, Jenkins V. Communicating sad, bad, and difficult news in medicine. *The Lancet* 2004 ; 363 : 312-9.
5. Schofield PE. Psychological responses of patients receiving a diagnosis of cancer. *Ann Oncol* 2003 ; 14 : 48-56.
6. Gargiulo M. L'annonce d'un diagnostic grave. *Abstract Neurol* 2005:19-21.
7. Gargiulo M, Angeard N, Bassez G, et al. L'annonce d'une maladie neuromusculaire à un patient adulte : et après ? : Quand le handicap s'invite au cours de la vie. 2020 Ères Edit... 145-65.
8. Aubert-Godard A, Scelles R, Gargiulo M, et al. Des médecins parlent de leur expérience de l'annonce. *Neuropsychol* 2008 ; 56 : 524-9.
9. Studer RK, Danuser B, Gomez P. Physicians' psychophysiological stress reaction in medical communication of bad news: A critical literature review. *Int J Psychophysiol* 2017 ; 120 : 14-22.
10. Beaujard B, Behin A, Gargiulo M, et al. Revue semi-systématique de la littérature sur l'annonce d'une maladie neuromusculaire à l'âge adulte. (soumis, octobre 2022).
11. Aho AC, Hultsjö S, Hjelm K. Perceptions of the transition from receiving the diagnosis recessive limb-girdle muscular dystrophy to becoming in need of human support and using a wheelchair: an interview study. *Disability and Rehabilitation* 2019 ; 41 : 2289-98.
12. Bakker M, Schipper K, Geurts AC, et al. It's not just physical: a qualitative study regarding the illness experiences of people with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation* 2017 ; 39 : 978-86.
13. Delaporte C. Ways of announcing a late-onset, heritable, disabling disease and their psychological consequences. *Genetic Counseling* 1996 : 8.
14. Hervier B, Tchegnia L, Champtiaux N, et al. Étude qualitative par entretiens individuels des conséquences des myopathies inflammatoires sur la qualité de vie. *Rev Med Int* 2016 ; 37 : A70.
15. Minier L, Lignier B, Bouvet C, et al. A Review of Psychopathology Features, Personality, and Coping in Myotonic Dystrophy Type 1. *J Neuromuscul Dis* 2018 ; 5 : 279-94.
16. Corbet E, GRECO J, GRECO JM. Représentations et réalités de l'annonce du handicap. *Handicaps et inadaptations* 1994 :17-28.
17. Gargiulo M, Korff-Sausse S, Scelles R. Dispositifs psychothérapeutiques : maladies graves et handicaps: une nécessaire créativité. Toulouse: Éditions Ères ; 2021.
18. Ruszniewski M, Rabier G. L'annonce: dire la maladie grave. Dunod ; 2015.
19. Balint M. Le médecin, son malade et sa maladie. Payot ; 1970.
20. Gargiulo M, Salvador M. Vivre avec une maladie génétique. Albin Michel ; 2009.

#### TIRÉS À PART

B. Beaujard



Avec **m/s**, vivez en direct  
les progrès et débats  
de la biologie et de la médecine

CHAQUE MOIS / AVEC LES ARTICLES DE RÉFÉRENCE DE M/S  
CHAQUE JOUR / SUR [WWW.MEDECINESCIENCES.ORG](http://WWW.MEDECINESCIENCES.ORG)

Abonnez-vous sur  
[www.medecinesciences.org](http://www.medecinesciences.org)