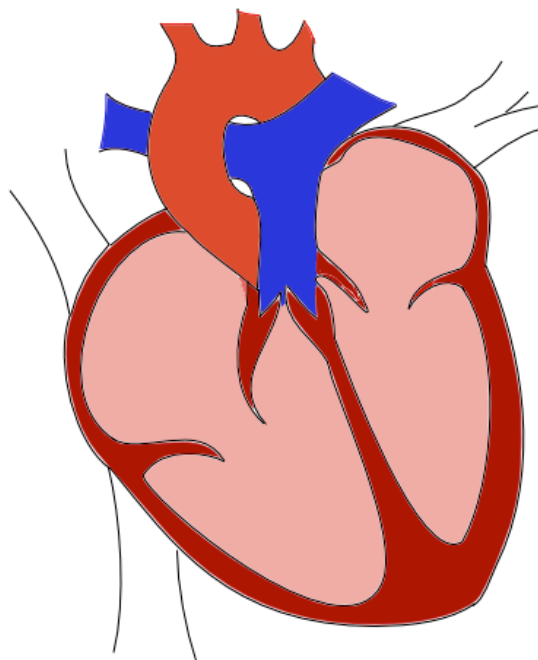


# UN CŒUR QUI (SE) BAT

Les cardiopathies congénitales : quelle prise en charge?



Amélie Philipp, Marie-Ange Bozzini, Valérie Soulier, Marion Amezdroz et Simon Burgermeister

Tuteurs: Véronique Zesiger et Jean Simos

## Table des matières

<b>REMERCIEMENTS</b> .....	<b>3</b>
<b>I. INTRODUCTION</b> .....	<b>4</b>
<b>II. LE CŒUR NORMAL ET LE CHANGEMENT DE CIRCULATION A LA NAISSANCE</b> .....	<b>5</b>
a. Comment fonctionne le cœur et qu'est-ce que la circulation fœtale? .....	5
<b>III. LE DIAGNOSTIC D'UNE MALFORMATION ET SES CONSEQUENCES</b> .....	<b>7</b>
a. Le diagnostic prénatal.....	7
Le suivi d'une grossesse sans facteur de risque .....	7
Le suivi d'une grossesse à risque plus élevé .....	8
Comment se déroule une échocardiographie ?.....	9
L'annonce du diagnostic .....	10
La place du conseil génétique.....	10
Le suivi de la grossesse.....	12
b. Le diagnostic à la naissance.....	12
c. Un choix difficile : celui de l'interruption de grossesse.....	13
Le cadre légal en Suisse.....	13
Les questions éthiques autour le l'interruption de grossesse .....	14
Le déroulement de la prise en charge de l'ITG .....	15
Les parents peuvent-ils récupérer le corps de leur enfant et le déclarer à l'Etat Civil ?..	16
<b>IV. L'ETIOLOGIE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES</b> .....	<b>18</b>
a. Facteurs de risque héréditaires .....	18
b. Facteurs de risque tératogènes.....	19
<b>V. La grossesse, l'accouchement et la prise en charge immédiate du bébé après la naissance</b> .....	<b>19</b>
a. Une grossesse pas comme les autres .....	19
b. Un accouchement organisé à l'avance.....	20
c. La naissance d'un bébé cardiopathe non dépisté in utéro .....	20
d. La séparation entre le bébé et sa maman .....	21
e. Les parents et leurs craintes.....	22
f. L'information donnée aux parents.....	22
<b>VI. LA PRISE EN CHARGE MEDICALE DES DIFFERENTES CARDIOPATHIES CONGENITALES APRES LA NAISSANCE</b> .....	<b>23</b>
a. Qui sont les acteurs impliqués dans la prise en charge et leur rôle?.....	23
Soins palliatifs.....	23
Le cardiologue pédiatre .....	24
Le chirurgien.....	25
Le pédiatre.....	25
Le rôle de l'ensemble des soignants .....	26
b. Quelles sont les différentes cardiopathies congénitales? .....	26
Les cardiopathies obstructives.....	27
La sténose aortique.....	27
La sténose pulmonaire .....	27
La coarctation de l'aorte.....	28
Les cardiopathies à shunt gauche vers droite.....	29
Communication interventriculaire.....	29

Communication interauriculaire .....	30
Persistance du canal artériel .....	31
Défaut du septum atrioventriculaire .....	31
Les cardiopathies à shunt droite vers gauche.....	32
Tétralogie de Fallot .....	32
Transposition des grands vaisseaux.....	32
Persistance du tronc artériel commun.....	33
Atrésie tricuspide .....	33
Retour veineux pulmonaire anormal total.....	34
<b>VII. LA PRISE EN CHARGE FINANCIERE : LES ASSURANCES .....</b>	<b>35</b>
a. Assurance Invalidité : .....	35
b. L'assurance maladie : .....	37
<b>VIII. LES DIFFERENTES ASSOCIATIONS .....</b>	<b>38</b>
a. L'assistante sociale .....	38
b. Cœur battant : .....	39
c. Les Hôpiclowns .....	40
d. Association le P.A.S. (Préparation, Accompagnement et Soutien).....	40
e. Maison des parents Ronald Mcdonald .....	41
f. Association Intervalle-Une maison pour les parents .....	42
g. FSASD- Fondation des Services d'aide et de Soins à Domicile .....	42
h. D.I.P. - Service de Santé de la Jeunesse .....	43
<b>IX. Comment vit-on à l'âge adulte avec une cardiopathie ?.....</b>	<b>45</b>
<b>X. Conclusion : .....</b>	<b>48</b>
<b>XI. Références bibliographiques .....</b>	<b>49</b>
<b>XII. Annexes .....</b>	<b>53</b>
a. Témoignages des familles .....	53
L'histoire de Marco Bühler et sa famille .....	53
L'histoire de L.M. et sa famille.....	56
L'histoire de Roméo et sa famille .....	59
L'histoire de Thalia .....	63
Entretien avec S. M. ....	70
b. Entretiens avec des professionnels de la santé et des membres d'associations	
72	
Association Le P.A.S. (Préparation, Accompagnement, Soutien) .....	72
Entretien avec le Dr Jorge Sierra (chirurgien cardiaque).....	75
Dre Cécile Tissot, Cardiopédiatre, Médecin adjoint en cardiologie pédiatrique .....	77
Mme A.Chilin, Sage-femme aux HUG .....	80
Dre S. Fokstuen, Médecin-génétiennne au CMU.....	84
Entretien avec la Dresse Clinton - Pédopsychiatre du département de l'Enfant et	
l'Adolescent des HUG .....	87
Entretien avec la Dresse Huguette Jody-Brandt, responsable des maladies chroniques au	
Service Santé Jeunesse (SSJ).....	90
Entretien avec la doctoresse Vildana Finci.....	94

## REMERCIEMENTS

Nous aimerions remercier Thalia, L.M., Marco, Roméo, S.M. et leurs familles qui ont accepté de nous rencontrer, qui nous ont raconté leur histoire avec beaucoup de générosité et d'honnêteté. Leurs témoignages nous ont été d'une grande aide dans l'écriture de notre rapport de stage et dans la construction de notre présentation orale.

Un grand merci aux médecins et à la sage-femme qui ont pris de leur temps pour nous expliquer leur rôle dans la prise en charge médicale des enfants cardiopathes :

- Dre C. Tissot, médecin adjointe en cardiopédiatrie (HUG)
- Dre P. Clinton, pédopsychiatre, cheffe de clinique en psychiatrie de liaison de l'enfant et de l'adolescent (HUG)
- Dr J. Sierra, chef de clinique co-responsable de la chirurgie cardiaque pédiatrique (HUG)
- A. Chilin, sage-femme responsable des salles d'accouchement (HUG)
- Dre Siv Fokstuen, médecin généticienne (CMU)
- Dre V. Finci, pathologue clinicienne (CMU)
- Dre H. Jodry-Brandt, Service Santé Jeunesse du Département de l'Instruction Publique, Genève

Nous voudrions remercier également les associations et autres structures qui se sont montrées disponibles pour répondre à nos questions quant à leur rôle dans la vie des enfants cardiopathes et de leurs parents :

- Jean-Claude Demers, Le PAS, Hôpital de l'enfance de Lausanne
- Walter Zecca, Fondation des Services d'Aide et de Soins à Domicile, Genève
- Valérie Geiser, Responsable du groupe de soutien Cœur Battant et membre du comité, qui nous a mis en contact avec les familles.

Un merci particulier à notre tutrice, Véronique Zesiger, pour sa disponibilité, son soutien et ses idées et à notre co-tuteur, Jean Simos.

# I. INTRODUCTION

Dans le cadre de notre stage d'Immersion en Communauté nous avons décidé d'aborder la prise en charge des cardiopathies congénitales en Suisse Romande, depuis le diagnostic jusqu'à l'âge adulte.

Nous avons changé d'avis plusieurs fois au cours de notre réflexion. En effet, au départ nous étions un groupe de trois filles, intéressées par la néonatalogie et la pédiatrie. Nous avons beaucoup aimé l'unité « Cœur et Circulation » en deuxième année, nous nous sommes donc orientées vers les cardiopathies congénitales. Nous voulions aussi ajouter une dimension humanitaire à notre projet, c'est pourquoi nous avons pensé étudier le cas particulier des enfants pris en charge par Terre Des Hommes. Entre temps notre groupe s'est agrandi, deux autres personnes étaient intéressées par ce thème. Nous nous sommes rapidement rendu compte que ces enfants sont protégés par la fondation et que nous n'aurions pas accès au vécu des familles. De plus, d'autres groupes avant nous avaient abordé ce sujet. Nous sommes donc revenus à notre sujet de départ : détailler la prise en charge des enfants cardiopathes en Suisse.

Durant la première semaine, nous avons effectué un « brainstorming » des sujets que nous voulions aborder ainsi que des recherches dans la littérature. Nous avons également contacté les personnes que nous voulions rencontrer. Pendant les deuxième et troisième semaines nous nous sommes rendus aux entretiens avec les familles, les associations et les professionnels de santé. La quatrième semaine était destinée aux derniers entretiens, à la mise en commun de nos travaux, ainsi qu'à la préparation de notre poster et de notre présentation orale. Enfin, nous avons finalisé notre rapport de stage.

En continuant à lire ce texte, vous trouverez de nombreuses informations. Nous traiterons de la physiologie normale du cœur, des différentes cardiopathies existantes, du diagnostic ainsi que de la prise en charge médicale. Nous détaillerons également la prise en charge financière de ces pathologies ainsi que les associations qui soutiennent les familles d'enfants cardiopathes. Enfin, vous pourrez trouver les récits de cinq familles qui ont accepté de témoigner et nos entretiens avec les professionnels.

Nous vous souhaitons bonne lecture !

## II. LE CŒUR NORMAL ET LE CHANGEMENT DE CIRCULATION A LA NAISSANCE

### a. Comment fonctionne le cœur et qu'est-ce que la circulation fœtale?

Le cœur est une pompe qui permet au sang de circuler.

Il fonctionne en propulsant le sang dans deux circulations distinctes mais en série: la circulation systémique et la circulation pulmonaire.

Le sang arrive par les veines caves dans l'oreillette droite. Elle traverse la valve tricuspide qui empêche le retour du sang en arrière, pour rejoindre le ventricule droit. De là, elle est éjectée dans le tronc pulmonaire à travers la valve pulmonaire. Le tronc pulmonaire se sépare en deux artères pulmonaires qui rejoignent les poumons.

Dans les poumons, le sang est oxygéné et se vide de son dioxyde de carbone, ou CO<sub>2</sub>. Le sang riche en oxygène peut alors retourner au cœur par les veines pulmonaires. C'est la fin de la circulation pulmonaire.

Une fois de retour dans le cœur, le sang se trouve dans l'oreillette gauche, qui l'envoie dans le ventricule gauche à travers la valve mitrale. Le ventricule propulse le sang dans l'aorte, depuis laquelle il passera dans le corps entier avant de retourner au cœur par les veines cave. De l'aorte aux veines caves, le sang se trouve dans la circulation systémique.

Les pressions ne sont pas les mêmes dans les circulations systémique et pulmonaire. La pression est beaucoup plus élevée dans la circulation systémique. Par contre, les débits sont égaux.

Durant la vie fœtale, ce ne sont pas les poumons mais c'est le placenta qui oxygène le sang. Le débit pulmonaire peut donc être beaucoup plus faible. Pour se faire, des shunts sont établis entre les oreillettes (foramen ovale) et entre le tronc pulmonaire et l'aorte (canal artériel). La pression est plus élevée dans la circulation pulmonaire que dans la circulation systémique car les alvéoles sont fermées, ce qui crée une résistance élevée. Le sang a donc tendance à éviter les poumons en passant de la circulation pulmonaire à la circulation systémique, c'est-à-dire de droite à gauche.

A la naissance, ces shunts doivent se fermer. La première respiration de l'enfant ouvre les alvéoles, diminuant ainsi la pression dans la circulation pulmonaire. Le foramen ovale est fermé par ce changement de pression. La stimulation de la fermeture du canal artériel est chimique : premièrement, le flux s'inverse à

cause du changement de pression, faisant passer le sang de l'aorte au tronc pulmonaire. Le sang qui y coule est donc riche en oxygène, qui est un stimulant de la fermeture de ce shunt. Deuxièmement, c'est l'absence des prostaglandines qui ont pour rôle de maintenir le canal ouvert durant la grossesse. A la naissance, le taux de prostaglandines chute car elles sont produites par le placenta et dégradées par les poumons. Or, l'enfant n'est pas lié au placenta et ses poumons deviennent fonctionnels. Le canal artériel se ferme et il ne reste plus de shunt entre les deux circulations.

### III. LE DIAGNOSTIC D'UNE MALFORMATION ET SES CONSEQUENCES

#### a. Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal est un ensemble de pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection grave. Il vise à rassurer les couples appartenant à un groupe à risque sur la santé de leur futur enfant. Si le diagnostic est positif, il permet d'élargir les solutions : interrompre la grossesse si la pathologie est trop grave ou continuer la grossesse et permettre une préparation psychologique à l'accouchement pour le couple et médicale. En effet, il faut organiser la naissance dans un lieu adapté, organiser la prise en charge néonatale pour améliorer le pronostic. Les parents peuvent aussi décider de mener la grossesse à terme mais refuser l'acharnement thérapeutique. Les médecins se limiteront alors aux soins palliatifs.

Il est important de préciser que toutes les malformations cardiaques ne peuvent pas être diagnostiquées avant la naissance. Ceci dépend de leur complexité, de l'expérience de l'échographiste, de la présentation du fœtus, de la quantité de liquide amniotique, de l'obésité maternelle etc. Le taux de dépistage prénatal varie entre 10 et 50% selon les équipes.

A Genève environ 80% des cardiopathies sont dépistées avant la naissance selon la doctoresse Tissot.

#### Le suivi d'une grossesse sans facteur de risque

Lors du suivi de grossesse normale, une analyse de l'anatomie du cœur fœtal est toujours effectuée. La technique utilisée est l'échographie, elle utilise les ultrasons, des ondes qui ne sont pas nocives, ni pour la future maman ni pour le fœtus.

La **première échographie** est réalisée entre la 11<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée. Elle permet de confirmer la grossesse, de détecter les grossesses multiples et de définir le terme avec plus de précision. A ce stade de développement de l'embryon, le cœur est formé mais trop petit pour être visualisé correctement. Une mesure de la clarté nucale est toujours effectuée. C'est une zone qui apparaît noire à l'échographie, elle correspond à un petit décollement entre la peau et la colonne vertébrale du bébé. Tous les fœtus présentent une clarté nucale au premier trimestre, elle disparaît ensuite. Une clarté nucale plus grande que la norme peut être un signe d'appel pour la trisomie



21, une malformation cardiaque ou autre. Attention, elle peut aussi être augmentée chez un fœtus sain. C'est donc un signe aspécifique mais s'il est présent des examens complémentaires sont proposés aux futurs parents. Parmi eux on peut relever : l'échocardiographie précoce (16 SA), l'amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique à 15 SA) ou la choriocentèse (prélèvement de ce qui va devenir le placenta à 10-12 SA). A partir des deux derniers examens le médecin généticien peut établir un caryotype (carte des chromosomes permettant de les dénombrer et de vérifier leur structure). L'amniocentèse et la choriocentèse ne sont pas sans risque, dans 1% des cas elles peuvent provoquer une fausse-couche.

La **deuxième échographie**, appelée également échographie morphologique est réalisée entre 20 et 22 semaines d'aménorrhée. Lors de cet examen l'échographiste évalue la croissance et la mobilité du fœtus, les annexes (placenta, volume de liquide amniotique) et la morphologie de certains organes (cerveau, moelle épinière, reins, vessie, cœur, membres et visage).

C'est donc à ce stade du développement embryonnaire qu'une analyse plus approfondie du cœur est possible : il est assez gros (environ la taille d'une olive) et le fœtus bouge bien, permettant ainsi d'obtenir une grande variété d'incidences. On appelle cet examen une échocardiographie.

**L'échographie du troisième trimestre**, entre 32 et 34 semaines d'aménorrhée permet de contrôler la croissance du fœtus, sa position, sa mobilité, la position du placenta, la quantité de liquide amniotique et parfois de diagnostiquer certaines malformations apparaissant tardivement.

### Le suivi d'une grossesse à risque plus élevé

Si la future mère présente un des facteurs de risque (voir *IV. L'étiologie des cardiopathies congénitales* ci-après) ou qu'un membre de la famille est atteint d'une malformation cardiaque le risque pour l'enfant à venir est plus grand que celui de la population mais **il y a beaucoup plus de chances pour que tout se passe bien**. Les futurs parents sont toujours inquiets, surtout si leur aîné est malade. Le but de l'équipe médicale est donc de les rassurer pour que la suite de la grossesse se passe le plus sereinement possible. Pour cela une échocardiographie à l'aide d'une sonde transvaginale à haute fréquence peut être réalisée dès la fin du premier trimestre. L'augmentation de la résolution des sondes permet également d'effectuer une échocardiographie transabdominale dès la 15<sup>e</sup> ou 16<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.

## Comment se déroule une échocardiographie ?

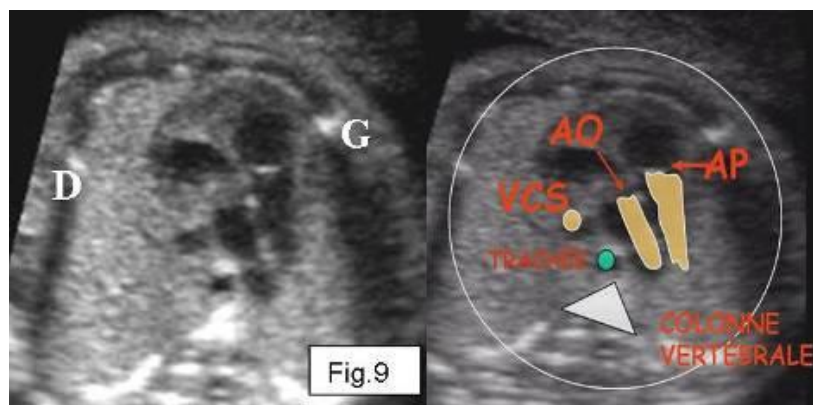
L'examen commence par la localisation du fœtus et du cœur dans le thorax. En routine, l'étude de trois coupes permettrait d'éliminer environ 80% des malformations cardiaques, selon l'expérience de l'échographe. Dans un centre de cardiologie fœtale, spécificité et valeur prédictive (positive et négative) se situent au-dessus de 95%.

1. Coupe des 4 cavités (coupe transversale du thorax) : On analyse la taille des ventricules et des oreillettes, les cloisons interauriculaire et interventriculaire, les valves auriculo-ventriculaires, le foramen ovale et sa valve. Le rythme cardiaque doit être régulier, entre 120 et 180 battements par minute. Des ralentissements peuvent être observés en fonction des mouvements du fœtus.



**Figure 1 : Coupe 4 cavités d'un cœur fœtal**

2. Coupe avec 3 vaisseaux en parallèle : aorte, artère pulmonaire et veine cave supérieure. Cette coupe permet d'éliminer la Transposition des Gros Vaisseaux.



**Figure 2 : Coupe des 3 vaisseaux d'un cœur fœtal**

3. Le croisement des gros vaisseaux. L'échographe analyse la position, la dimension et la bifurcation des gros vaisseaux.

Un doppler est également effectué, il permet de mesurer la direction et la vitesse du flux sanguin au niveau des 4 valves, du foramen ovale et du canal artériel.

### L'annonce du diagnostic

Si l'obstétricien voit une anomalie il réfère sa patiente à un cardiologue pédiatre spécialisé dans l'échographie prénatale. Aux HUG à Genève c'est la Doctoresse Tissot qui prend en charge ces femmes. Elle essaye de voir le couple le plus rapidement possible, dans la journée suivante généralement. Elle réalise une échocardiographie complète et plus précise pour déterminer le type de malformation. Le diagnostic est le plus souvent précis mais certains éléments peuvent rester incertains dus à la technique, au poids de la maman, à la position du fœtus... La cardiopédiatre doit ensuite annoncer le diagnostic. Dans la majorité des cas le gynécologue a averti les parents du problème de leur enfant. Leur travail de deuil de l'enfant idéal a commencé et le travail d'information de la cardiologue pédiatre en est facilité. Son rôle est alors d'expliquer le fonctionnement normal du cœur ; le problème avec le cœur de leur bébé et l'intervention chirurgicale qui sera faite après sa naissance. Les supports principaux utilisés sont les dessins et les brochures. Il faut également préciser le pronostic pour cet enfant, son espérance de vie et les éventuelles séquelles qu'il pourrait avoir. Beaucoup d'informations sont transmises aux parents lors de cette consultation et ils doivent « digérer » tout cela. Le but de cet entretien est également de les mettre en confiance afin qu'ils se sentent à l'aise pour poser toutes leurs questions et demander de l'aide en cas de besoin. La cardiopédiatre les met également en garde contre les blogs ou les sites internet qui ne donnent pas toujours des informations utiles et vraies.

Le vécu de cet entretien dépend des couples. Chez la plupart la future mère culpabilise énormément, se demande ce qu'elle a fait de mal ou ce qu'elle a mangé pour que cela arrive. La mission du médecin est alors de la déculpabiliser.

Certains couples sont soulagés de savoir à l'avance pour pouvoir se préparer. D'autres sont en colère car ils auraient mieux vécu la grossesse s'ils ne l'avaient pas su. La pédopsychiatre qui travaille avec C. Tissot constate que ceux qui en ont connaissance avant la naissance sont moins stressés, moins angoissés par la suite.

### La place du conseil génétique

La Doctoresse Siv Fokstuen nous a expliqué qu'il existe des centaines d'anomalies génétiques, qu'elles soient chromosomiques (anomalie du nombre ou

de la structure des chromosomes), monogéniques (implication d'un gène défectueux) ou mitochondriales (transmission par la mère), pouvant causer une cardiopathie. Ceci pose donc un problème pour établir un diagnostic anténatal précis. La grande majorité des cardiopathies congénitales sont dites isolées : elles sont multifactorielles. Elles concernent uniquement le cœur, contrairement aux syndromes qui associent plusieurs signes. Par exemple, le syndrome de DiGeorge est dû à une microdélétion sur le chromosome 22 (22q11) : une petite partie du chromosome 22 manque. Ce syndrome associe une grande variété de signes cliniques, dont une difficulté d'apprentissage, une malformation cardiaque (dans 76% des cas), une anomalie du palais... Le phénotype est très variable entre les individus, ce qui pose problème pour établir un pronostic anténatal.

Si la malformation cardiaque est complexe ou fait fréquemment partie d'un grand syndrome une amniocentèse est proposée au couple. Le médecin généticien effectue alors des tests plus approfondis.

Une fois les tests de dépistage réalisés un conseil génétique est proposé aux futurs parents. Pour commencer le généticien explore les connaissances du couple sur la pathologie suspectée. A-t-il été informé que l'enfant pouvait avoir un problème cardiaque ? Que savent-ils de ce problème ?

Dans un second temps, l'histoire familiale est investiguée. Il est important de savoir si un membre de la famille a un problème au cœur, si la mère a été exposée à des agents tératogènes ou infectieux (rubéole) pendant le début de la grossesse. Cette investigation permet aussi au médecin de se rendre compte de la dynamique familiale, de la personnalité des parents.

Ensuite, le conseiller génétique retrace les événements qui ont conduit le personnel médical à suspecter cette anomalie (échographies, tests génétiques...). Des explications des bases de la génétique, pertinentes par rapport au problème, sont données. Par exemple, ce qu'est une carte chromosomique, que certains chromosomes peuvent avoir une partie manquante (DiGeorge).

Puis les parents sont informés du pronostic, établi d'après la littérature, ainsi que des conséquences pour la vie future de l'enfant.

Finalement, le médecin répond aux questions que se posent les parents.

Le but de l'entretien est de donner aux parents une information complète et neutre sur la pathologie, le pronostic, les conséquences... pour qu'ils puissent décider de poursuivre ou non la grossesse. Il est important d'expliquer aux parents que l'échographie n'est pas une technique infallible : certains signes peuvent passer inaperçus ou au contraire leur gravité peut être surestimée. D'autre part, lors de syndromes polymalformatifs il est impossible de prévoir certains symptômes. Par exemple, s'il y aura un retard psychomoteur ou mental chez l'enfant.

Le bilan définitif se fait donc après la naissance. En cela, ces couples ne diffèrent pas des couples sans cardiopathie détectée.

La consultation de conseil génétique est importante, particulièrement pour les couples dont le premier enfant est malade. Les parents se demandent toujours quel est le risque s'ils veulent avoir un deuxième enfant. Leur risque est plus élevé que celui de la population normale mais il faut les informer que la grossesse sera suivie autrement. Si la cause génétique a été établie pour le premier enfant une amniocentèse sera réalisée systématiquement au premier trimestre pour la grossesse suivante et l'échocardiographie sera effectuée plus précocement (dès 15-16 SA).

### Le suivi de la grossesse

Aux HUG la Dre Tissot fixe toujours un rendez-vous deux semaines après l'annonce du diagnostic. Les parents ont eu le temps de réfléchir et se posent souvent beaucoup de questions après coup. Par la suite les consultations ont lieu toutes les six semaines. A chacune d'elles la cardiologue réalise une échographie pour suivre l'évolution du cœur de bébé. Ces consultations permettent également de rediscuter les points abordés lors de l'annonce du diagnostic et de poser les questions qui viennent au fur et à mesure. Dans le cas d'une malformation cardiaque complexe une amniocentèse est proposée aux parents pour effectuer un caryotype et dépister la délétion 22q11. S'il n'y a pas d'autres malformations associées les analyses génétiques ne sont pas obligatoires.

La doctoresse Tissot peut orienter les parents qui le souhaitent vers « ses modèles d'enfants cardiopathes ». Ce sont des familles dont l'enfant est déjà plus âgé et qui sont passées par ces mêmes étapes et ces mêmes angoisses. Ils sont d'accords de rencontrer d'autres familles pour leur parler de leur parcours. Cette proposition est acceptée par environ 75% des couples. Le quart restant ne préfère pas, de peur d'être angoissés. A Lausanne c'est l'association Cœur Battant qui a pour mission de mettre en contact les parents.

Vers la fin de la grossesse C. Tissot dirige les parents vers le chirurgien cardiaque pédiatrique qui opérera l'enfant. Celui-ci leur expliquera la prise en charge chirurgicale et répondra à leurs questions. Une visite du service de néonatalogie est également possible en fin de grossesse pour que les parents puissent voir où sera hospitalisé leur enfant et pour diminuer leur stress.

### **b. Le diagnostic à la naissance**

Dans environ 20% des cas à Genève la malformation passe inaperçue lors des échographies. C'est à la naissance que la cardiopathie est soupçonnée par la présence d'un souffle à l'auscultation, d'une cyanose (coloration bleuté de la peau,

des lèvres, de la langue, des ongles) ou d'une dyspnée (difficultés à respirer, essoufflement). Le cardiologue pédiatre doit alors effectuer 3 examens complémentaires : ECG (enregistrement de l'activité électrique du cœur), radiographie du thorax et échocardiographie.

Chez les quatre familles que nous avons rencontrées aucun des enfants n'avait été diagnostiqué avant la naissance. Pour les parents c'est un choc. Chez la plupart d'entre eux la première réaction est la même : le cœur est un organe vital, s'il est malformé leur enfant ne pourra pas survivre. Puis tout s'enchaîne. Si l'enfant est né dans un hôpital périphérique il faut le transférer par ambulance ou hélicoptère dans un centre plus grand qui aura le matériel et les infrastructures nécessaires pour le prendre en charge. Il doit donc être séparé de ses parents temporairement, le temps qu'ils le rejoignent. Le cardiopédiatre doit leur faire part du diagnostic et leur donner les mêmes explications que lorsque le diagnostic est posé pendant la grossesse. La différence de taille est le temps à disposition pour intégrer toutes ces informations.

Une famille nous a dit avoir regretté que le diagnostic n'ait pas été posé plus tôt car la prise en charge à la naissance aurait été meilleure et leur enfant aurait eu moins de complications. Mais d'un autre côté la maman nous disait qu'au moins elle a pu vivre sereinement sa grossesse, sans avoir à prendre la lourde décision de l'interruption. Toutes les familles qui nous ont apporté leur témoignage nous disent ne rien regretter, que si c'était à refaire ils ne changeraient rien. Cette épreuve les a fait grandir et a changé leur façon de voir les choses.

### **c. Un choix difficile : celui de l'interruption de grossesse**

Il y a encore quelques années l'intérêt premier du dépistage anténatal était de pouvoir planifier l'accouchement et la prise en charge médicale périnatale du bébé dans un centre spécialisé afin d'améliorer son pronostic. De nos jours cet objectif reste d'actualité mais un autre intérêt s'ajoute : celui de pouvoir interrompre la grossesse. Ceci peut être envisagé en accord avec l'équipe médicale et si les parents en font la demande.

#### **Le cadre légal en Suisse**

Le code pénal Suisse indique que l'interruption volontaire de grossesse est autorisée jusqu'à 12 semaines d'aménorrhée si la femme « *invoque [par écrit] qu'elle se trouve en situation de détresse* ». Le médecin doit « *au préalable s'entretenir lui-même de manière approfondie avec la femme et la conseiller* ». (Code pénal Suisse, modification du 23 mars 2001).

**Art. 119: Interruption de grossesse non punissable** Code pénal Suisse, modification du 23 mars 2001

*1 L'interruption de grossesse n'est pas punissable si un avis médical démontre qu'elle est nécessaire pour écarter le danger d'une atteinte grave à l'intégrité physique ou d'un état de détresse profonde de la femme enceinte. Le danger devra être d'autant plus grave que la grossesse est avancée.*

**Art. 6 : Lésion de l'enfant.** Loi Fédérale sur la protection de la grossesse et le caractère punissable de son interruption du 24 juin 1977.

*1. L'interruption de la grossesse n'est pas punissable lorsqu'elle a été exécutée en milieu hospitalier ou dans des conditions médicalement équivalentes par un médecin diplômé et autorisé à exercer sa profession en Suisse, sur présentation d'un avis conforme, s'il existe pour l'enfant un danger sérieux de lésions psychiques, ou physiques graves et durables.*

*2. L'intervention n'est licite que si la personne enceinte y consent par écrit. Le consentement écrit du représentant légal de la personne enceinte est requis, si elle est incapable de discernement.*

Les textes de loi que nous avons trouvés ne précisent pas s'il y a un délai limite pour l'interruption thérapeutique de grossesse (ITG), c'est-à-dire après 12 SA. Nous avons donc interrogé des médecins qui nous ont indiqué que l'interruption de grossesse est autorisée, selon la loi, jusqu'à 6 mois de grossesse ou jusqu'à un poids fœtal de 500g. Cette limite étant floue, il a été décidé que le délai serait fixé aux HUG à 22 semaines d'aménorrhée. Cependant, il peut y avoir des exceptions au cas par cas (aggravation de la pathologie, diagnostic fait tardivement ou changement d'avis des futurs parents). Les couples sont encadrés par une équipe composée de la cardiopédiatre et de la généticienne lorsqu'ils sont face à cette décision. Elles donnent toutes les informations utiles aux parents et de façon neutre. Elles doivent leur expliquer le diagnostic, la prise en charge et ses risques, l'espérance de vie et le pronostic. Elles complètent ces informations par des chiffres tirés de la littérature. Au final c'est aux parents de décider.

### Les questions éthiques autour le l'interruption de grossesse

Beaucoup de questions éthiques se posent autour de l'interruption de grossesse. C. Tissot nous a expliqué que pour certaines pathologies à « ventricule unique » elle est acceptée car la prise en charge est lourde et le pronostic peu favorable dans les cas graves. 95% de ces grossesses sont interrompues. Par contre pour les pathologies « biventriculaires » le pronostic est très bon et l'interruption discutable. Il arrive que l'équipe médicale refuse l'interruption. Dans ce cas les

couples vont ailleurs. De nombreux facteurs rentrent en compte dans la prise d'une telle décision. Elle dépend beaucoup du premier contact avec le gynécologue : s'il est optimiste ou non, de la vision de la société, de la réaction de l'entourage, des « a priori » qu'ils ont (un enfant cardiopathe serait grabataire, ne pourrait pas bouger...), des autres enfants du couple (avec ou sans malformation), de l'histoire médicale antérieure des parents...

### Le déroulement de la prise en charge de l'ITG

Le choix de l'interruption de grossesse pour raison médicale est toujours très difficile pour les familles. Beaucoup de sentiments douloureux surgissent : le chagrin de devoir se séparer d'un enfant qu'ils ont voulu et qu'ils se sont déjà imaginé, la culpabilité d'arrêter l'existence de cet enfant et de ne pas pouvoir l'accepter tel qu'il est, la blessure narcissique de « ne pas avoir réussi à faire un enfant conforme à la normalité », parfois même de la colère envers ce fœtus qui « les oblige » à éprouver tous ces sentiments douloureux. Il est donc important que la prise en charge soit adéquate. Elle peut varier selon les hôpitaux.

Il y a d'abord un entretien pré-ITG : il fait suite à la consultation d'expertise, pendant laquelle le couple a pris sa décision. Son but est d'expliquer au couple le plus précisément possible le déroulement de l'intervention et l'après. Comment l'accouchement va-t-il se dérouler ? Quelle prise en charge de la douleur sera mise en place ? Quels médicaments seront utilisés et quels effets produiront-ils ? Comment gérer la suite de couche ? Des questions plus délicates, que se posent souvent les parents sans oser les exprimer, seront abordées : à quel moment le fœtus décède-t-il ? Est-ce qu'il souffre ? Quels soins lui prodigue l'équipe médicale ? A quoi ressemblera-t-il ? Les parents pourront-ils le voir, le toucher, le porter ? Que deviendra le corps ?

Vient ensuite l'interruption : Le plus souvent elle est réalisée par un déclenchement du travail suivi par un accouchement par voie basse. L'anesthésie a un rôle essentiel dans cette prise en charge. Les sages-femmes jouent également un rôle prépondérant auprès de ces couples : elles surveillent le travail et partagent les émotions des parents. Elles s'occupent du bébé une fois qu'il est né : le pèsent, le mesurent, le lavent, l'habillent et le présentent aux parents. Elles organisent également le retour à domicile.

Si le couple a donné son accord pour une autopsie, le bébé est emmené au service de pathologie. Cet examen permet de savoir si d'autres anomalies sont associées à la malformation cardiaque (syndrome polymalformatif d'origine génétique) ou si elle est isolée. L'autopsie n'est jamais obligatoire. Elle est faite uniquement si les parents ont signé une autorisation écrite. Il arrive que certains parents souhaitent faire uniquement un examen non invasif. Dans ce cas le médecin



pathologue effectue seulement un examen clinique externe et des radiographies. Ceci permet déjà d'avoir de nombreuses informations (nature de la malformation cardiaque, présence d'autres signes).

Deux à trois mois après l'interruption de grossesse une consultation de conseil génétique est organisée. Ce délai est nécessaire pour le couple : il a pu commencer le processus de deuil et est plus réceptif aux informations transmises. Pour le médecin généticien qui les reçoit ce délai lui permet de consulter les résultats des examens prénataux, de l'autopsie et de mettre à jour ses connaissances. Le généticien interroge les parents sur leurs antécédents familiaux, si ce n'est pas déjà fait. Le but de cette consultation est de confirmer le diagnostic, de déterminer si l'origine est héréditaire, de les informer sur le risque de récurrence s'ils veulent d'autres enfants et des moyens qui peuvent être mis en œuvre lors des grossesses futures pour dépister précocement la pathologie.

### Les parents peuvent-ils récupérer le corps de leur enfant et le déclarer à l'Etat Civil ?

C'est une question que nous avons posée à la doctoresse Finci, pathologue clinicienne. Les chefs de service d'obstétrique, de pathologie, de médecine légale et de néonatalogie ont fait paraître un ordre de service en septembre 2008 répondant à ces questions :

- *« L'âge gestationnel d'inscription à l'Etat Civil d'un enfant mort-né sera adapté de la limite existante de 24 semaines d'aménorrhée à 22 semaines d'aménorrhée. »*
- *« **Enfant né vivant puis décédé de plus de 22 SA** : Acte de naissance et acte de décès obligatoires. Acquisition d'une personnalité juridique. Obligation d'inhumation par les parents [...] ».*
- *« **Fœtus de moins de 22 semaines d'aménorrhée** : Pas d'acte de naissance possible : pas d'inscription à l'Etat Civil. Possibilité d'inhumer sur demande parentale après production d'un certificat de non vie par l'Institut de Médecine Légale. Un certificat d'accouchement sans valeur légale peut être établi par l'équipe en charge du couple. »*
- *« **Enfant mort-né après 22 semaines d'aménorrhée** : obligation de déclaration de naissance : précision d'enfant mort-né ; obligation d'inhumation ».*

Pour résumer, si l'interruption de grossesse a lieu après 22 SA les parents doivent récupérer le corps de leur enfant et l'inhumer. Avant 22 SA et si les parents ne souhaitent pas ou ne peuvent pas récupérer le corps du bébé il sera incinéré.

Un projet de « jardin du souvenir » où les cendres des enfants pourraient être dispersées est en cours d'élaboration à Genève. Cependant, chaque année depuis 3 ans une cérémonie du souvenir est organisée à l'hôpital pour que les parents des fœtus de plus ou moins de 22 SA puissent se recueillir.

## IV. L'ETIOLOGIE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES

La grande majorité des malformations cardiaques congénitales apparaît de manière sporadique et inattendue. L'étiologie est en générale multifactorielle : des facteurs héréditaires et environnementaux sont en jeu. Cependant, certaines malformations cardiaques peuvent être associées à des syndromes ou des malformations chromosomiques spécifiques. Des facteurs tératogènes ont aussi été mis en évidence. Certaines malformations sont plus présentes chez les filles (la communication interatriale ou la persistance du canal artériel par exemple), d'autres sont plus présentes chez les garçons (comme la coarctation de l'aorte ou la transposition des grands vaisseaux).

### a. Facteurs de risque héréditaires

L'origine héréditaire d'une malformation congénitale de type mendélienne reste exceptionnelle. Elle est associée à certains syndromes et constitue un signe parmi d'autres dans un tableau clinique en général très varié. Dans le syndrome de Marfan par exemple, qui se transmet de manière autosomique dominante, on trouve une dilatation et une régurgitation aortique. Le syndrome de Holt-Oram est un autre exemple. Il se transmet aussi de manière autosomique dominante et une communication interatriale est associée à une malformation des mains.

10% des bébés cardiopathes congénitaux nés vivants présentent une anomalie chromosomique. Une délétion partielle du chromosome 22 (22q11) est associée à une malformation conotruncale. Elle peut par exemple se manifester dans une tétralogie de Fallot. 40% des enfants présentant une trisomie 21 ont un canal atrioventriculaire. Pour le syndrome de Turner, 10% des enfants présentant ce chromosome X unique (45X) ont une coarctation de l'aorte et/ou une sténose valvulaire aortique.

Lorsqu'un enfant naît avec une cardiopathie congénitale, le risque pour les parents d'avoir un autre enfant avec une malformation cardiaque est trois fois plus grand. Il passe de 0.8 à 2 ou 3%. Le risque pour un enfant de cardiopathe est aussi accru et se situe entre 3 et 6%.

## **b. Facteurs de risque tératogènes**

Certains agents tératogènes peuvent causer une malformation cardiaque chez un fœtus souvent prédisposé génétiquement. Le virus de la rubéole est connu pour causer ce type de malformation. Des médicaments peuvent aussi être dangereux, comme certains antiépileptiques et certaines hormones progestatives. En cas d'alcoolisme maternel, une cardiopathie est présente dans 30% des syndromes d'alcoolisation foetale. Le diabète maternel est aussi associé dans 3 à 5% des cas à une communication interventriculaire, une coarctation de l'aorte ou une transposition des grands vaisseaux chez le nouveau-né.

## **V. La grossesse, l'accouchement et la prise en charge immédiate du bébé après la naissance**

### **a. Une grossesse pas comme les autres**

Lorsqu'une malformation cardiovasculaire est dépistée chez le foetus, le suivi de la grossesse change. Une prise en charge multidisciplinaire s'organise autour de la future maman et de son bébé. Les gynécologues, pédiatres, cardiopédiatres et chirurgiens entre autres se consultent. Des investigations supplémentaires sont demandées. Les échographies et les contrôles se font plus nombreux pour surveiller l'état de santé du bébé et planifier sa prise en charge postnatale.

Le danger principal pour le foetus lors de certaines cardiopathies congénitales est la mort in utéro. Celle-ci peut survenir lorsque le cœur se met à décompenser. Les conséquences de cette décompensation sont alors une anasarque (un œdème généralisé). Heureusement, ce cas de figure reste rare.

La grossesse est maintenue jusqu'à terme dans la mesure du possible. Cependant, une décompensation cardiaque ou une anémie sont des indications à pratiquer une césarienne, même prématurément. Lors d'une urgence vitale, la césarienne est préférée à l'accouchement provoqué par voie basse car elle est beaucoup plus rapide. Mais encore une fois, ceci reste rare.

## **b. Un accouchement organisé à l'avance**

Sauf indication contraire, l'accouchement se déroule par voie basse. La péridurale est plus souvent demandée lorsque la maman sait que son enfant est malade. L'angoisse rend en effet les douleurs plus insupportables. De plus, une surveillance étroite de l'état de santé du fœtus est mise en place pendant la période de travail.

Les personnes devant être présentes pendant l'accouchement sont déterminées à l'avance. Il s'agit en général des pédiatres interne et chef de clinique. D'autres médecins peuvent aussi être appelés si besoin, comme le cardiologue pédiatre ou le chirurgien cardiaque. Les numéros des personnes à contacter sont notés sur le dossier de la maman. Une sage-femme expérimentée et un gynécologue sont aussi présents, dans la mesure du possible. On évite la présence d'étudiants, car il s'agit souvent d'une situation stressante pour les parents.

## **c. La naissance d'un bébé cardiopathe non dépisté in utero**

Parfois, le diagnostic de la malformation n'est pas établi avant la naissance. Les signes de la pathologie, une cyanose et une hypotonie, sont alors vus d'abord par les sages-femmes. Le pédiatre, qui n'est présent que lors d'une césarienne ou d'un accouchement avec forceps ou ventouse, est appelé en urgence. En attendant son arrivée, les sages-femmes amènent le bébé en salle de réanimation qui se trouve à côté de la salle d'accouchement. Elles posent le masque à oxygène et le saturomètre. Elles surveillent la saturation en oxygène et la tension artérielle.

Quelques minutes après, le pédiatre et une infirmière spécialisée en néonatalogie sont auprès du petit cardiopathe. Le pédiatre ausculte tout d'abord le bébé et procède au reste de l'examen. Il effectue, entre autres, un électrocardiogramme pour vérifier l'état du cœur. L'infirmière relaie la sage-femme auprès du bébé. Celle-ci revient auprès de la maman pour lui donner les soins post-partum. Dès lors, la sage-femme fait la navette entre la salle d'accouchement et la salle de réanimation pour informer les parents de l'évolution de la prise en charge. Le papa reste en général auprès de la maman.

Il est à noter, cependant, que lorsqu'un enfant cyanose et devient hypotonique après la naissance, la malformation cardiaque n'est pas la première chose à laquelle on pense. En effet, il est fréquent que le bébé fasse un retour en

circulation fœtale. Dans ce cas, le nouveau-né est ventilé et récupère en général rapidement.

Des investigations supplémentaires sont demandées si le pédiatre trouve une anomalie à l'auscultation ou à l'électrocardiogramme. Le cardiologue pédiatre effectue une échographie cardiaque pour poser le diagnostic définitif. Des prostaglandines peuvent être prescrites suivant le type de malformation et le niveau de saturation en oxygène du bébé. Celles-ci maintiennent le canal artériel ouvert. Les différents intervenants du personnel médical se réunissent pour discuter de la suite de la prise en charge du nouveau-né. Une chirurgie cardiaque peut éventuellement être planifiée. Ensuite, l'enfant est hospitalisé dans le service de néonatalogie ou aux soins intensifs suivant le degré de surveillance et le genre de soins dont il doit bénéficier.

#### **d. La séparation entre le bébé et sa maman**

Lorsque, dès la naissance, l'enfant doit être pris en charge pour des soins néonataux, le bébé ne peut pas rester auprès de ses parents. C'est pour eux une dure épreuve car la peine de la séparation vient s'ajouter à l'inquiétude. De plus, la maman ne peut souvent pas se rendre dans l'immédiat au service de néonatalogie ou aux soins intensifs. Elle doit d'abord se remettre de l'accouchement. Les infirmières lui proposent donc de faire des photos et des vidéos du nouveau-né.

Le temps de visite pour les parents n'est pas limité, que ce soit dans le service de néonatalogie ou des soins intensifs. Ils peuvent rester auprès de leur petit autant de temps qu'ils le désirent, participer aux soins etc. Le reste de la famille a aussi la possibilité de voir le bébé lorsqu'il se trouve dans le service de néonatalogie. Dans le service des soins intensifs par contre, l'accès à la parenté est plus restreint, surtout aux enfants. En effet, l'environnement est beaucoup plus impressionnant qu'en néonatalogie : Le bébé peut par exemple être intubé.

Un bébé hospitalisé peut tout à fait être nourri au lait maternel, même lorsqu'il est alimenté à l'aide d'une sonde gastrique. Le personnel médical conseille vivement à la maman de tirer son lait.

### **e. Les parents et leurs craintes**

Lorsque les parents apprennent la maladie de leur enfant, maintes questions et angoisses se bousculent dans leur tête. La première crainte est généralement celle de la mort du bébé et celle de l'acharnement thérapeutique à la naissance. L'angoisse de la souffrance de l'enfant vient souvent dans un deuxième temps, lorsque les parents le voient avec les perfusions et les autres dispositifs de soin. Les autres questions qui surgissent sont les suivantes : Est-ce qu'il y aura des séquelles ? Est-ce que ce sera un enfant comme les autres ? Est-ce qu'il pourra vivre normalement et suivre l'école ? Etc. Le personnel médical est à l'écoute des parents. Il leur donne la possibilité, lors des différents entretiens, d'exprimer leurs craintes et de poser des questions. Les parents peuvent aussi appeler un médecin lorsqu'ils éprouvent une grande insécurité.

### **f. L'information donnée aux parents**

Le personnel médical effectue un grand travail d'information auprès des parents, pendant la grossesse ainsi qu'après l'accouchement. Les parents se voient le plus souvent confrontés à une pathologie dont ils n'ont jamais entendu parler. Le personnel soignant leur parle alors de la malformation, du pronostic de survie, de la vie future de l'enfant si possible, du suivi médical à long terme éventuellement, des choix thérapeutiques etc. Le vocabulaire est choisi en fonction du degré de connaissance des parents. L'information est donnée en petite quantité pour qu'ils ne se sentent pas submergés. Dans leurs propos, le personnel médical essaie de rester le plus réaliste possible. Il est attentif à ne pas être trop optimiste ou trop pessimiste, en laissant cependant de l'espoir lorsque cela est possible.

Les parents font partie intégrante de la prise en charge et aucune décision thérapeutique ne s'effectue sans qu'ils aient donné leur accord. Ils sont constamment mis à jour sur l'état de santé de leur enfant, ce qui en général les rassure. La communication est pour cela primordiale entre les différents intervenants du personnel médical. Ils doivent eux aussi être attentifs à être bien informés pour ne pas se contredire lorsqu'ils donnent une information aux parents.

## **VI. LA PRISE EN CHARGE MEDICALE DES DIFFERENTES CARDIOPATHIES CONGENITALES APRES LA NAISSANCE**

La prise en charge des cardiopathies congénitales dépend beaucoup du type de cardiopathie et de leur gravité. Chez chaque patient, la prise en charge devra être personnalisée selon l'impact que la malformation a sur lui.

Pour comprendre comment marche la prise en charge médicale, il faut d'abord connaître les différentes pathologies qui existent, les acteurs qui entrent en jeu et ce qu'on peut attendre comme résultats.

### **a. Qui sont les acteurs impliqués dans la prise en charge et leur rôle?**

Après l'accouchement, l'enfant est pris en charge par une équipe de néonatalogues et d'autres médecins si nécessaire. Ces médecins attendent dans une pièce voisine de la salle d'accouchement pour ne pas déranger la mère. Une fois né, le bébé est pris en charge selon ses besoins. Le but est de lui donner le moins de soutien possible, afin qu'il reste avec sa mère. Cependant, si le cœur ne fonctionne pas suffisamment bien pour que le bébé puisse rester avec sa maman, l'équipe des néonatalogues le prend en charge. Une fois qu'il est stabilisé, d'autres médecins doivent s'assurer que le cœur de l'enfant fonctionne bien, et que sa vie n'est pas en danger.

### **Soins palliatifs**

La prise en charge non chirurgicale à la naissance ne concerne que les enfants aux pathologies très graves, qui sont cyanotiques au repos ou lors de la tétée.

Pour les maintenir en vie sans les opérer dès la naissance, des moyens sont mis en place pour que le sang s'oxygène et circule le mieux possible malgré la pathologie. Ces enfants sont souvent mis sous oxygène. De ce fait, ils doivent rester au service de néonatalogie ou aux soins intensifs et ne peuvent pas être tout de suite rendus à leur mère. Cette séparation est souvent très dure pour la mère. Mais on lui propose des photos de son enfant et d'aller le voir dès qu'elle est rétablie de l'accouchement.



Si le passage du sang oxygéné vers la circulation systémique est faible ou absent (ex. transposition des grands vaisseaux), deux interventions différentes permettent d'améliorer le mélange du sang.

L'ouverture du canal artériel peut être contrôlée par des prostaglandines. Lors de la naissance, le taux de prostaglandines baisse, ce qui contribue, avec l'inversion du flux du sang, à la fermeture du canal. En donner au nouveau-né provoque la réouverture de cette communication entre le tronc pulmonaire et l'aorte.

Une communication interatriale peut être créée. Pour cela, on fait passer une sonde par cathétérisme à travers le septum interatrial, on gonfle un ballon au bout de la sonde et on tire à travers le septum pour le perforer. Cette méthode semblant un peu barbare est la meilleure solution pour permettre l'échange de sang entre gauche et droite. Cette communication pourra, par la suite, être fermée chirurgicalement.

Dans le cas contraire, où le canal artériel permet un reflux de sang non désiré, qui pourrait par exemple s'ajouter à une autre pathologie bénigne mais qui ensemble épuisent le cœur (communication interatriale ou interventriculaire par exemple), on peut provoquer sa fermeture grâce à des anti-inflammatoires non stéroïdiens. Cette intervention marche principalement chez les prématurés, car dans la situation où l'enfant naît à terme, le rôle des prostaglandines dans le maintien du canal artériel est secondaire voir nul.

### Le cardiologue pédiatre

Le rôle du cardiologue pédiatre commence dès le diagnostic. Il est responsable des échographies, chez l'enfant et chez la mère durant la grossesse, si le diagnostic est prénatal, ainsi que des tests d'effort. C'est lui qui pose le diagnostic de la pathologie, principalement par échographie.

Une fois le diagnostic établi, il suit l'enfant durant sa croissance et les interventions chirurgicales, s'il y en a.

Selon la gravité de la pathologie, il va voir l'enfant plus ou moins fréquemment au fil du temps. Au début de sa vie, il le voit plusieurs fois par année, et par la suite en général une fois par an.

Si une intervention chirurgicale est nécessaire, il va voir le malade plusieurs fois avant l'opération et après une semaine, un mois, trois mois et six mois pour vérifier l'état du cœur après l'opération. Si le cœur semble guérir grâce à l'opération, le suivi peut être moins fréquent qu'une fois par année.

## Le chirurgien

Le chirurgien voit l'enfant de manière ponctuelle, contrairement au cardiopédiatre qui le suit chroniquement. Il ne s'occupe que des interventions chirurgicales.

Certaines cardiopathies congénitales nécessitent au moins une intervention chirurgicale plus ou moins tôt dans la vie du malade. Parfois, une ou plusieurs interventions palliatives précèdent l'intervention correctrice pour préparer le cœur plus tranquillement aux changements.

Les opérations correctrices ne visent pas toujours à recréer un cœur "normal". L'important est qu'il soit le plus fonctionnel possible.

La date de la première intervention dépend de l'enfant. Le cardiopédiatre et le chirurgien déterminent ensemble s'il faut opérer et quand. Plus on attend, mieux l'enfant supporte l'opération. Les opérations cardiaques nécessitent une circulation extracorporelle, car le cœur et les poumons seront coupés de toute arrivée de sang pour éviter une hémorragie. Cela ne signifie pas que le cœur est arrêté durant l'opération, mais il continue de battre. Ce dispositif de circulation extracorporelle est mis en place pour la durée la plus brève possible. Malgré cela, les organes sont moins oxygénés pendant un petit laps de temps, et les poumons et le système nerveux y sont très sensibles. Attendre qu'ils soient plus matures permet d'éviter des complications. Il est donc préférable d'attendre le plus longtemps possible avant la première intervention. Cependant, le cœur et les poumons peuvent subir des transformations irréversibles dues à la pathologie. Il faut donc savoir choisir le moment opportun pour opérer.

Pour les malformations peu viables, comme une transposition des gros vaisseaux, la première opération se fait en général au cours de la première semaine de vie. Alors que pour une tétralogie de Fallot, on peut attendre. Pour une communication interventriculaire ou auriculaire, on n'opère parfois jamais. On laisse faire la nature tant que l'enfant n'a pas de symptômes de sa pathologie, notamment dans son activité sportive.

Aujourd'hui, le taux de décès durant ce type d'opérations varie de 1,5 à 2,5% dans les bons centres hospitaliers comme les HUG. Il dépend principalement de la gravité de la pathologie.

## Le pédiatre

Comme les autres enfants, les enfants atteints de cardiopathies congénitales sont suivis par un pédiatre. C'est lui qui vérifie que l'enfant se développe correctement et grandisse bien. La croissance de l'enfant cardiopathe est très importante car elle reflète le bon fonctionnement de son cœur. Les enfants malades grandissent mal et prennent peu de poids.

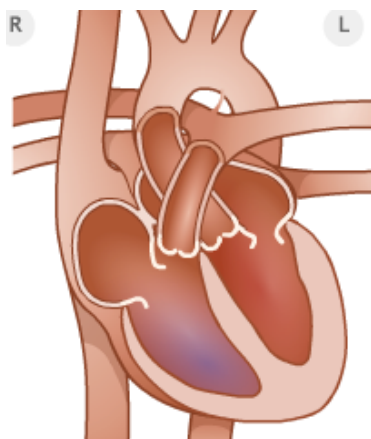
Les enfants cardiopathes sont aussi facilement sujets aux infections, notamment celles qui atteignent les valves cardiaques. Il faut donc qu'ils s'assurent une couverture vaccinale maximale en prévention.

### Le rôle de l'ensemble des soignants

Tous les soignants, médecins, infirmiers, physiothérapeutes et d'autres encore, participent au bien être de l'enfant. Ils font partie de son quotidien lors de ses hospitalisations, et jouent un rôle important tout au long de sa vie. Le personnel médical n'a pas pour seul but de soigner, mais aussi d'aider psychologiquement les familles à passer une épreuve difficile de leur vie. Tous les témoignages montrent qu'une bonne relation entre le personnel soignant et la famille du patient rend l'expérience plus facile. Beaucoup de parents nous disent être devenus amis avec des soignants et garder contact avec eux même une fois que l'enfant a quitté définitivement le service. De même, une patiente adulte nous a dit avoir établi des liens avec plusieurs soignants. Il est important d'être à l'écoute, de rassurer et de donner toutes les informations demandées par le patient et son entourage.

### **b. Quelles sont les différentes cardiopathies congénitales?**

Il existe un nombre important de malformations cardiaques congénitales différentes. De plus, il faut comprendre que chacune ne survient pas forcément de manière isolée et que sa sévérité peut varier. Souvent, elles sont associées pour former des syndromes complexes. Elles sont aussi parfois associées à d'autres malformations non cardiaques, notamment dans le cadre de désordres génétiques importants ou de mauvaise migration des cellules du tube neural.



Nous allons ici voir les douze pathologies les plus fréquentes, qui représentent à elles seules environ 80% des cardiopathies congénitales.

Chacune présente un désordre anatomique. Les illustrations les représentant peuvent être comparées à l'anatomie du cœur normal et des gros vaisseaux en partant présentée ici.

Nous classons les pathologies en trois catégories en fonction de l'impact qu'elles ont sur le cœur et la circulation sanguine.

Figure 3 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

## Les cardiopathies obstructives

Un vaisseau ou une valve est rétréci ou fermé, le sang ne peut pas s'écouler normalement. Le cœur doit fournir un travail beaucoup plus important pour déplacer le sang, il se fatigue ou est incapable de propulser le sang d'un compartiment à l'autre.

### La sténose aortique

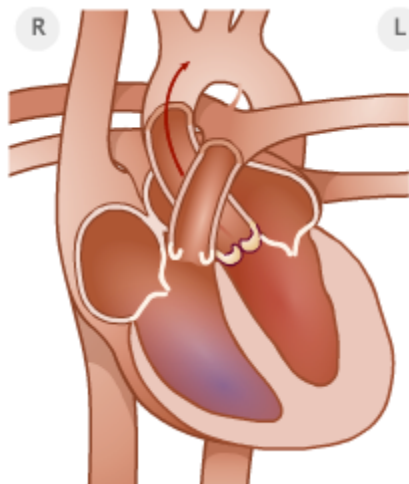


Figure 4 :

<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

L La sténose aortique est un rétrécissement du passage au niveau de la valve aortique dû à une incapacité de la valve aortique à s'ouvrir de façon suffisante. Elle est principalement causée par une fusion des valvules.

Cette pathologie touche environ 4% des patients atteints de cardiopathies congénitales.

Ses manifestations et son pronostic dépendent énormément du niveau d'atrésie. On remarque une hypertrophie cardiaque à cause de l'augmentation de la charge de travail du cœur et des bruits anormaux à l'auscultation cardiaque.

On traite principalement la sténose aortique par cathétérisme pour rouvrir correctement la valve.

Malheureusement, suite à cette intervention, il est possible que la valve devienne légèrement défaillante dans l'autre sens, et que l'on trouve une régurgitation. Dans ce cas, une intervention chirurgicale à cœur ouvert est généralement pratiquée.

### La sténose pulmonaire

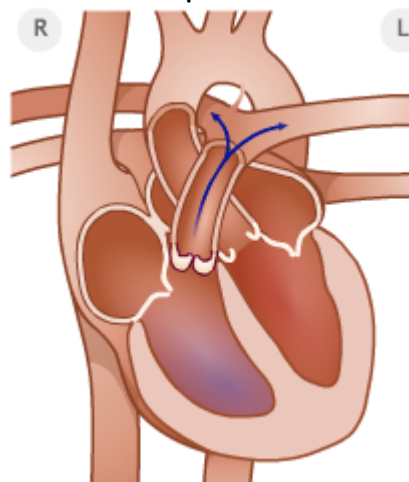


Figure 5 :

<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

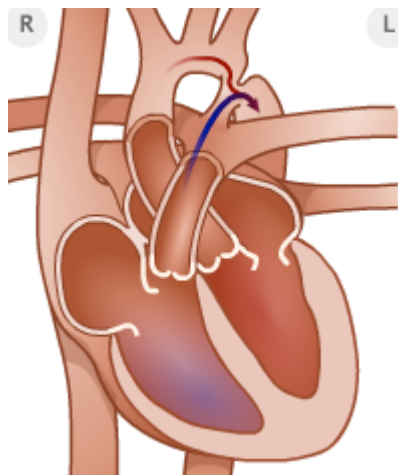
L Comme la sténose aortique, la sténose pulmonaire est issue d'une incapacité de la valve pulmonaire à s'ouvrir complètement.

Elle représente environ 8% des cardiopathies congénitales, souvent en association à d'autres malformations cardiaques, comme une communication interventriculaire à cause d'une mauvaise septation, une communication interatriale ou une malformation complexe comme une tétralogie de Fallot ou une transposition des grands vaisseaux.

Elle peut se manifester par l'irritabilité du nourrisson ou de la fatigue à cause de la mauvaise oxygénation du corps. Les symptômes sont toutefois très variables selon la taille de l'orifice et en général peu prononcés.

En général, on traite cette pathologie en plusieurs étapes, comprenant des étapes palliatives légères pour aboutir à une correction complète. Il est important de maintenir un passage du sang facilité pour éviter d'augmenter le travail du cœur, ce qui mènerait à une hypertrophie. Un trou peut être pratiqué avec un ballonnet pour ouvrir une communication entre les oreillettes afin d'éviter le passage par la valve défailante. Des prostaglandines sont données pour maintenir le canal artériel entre l'aorte et le tronc pulmonaire, ainsi le sang arrivé en plus dans l'aorte par le trou entre les oreillettes pourra quand même rejoindre les poumons et être oxygéné. Une fois l'enfant plus grand, une ou deux opérations visant à rétablir une circulation normale seront pratiquées.

### La coarctation de l'aorte



Il s'agit d'un rétrécissement du diamètre de l'aorte au niveau de l'arc aortique, généralement situé juste après la gerbe, qui empêche une bonne vascularisation des organes.

Cette pathologie représente environ 5% des cardiopathies congénitales. Elle touche plus souvent les hommes que les femmes. On la trouve fréquemment associée au syndrome de Turner (désordre chromosomique constitué d'un X manquant).

Figure 6 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

Son pronostic dépend beaucoup de la localisation de la constriction sur l'arc. Si elle se situe après la gerbe aortique, des collatérales peuvent être formées pour compenser le faible flux de sang arrivant à la partie inférieure du corps. Par contre, si elle se situe avant la gerbe, la partie haute du corps manquera également de sang, ce qui est beaucoup plus grave. En général, les coarctations distales sont diagnostiquées à l'âge adulte, alors que celles qui sont proximales sont diagnostiquées rapidement après la naissance.

Dans certains cas, la coarctation est associée à un maintien du canal artériel qui permet au sang de passer de l'aorte au tronc pulmonaire. Cette situation est la plus grave car le sang va préférentiellement s'engager vers les poumons où la pression est beaucoup plus faible. Cette situation cause une cyanose précoce et est découverte rapidement.

Les manifestations cliniques dépendent passablement de la situation et de la gravité du rétrécissement. En général, on peut entendre un souffle à l'auscultation. La majorité des symptômes découlent du gradient de pression

entre le haut et le bas du corps, qui se traduit par une différence de pression entre le bras et la jambe. Des maux de tête, ainsi que des symptômes d'insuffisance artérielle des membres inférieurs (pieds froids, douleurs dans les jambes à l'exercice) en sont les principales manifestations. On aboutit parfois à une hypertension générale à cause de la réponse du système rénine-angiotensine-aldostérone à la faible perfusion rénale. Une cardiomégalie peut également se développer.

Les traitements varient également selon le type de coarctation. Si la différence de pression entre le bras et la jambe est significative ou si des symptômes sont ressentis, il est possible de mettre un stent par cathétérisme afin d'ouvrir un maximum le segment aortique rétréci.

### Les cardiopathies à shunt gauche vers droite

Les shunts gauche-droite: parfois, une communication se forme entre deux cavités du cœur, soit entre les oreillettes, soit entre les ventricules, soit entre l'aorte et le tronc pulmonaire. Le sang va toujours de l'endroit où la pression est la plus haute vers celui où elle est plus basse. Le sang va donc de la circulation systémique à la circulation pulmonaire, ou du cœur gauche au cœur droit, d'où shunt gauche-droite. Les problèmes principaux sont que le travail du cœur est augmenté car il y a un retour en arrière du sang et que le débit de la circulation pulmonaire est augmenté et donc la pression dans les vaisseaux des poumons est plus haute, ce qui les abîme. En réponse, ils s'épaississent et diminuent le passage du sang, ce qui augmente encore la pression. Le risque principal est de provoquer une hypertension dans la circulation pulmonaire, qui à la longue provoque une inversion du sens du shunt car la pression devient plus haute à droite qu'à gauche.

### **Communication interventriculaire**

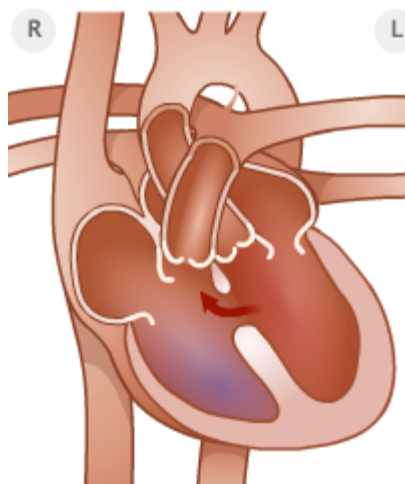


Figure 7 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

L La communication interventriculaire est un foramen qui se situe dans le septum entre les ventricules et permet un passage du sang de gauche à droite. Ils se situent en général dans la partie membraneuse du septum.

C'est la malformation cardiaque la plus fréquente car elle touche plus de 40% des cardiopathes congénitaux. Ces communications se referment fréquemment et beaucoup ne sont jamais diagnostiquées.

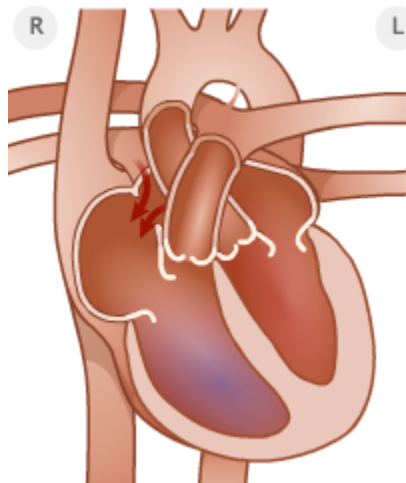
Si elles sont grandes, elles provoquent des signes d'insuffisance cardiaque, des souffles à

l'auscultation et des infections pulmonaires à répétition car l'augmentation du travail des oreillettes provoque une accumulation de fluide interstitiel favorisant les infections respiratoires.

Elles aboutissent parfois à de l'hypertension pulmonaire qui peut être irréversible.

Si des symptômes se font sentir, il y a deux solutions chirurgicales : la première est de refermer le foramen et se fait à cœur ouvert, l'autre est simplement de passer une bandelette autour du tronc pulmonaire pour augmenter la pression dans le cœur droit et éviter le reflux.

### Communication interauriculaire



Il s'agit également d'un foramen qui perce un septum. Celui-ci relie les deux oreillettes. Cette pathologie est aussi peu symptomatique et se referme spontanément de manière fréquente.

On le trouve fréquemment chez les cardiopathes, chez 10% d'entre eux. Souvent, c'est le foramen ovale qui relie les oreillettes dans la circulation fœtale et qui doit se fermer lors de la première inspiration qui fusionne mal et laisse passer du sang de gauche à droite.

Figure 8 :

<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

Dans 10% des cas environ, il s'agit d'un désordre génétique autosomal dominant. Il est souvent associé à des facteurs tératogènes qui agissent

durant la vie fœtale comme une rubéole maternelle, une prise d'alcool ou de certains médicaments durant la grossesse.

En général, cette pathologie est bien tolérée voire asymptomatique. Cependant, on remarque un impact sur l'activité physique aérobie. Elle provoque un souffle pulmonaire et une dilatation des cavités droites avec hypertrophie des ventricules. Elle peut mener à une hypertension pulmonaire irréversible.

Le traitement ne s'effectue qu'en cas de symptômes ou si le débit pulmonaire équivaut à une fois et demi le débit systémique, ce qui signifie que le cœur se fatigue beaucoup car son rendement est faible. Deux types d'interventions sont possibles: une par cathéter, par ouverture d'un "parapluie" de chaque côté du trou. Les deux parapluies sont reliés par le foramen et collés contre le septum. Ou une intervention chirurgicale à cœur ouvert.

## Persistance du canal artériel

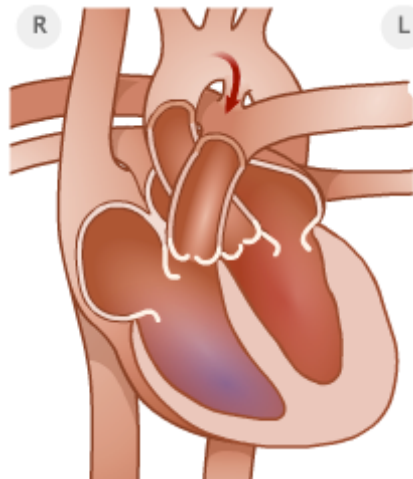


Figure 9 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

Le canal artériel relie l'aorte au tronc pulmonaire. Durant la vie fœtale, le sang y passe du cœur droit, donc du tronc artériel, vers l'aorte.

Dans le cas des prématurés, le canal reste ouvert car la chute des prostaglandines se fait attendre. Il suffit donc de donner un anti-inflammatoire non stéroïdien pour provoquer la fermeture du canal. Mais si l'enfant naît à terme, les AINS jouent rarement un rôle. Si la persistance du canal est asymptomatique, on ne fait rien, mais si elle est associée à une autre malformation ou que le cœur montre des signes d'insuffisance, il faut effectuer une fermeture chirurgicale rapidement.

Cette pathologie représente 7% des malformations cardiaques. Elle fait souvent partie de syndromes associatifs. Sa prévalence est inversement proportionnelle à l'âge et au poids de naissance.

On la remarque par un souffle, une hypotension diastolique ou par une hypertrophie du cœur gauche à l'échographie. Elle provoque en général peu de complication tant qu'il n'y a pas d'inversion des flux à cause de l'hypertension pulmonaire. On remarque toutefois une diminution des flux cérébraux et un risque d'hémorragie intraventriculaire.

Le traitement par AINS est très simple. S'il n'aboutit pas, l'intervention chirurgicale est alors inévitable pour éviter l'hypertension pulmonaire et les complications qui en découlent.

## Défaut du septum atrioventriculaire

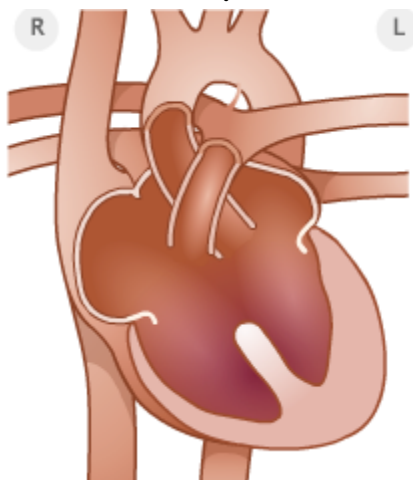


Figure 10 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

Le septum atrioventriculaire est entre les oreillettes et les ventricules. Son défaut est issu d'une mauvaise fusion des coussins qui le forment. L'aspect est très variable selon le degré de fusion et le pronostic en dépend beaucoup. Il est généralement associé à une communication interventriculaire ou atriale mais à peu d'autres pathologies cardiaques.

Environ 4% des patients atteints de cardiopathies congénitales ont un défaut de ce septum. On le trouve fréquemment associé au syndrome de Down (trisomie 21).

La chirurgie réparatrice doit être faite le plus tôt possible. Parfois, cette pathologie requiert deux

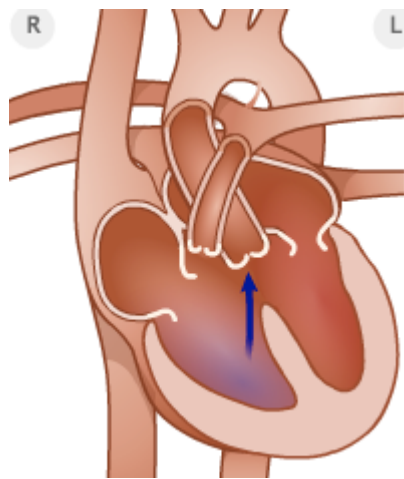


opérations. Le pronostic est bon grâce à l'amélioration de ces techniques opératoires, cependant, la régurgitation mitrale est une complication possible.

### Les cardiopathies à shunt droite vers gauche

Certaines pathologies sont plus compliquées. Des vaisseaux sont inversés ou mal divisés etc. et de ce fait, le sang ne va pas de gauche à droite mais de droite à gauche et du sang non oxygéné passe dans la circulation systémique. Le corps manque d'oxygène et le cœur travaille plus pour compenser. Il se fatigue. Ces pathologies provoquent une cyanose très précoce, c'est-à-dire déjà parfois durant la vie fœtale.

### **Tétralogie de Fallot**

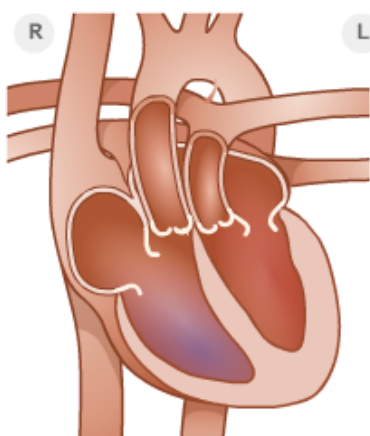


La tétralogie de Fallot est issue d'un défaut de septum interventriculaire et se compose de quatre éléments principaux: une communication interventriculaire, une sténose du tronc pulmonaire, l'aorte sur deux ventricule et une hypertrophie du ventricule droit qui découle des trois autres. Le cœur a une forme de sabot et est hypertrophié. Environ 5% des malades atteints de cardiopathies congénitales en sont atteints, et beaucoup de patients atteints du syndrome de DiGeorge.

Figure 11 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

La tétralogie de Fallot est diagnostiquée par radiographie. On peut entendre un souffle à l'auscultation. Les enfants ne sont pas toujours cyanotiques, cela dépend principalement de la gravité de la sténose pulmonaire. Cette pathologie n'est pas fatale. On évite d'opérer tout de suite. Le canal artériel est maintenu par des prostaglandines et on donne des médicaments en attendant la réparation.

### **Transposition des grands vaisseaux**



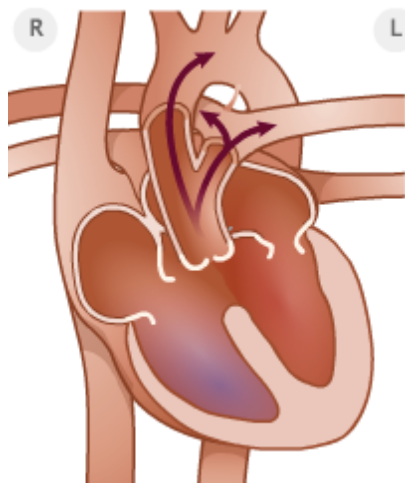
Il s'agit d'une transposition entre l'aorte, qui sort alors du ventricule droit, et le tronc pulmonaire, qui sort du ventricule gauche. Cela crée deux circulations en parallèle et non en série: il n'y a plus de communication entre les circulations pulmonaire et systémique. Le ventricule droit s'hypertrophie rapidement et le ventricule gauche s'atrophie.

Figure 12 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

Cette pathologie représente environ 4% des cardiopathies congénitales. Le pronostic sans chirurgie dépend beaucoup des shunts mettant en contact le sang des deux circulations (foramen ovale maintenu ou communication interventriculaire).

Les enfants sont très cyanotiques. On remarque facilement les vaisseaux parallèles à l'échographie. On administre des prostaglandines pour le maintien du canal artériel et on recrée le foramen ovale par cathétérisme: on envoie une sonde à travers le septum interatrial, on gonfle un ballonnet et on tire pour percer le septum. L'enfant peut vivre avec ces communications en attendant la réparation chirurgicale, qui est aujourd'hui un switch artériel pour reformer un cœur "normal".

### Persistance du tronc artériel commun



Lors de la formation du cœur, l'aorte et le tronc pulmonaire forment un vaisseau unique qui est ensuite séparé par le même septum qui sépare les ventricules. La persistance du tronc artériel commun signifie que le septum entre les deux vaisseaux s'est mal formé et qu'il reste une partie commune entre les deux artères, ainsi qu'une communication entre les deux ventricules.

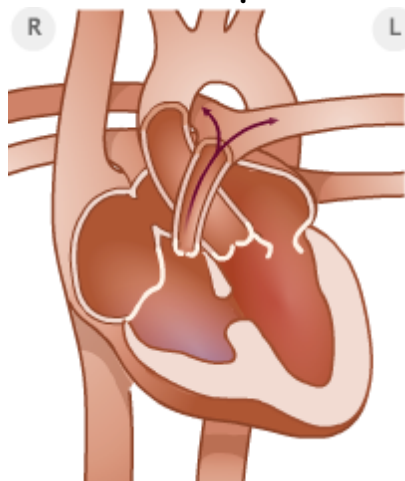
Elle touche environ 1% des malades atteints de cardiopathies congénitales. On la trouve souvent en association avec un syndrome de DiGeorge.

On remarque des souffles à l'auscultation ainsi que des signes d'insuffisance cardiaque congestive.

Avec une intervention chirurgicale, la survie est

élevée, mais il faut agir très rapidement pour éviter les modifications cardiaques définitives. Malgré cela, une hypertension pulmonaire irréversible se développe fréquemment.

### Atrésie tricuspide



Le terme "atrésie" signifie généralement "rétrécissement", dans ce cas il signifie que la valve séparant l'oreillette droite du ventricule droit ne s'est pas formée. Il n'y a donc pas de communication entre ces deux cavités. Le passage du sang se fait par d'autres foramen. Il y a généralement une communication interauriculaire, qui permet au sang de s'échapper de l'oreillette droite pour aller dans l'oreillette gauche. Une autre

Figure 14 :  
<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

communication, entre les ventricules, permet au sang de rejoindre le ventricule droit et ainsi les poumons. Le ventricule droit reçoit peu de sang, car durant la vie fœtale, la pression est telle dans la circulation pulmonaire qu'il va préférentiellement dans la circulation systémique. Ce ventricule est donc sous-développé, ce qui est le problème principal de la pathologie.

Cette pathologie atteint environ 1% de ces patients. Elle provoque un fort taux de mortalité dans les premiers mois de vie et nécessite en règle générale trois étapes chirurgicales. Le pronostic est bon suite à ces interventions.

L'atrésie tricuspide est détectée suite à des signes d'insuffisance cardiaque et de cyanose précoce chez le nouveau-né, ou encore en faisant une échographie ou une radiographie.

### Retour veineux pulmonaire anormal total

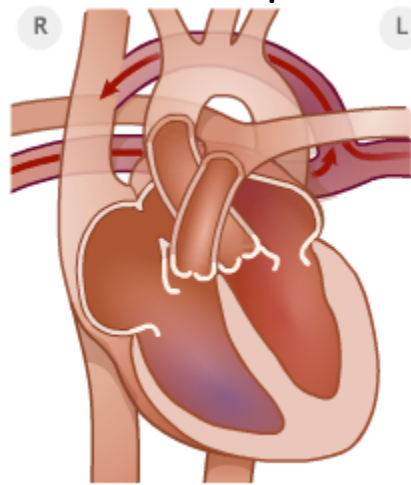


Figure 15 :

<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

Dans cette pathologie, les veines pulmonaires n'arrivent pas dans l'oreillette gauche mais dans l'oreillette droite ou dans le sinus coronaire. Le cœur gauche reçoit du sang grâce à une communication interventriculaire ou auriculaire. Les cavités droites sont hyperplasiques et dilatées alors que l'oreillette gauche est généralement hypoplasique.

Cette pathologie est présente chez 1% des malades atteints de cardiopathies congénitales.

On la remarque par des manifestations d'insuffisance cardiaque, des dyspnées et un retard de croissance. Le médecin remarque un souffle à l'auscultation. Le diagnostic peut être posé grâce à

une échographie ou une radiographie.

Il s'agit d'une urgence chirurgicale, mais le pronostic est bon suite à l'opération.

## VII. LA PRISE EN CHARGE FINANCIERE : LES ASSURANCES

### a. Assurance Invalidité :

Les coûts des traitements et hospitalisations dans le cadre des cardiopathies congénitales sont en général très élevés et une opération peut facilement se chiffrer à plusieurs dizaines de milliers de francs. Comme ces coûts ne sont pas absorbables par les parents des enfants atteints, un réseau d'assurances organisé est nécessaire pour rétablir la balance et permettre à ces enfants d'être traités.

En Suisse les coûts de traitement des cardiopathies congénitales sont entièrement pris en charge par l'AI jusqu'à l'âge de 20 ans comme le stipule l'article 13 de la *loi fédérale sur l'assurance invalidité* :

*1 Les assurés ont droit aux mesures médicales nécessaires au traitement des infirmités congénitales (art. 3, al. 2, LPGA) jusqu'à l'âge de 20 ans révolus.*

*2 Le Conseil fédéral établira une liste des infirmités pour lesquelles ces mesures sont accordées. Il pourra exclure la prise en charge du traitement d'infirmités peu importantes.*

On voit toutefois que ce concept comprend une réserve qui peut s'appliquer dans le cas d'infirmités congénitales peu importantes (alinéa 2) Ceci ne concerne cependant pas les cardiopathies présentes à la naissance puisqu'elles figurent dans la liste du Département fédéral de l'intérieur sous le terme de cardiopathies congénitales. Ce terme imprécis a l'avantage d'offrir un plus grand champ d'application mais un risque de liberté d'interprétation persiste dans les cas mal définis.

Dans le cas de parents ayant un enfant né avec une infirmité congénitale, ceux-ci doivent d'abord remplir un dossier pour vérifier que les conditions générales d'assurance soient remplies : domiciliés en Suisse, parents ayant cotisé pour l'AVS-AI, etc. L'assurance invalidité reçoit aussi parallèlement les rapports des médecins traitants. Ce sont finalement les médecins conseils de l'assurance qui trancheront pour voir si l'atteinte en question correspond à une maladie que l'AI prend en charge ou non. A noter que l'AI n'est tenue de payer les traitements que dans le cas où le diagnostic d'infirmité congénitale est accompagné d'une très forte présomption. Il n'y a pas d'obligation si ce diagnostic ne correspond qu'à

une probabilité. Si l'atteinte correspond aux critères des infirmités congénitales remboursées par l'AI, celle-ci prend en charge la totalité des frais liés aux traitements sans qu'aucune participation du malade ou de ses parents ne soit requise. Toutes les prestations sont remboursées qu'elles soient prodiguées par un médecin ou le personnel paramédical (pour autant qu'ils agissent sur ordonnance médicale). Seules les thérapies logopédiques et psychomotrices ne sont pas prises en charge par l'AI. Les fournisseurs de prestations médicales sont ensuite dédommagés directement par l'assurance invalidité sur la base de prestations tarifaires et sans que l'assuré n'ait à avancer le montant de celles-ci. Les parents (ou le patient si celui-ci est majeur) sont libres de choisir le médecin et les autres prestataires pour autant que ceux-ci exercent sur le territoire suisse. Des interventions à l'étranger peuvent également être remboursées pour autant qu'elles ne soient pas possibles en Suisse ou que des « raisons dignes de considération » soient invoquées.

Si un traitement médicamenteux est nécessaire et qu'il est prescrit par un médecin, celui-ci est également remboursé par l'AI, pour autant que son efficacité soit prouvée. L'assurance prend en charge tous les traitements qui figurent dans la *liste des médicaments* et la *liste des spécialités* référence pour celle-ci sans que les limitations de quantité prévues dans la liste des spécialités ne s'applique dans le cas des cardiopathies congénitales. Certains médicaments ne figurant pas sur les listes énumérées peuvent quand même être remboursés s'ils sont enregistrés par Swissmedic pour autant qu'ils ne puissent pas être remplacés par une autre substance figurant elle sur ces listes.

L'assurance Invalidité prend en charge tous les frais de traitement et d'hospitalisation en cas d'infirmité congénitale sans participation aux frais de la part de l'assuré. Cependant, celle-ci ne prend pas en compte les coûts de logement, nourriture etc pour les proches du malade. Ces derniers sont facturés séparément par l'hôpital aux personnes concernées. S'ils sont trop importants pour que les parents puissent les assumer, ceux-ci peuvent faire appel à un éventuel fond de solidarité de l'hôpital. Les Maisons Mc Donald offrent aussi un logement bon marché pour les parents des enfants hospitalisés.

Par contre, L'assurance invalidité peut, si la pathologie en question empêche la personne concernée d'exercer une activité professionnelle, verser une rente invalidité si l'empêchement s'est poursuivi sans interruption pendant une année au moins. Le montant de cette rente varie de 15,4 CHF par jour à 61,8 CHF par jour selon le degré de sévérité de l'atteinte.

## **b. L'assurance maladie :**

La prise en charge par L'AI s'arrête à la fin du mois suivant la vingtième année du patient, et cela même si un traitement commencé ultérieurement se doit d'être poursuivi. Dès ce moment là, les frais sont assumés par l'assurance maladie de base. Cette transition a pour principal effet que cette assurance réclame une participation aux frais de la part de l'assuré.

En effet, ce dernier doit payer sa franchise (si son contrat d'assurance en comprend une) ainsi qu'une quote-part de 10% sur les frais de traitement dépassant cette franchise. Cependant, cette quote-part ne peut pas excéder 700CHF par année pour un adulte (350 CHF par année pour un enfant). En ce qui concerne l'assurance obligatoire des soins, les assureurs sont tenus d'accepter, dans la limite de leur rayon d'activité territorial, toute personne voulant contracter une assurance, et ceci, sans délai d'attente. Dans cette optique, aucun questionnaire de santé ne peut être exigé pour déterminer l'état de santé du contractant. Cette caractéristique est importante en particulier dans le cas des infirmités congénitales car elle prévient le refus de contracter de la part des assureurs vis à vis de potentiels assurés non rentables.

En revanche, lors d'une demande d'affiliation à une assurance complémentaire, l'assureur est en droit de poser certaines questions sur l'état de santé de l'assuré pour émettre des réserves voire éventuellement, refuser cette affiliation. Les assureurs refusent souvent que les frais liés au traitement de l'infirmité congénitale soient pris en charge par la couverture complémentaire. Mais pour un traitement non lié à cette maladie, la couverture ne connaît aucune restriction. Cette approche pose souvent problème aux personnes atteintes de maladies congénitales car, ayant à subir des traitements lourds et parfois longs, elles bénéficieraient d'une prise en charge dans un meilleur confort et avec une meilleure couverture (en particulier dans le cas des assurances complémentaires d'hospitalisation).

## VIII. LES DIFFERENTES ASSOCIATIONS

### a. L'assistante sociale

Une assistante sociale du Service de pédiatrie des HUG est présente pour accompagner et soulager les parents dans leurs difficultés quotidiennes liées à la maladie et/ou au handicap de leur enfant.

En effectuant une anamnèse sociale, elle détermine la situation familiale, professionnelle et économique de la famille et peut ainsi proposer une aide et des ressources adéquates.

Il s'agit d'un travail de coordination et de mise en relation des différents acteurs intra et extra-hospitaliers, tant du point de vue administratif, juridique que de l'information sociale transmise.

Le département de l'enfant et de l'adolescent des HUG propose également le service d'une pédopsychiatre en cardiopédiatrie.

Poste occupé à 20% par la Dresse Clinton, qui, dans son rôle de soutien et d'accompagnement, intervient selon la demande de l'enfant, des parents ou du cardiologue. Les rendez-vous peuvent avoir lieu à l'hôpital ou dans son cabinet du Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, de manière ponctuelle ou régulière.

Cette oreille attentive et professionnelle se tient à la disposition des intéressés durant les moments difficiles (annonce du diagnostique, choix de poursuivre ou non la grossesse, décès de l'enfant, période péri-opératoire,...) ou lorsque le besoin s'en fait ressentir.

Le service de développement et de croissance des HUG, créé en 2006, suit les enfants avec une maladie chronique grave pour vérifier s'il y a présence ou non d'une morbidité neurodéveloppementale. Ce suivi a pour but de détecter suffisamment tôt les éventuels déficits et de prendre en charge l'enfant de manière spécifique afin d'éviter ou de réduire un handicap à long terme.

Différentes consultations et évaluations ont lieu durant l'enfance (3, 6, 12 et 18 mois ainsi qu'à 2, 3 et 5 ans) et consistent en une anamnèse développementale, sociale et de la santé générale, d'un status pédiatrique général et neurologique ainsi qu'un examen neurodéveloppemental. Un examen psychologique peut-être ajouté, selon l'âge de l'enfant.

## **b. Cœur battant :**

Une association romande de parents d'enfants cardiopathes pour les parents d'enfants cardiopathes.

Cette association a été fondée en 2007 par le Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), sous l'impulsion de l'unité de cardiologie pédiatrique avec la présence et l'implication de parents d'enfants cardiopathes.

Cœur battant, c'est:

- un groupe de soutien, formé par des membres de l'association et encadré par un professionnel de l'unité de cardiologie pédiatrique du CHUV, se tenant à disposition pour soutenir les parents, membres de l'association ou non, qui traversent des épreuves difficiles en lien avec la cardiopathie de leur enfant,
- une permanence téléphonique (079.539.49.26) en cas de besoin,
- des café-rencontres au 11<sup>ème</sup> étage du CHUV, qui permettent aux parents de discuter un moment avec d'autres parents d'enfants cardiopathes,
- diverses activités organisées durant l'année
- et même un camp d'été destiné aux enfants cardiopathes (et à leurs frères et sœurs) de 8 à 14 ans. Durant ce camp d'une semaine, différentes activités physiques sont proposées et encadrées par des professionnels Jeunesse+Sport ainsi qu'une équipe médicale.

Afin de se faire connaître une peluche est remise aux parents dont l'enfant est hospitalisé pour une cardiopathie.

Cette association se veut un lieu d'échanges, d'information et de soutien pour les familles, tout en cherchant à sensibiliser l'opinion publique pour faciliter l'intégration et le quotidien de l'enfant dans la vie active.

Lors de nos différents entretiens auprès des parents d'enfants cardiopathes, nous avons pu remarquer le rôle important et bénéfique de cette association. En effet, Cœur battant permet de sortir de l'aspect purement médical en offrant la possibilité de s'entretenir avec des parents qui sont passés par les mêmes étapes difficiles, de voir des enfants plus âgés avec la même pathologie. Ces rencontres redonnent courage et espoir.

Pour les parents parlant allemand, le pendant de « Cœur battant » au niveau de la Suisse-allemande correspond à l'association « Elternvereinigung für das Herzkranke Kind ». Ce site fournit également différentes informations et propose des rencontres selon le canton alémanique de résidence.

Des informations complémentaires pour les adolescents et adultes cardiopathes peuvent être trouvées sur le site internet <http://www.evkh.ch>.



### **c. Les Hôpiclowns**

Après une opération et durant un séjour à l'hôpital, l'enfant bénéficie de la présence des clowns. Passant sans rendez-vous de chambre en chambre, ils sèment joie, rires et bonne humeur, moments de plaisir et de détente pour les enfants comme pour les parents.

Pour l'Hôpital des enfants de Genève, les hôpiclowns (10 clowns professionnels) se rendent au chevet des petits malades, durant plus de 9 demi-journées.

Une soirée nocturne, organisée une fois par mois, durant laquelle les clowns, en pyjama, passent souhaiter la bonne nuit.

Cette association a été fondée en 1994 par un ensemble de professionnels de la santé, des personnes issues du monde du théâtre et des bénévoles.

Le but des hôpiclowns est d'améliorer la qualité de vie à l'hôpital en favorisant la circulation des émotions. Les clowns utilisent divers supports comme le chant, la musique, le jonglage, ... Tout est mis à profit pour détendre petits et grands, toujours dans le respect de l'enfant, en s'adaptant à sa disponibilité et à son envie.

Pour les enfants hospitalisés dans d'autres hôpitaux de Suisse, ce sont les docteurs Rêves (des artistes professionnels) de la fondation Théodora qui les soulagent par le rire.

Fondée par André et Jan Poulie, en 1993 et initiée dans le département de pédiatrie du CHUV, cette fondation s'est agrandie et est actuellement représentée dans 8 pays.

En 2011, 49 docteurs Rêves se sont rendus dans 34 hôpitaux et 14 institutions spécialisées de Suisse.

### **d. Association le P.A.S. (Préparation, Accompagnement et Soutien)**

Cette association romande, créée en septembre 1997 par M. Jean-Claude Demers, a pour but de soutenir psychologiquement les enfants confrontés à la maladie (des enfants malades, en phase palliative ou dont un membre de la famille est gravement malade).

Depuis septembre 1998, un programme pilote de visites pré-hospitalisation, pré-opératoires et lors des soins a été mis sur pied à l'Hôpital de l'Enfance de Lausanne.

Le P.A.S. intervient à domicile et à l'hôpital, dans toute la Suisse Romande. Une permanence, à l'Hôpital de l'Enfance de Lausanne, est également à disposition des enfants et de leur famille, du lundi au vendredi, de 7h à 17h.

Les parents entendent généralement parler du P.A.S. par le personnel médical et grâce aux dons, ces interventions sont gratuites pour la famille.

Dans le cadre des cardiopathies congénitales, les parents peuvent faire la demande auprès du P.A.S. pour préparer l'enfant malade et sa famille à l'opération, les accompagner et les soutenir face à cette épreuve.

Quand une chirurgie lourde est prévue, plusieurs rencontres (entre trois à cinq) se font au domicile de l'enfant.

La première visite permet d'évaluer la demande de la famille, les besoins du patient en fonction de son âge et permet d'établir les objectifs ainsi que le plan d'action.

Différentes techniques sont utilisées (relaxation, détournement de l'attention, jeux de rôle,...), toujours adaptées en fonction de l'âge de l'enfant et de ce qu'il est capable de comprendre.

Au travers de jeux de rôle, de dessins et illustrations, de livres, de nounours avec lesquels on peut mimer une opération (ouverture du thorax pour voir son cœur, cicatrices,..), il est possible de familiariser l'enfant avec le milieu hospitalier et médical, de créer une sorte de routine, permettant à l'enfant de savoir ce qu'il va se passer et de pouvoir ainsi anticiper les événements à venir, réduisant ainsi son anxiété et son stress.

Comme nous l'a indiqué M. Demers lors de notre entretien, le bénéfice d'une telle intervention est visible en pratique et a été observé par le personnel soignant. Préparer les enfants permet une meilleure coopération, une diminution de la douleur par réduction de l'anxiété et du stress lié à l'opération ainsi qu'une durée d'hospitalisation plus courte.

Les séjours hospitaliers des enfants sont parfois longs et les parents n'habitent pas toujours à proximité de l'hôpital dans lequel leur enfant sera opéré. Par conséquent, ils peuvent faire appel à la fondation Maison des parents Ronald McDonald ou à l'association Intervalle.

### **e. Maison des parents Ronald McDonald**

A Genève, deux maisons des Parents de la fondation Ronald McDonald et dirigées par Mme Anita Huber, permettent aux parents d'enfants gravement malades et

hospitalisés d'y habiter provisoirement, au prix de 15 à 20.- par nuit et par chambre.

La première maison a été inaugurée en 1994 et met à disposition 5 chambres pouvant accueillir 1 à 5 personnes. Face à la demande, une deuxième maison a été inaugurée en 2011 et propose 5 studios.

Ces maisons, proches de l'Hôpital des Enfants, offrent un cadre extra-hospitalier, où les familles peuvent se reposer et se ressourcer avant de retourner auprès de leur enfant malade. Cette proximité des familles favorise la guérison de leur enfant hospitalisé.

#### **f. Association Intervalle-Une maison pour les parents**

A Lausanne, l'association Intervalle propose une quinzaine de chambres, accessibles à toutes les familles, indépendamment de leur situation économique. Cette maison, propriété de la ville de Lausanne, est ouverte tous les jours, 24h sur 24.

Comme pour la fondation Ronald McDonald, le but de cette association est de permettre aux parents habitant loin du CHUV d'être hébergés près de l'hôpital afin de préserver l'équilibre affectif et le lien familial. C'est également un lieu d'écoute, d'entraide et d'échange.

De retour à domicile après une intervention chirurgicale, il est parfois encore nécessaire que l'enfant bénéficie de soins.

Dans cette situation, les parents peuvent faire appel au service d'aide et de soins à domicile de Genève.

#### **g. FSASD- Fondation des Services d'aide et de Soins à Domicile**

La FSASD fournit des prestations diverses d'aide, de soins et d'accompagnement social à domicile ou en ambulatoire (ex. livraison d'un repas à domicile, soins infirmiers spécifiques, consultation santé maternelle et infantile, hospitalisation à domicile, ergothérapie, ...).

Cette fondation s'adresse à un large public, du nouveau-né à la personne âgée.

Différentes équipes, représentant 2000 employés, sont réparties dans tout le canton de Genève.

Les enfants pris en charge représentent 1-2% des patients de la FSASD. Dans ce pourcentage sont comptés les enfants participant à la consultation gratuite parents-enfants.

Les parents d'enfants avec une cardiopathie peuvent également faire la demande de soins s'ils en ressentent le besoin. Dans ce cas, une infirmière vient évaluer la situation, le besoin et proposer des solutions.

## **h. D.I.P. - Service de Santé de la Jeunesse**

La médecine scolaire existe à Genève depuis plus de 150 ans. Elle s'occupe actuellement de quatre grands mandats, concernant les enfants de 0 à 20 ans : l'épidémiologie avec, par exemple lors de méningite, une distribution de médicaments à l'entourage de la personne malade, la maltraitance (physique, psychologiques, sexuelle et la négligence), l'éducation à la santé avec notamment l'éducation sexuelle de la 4<sup>ème</sup> primaire Harmos jusqu'à la fin du cycle et l'accueil des enfants avec une maladie chronique.

Dans notre problématique des cardiopathies congénitales, c'est ce dernier mandat, l'accueil des enfants avec une maladie chronique, qui nous intéresse particulièrement.

En effet, et même si les enfants cardiopathes ne constituent pas un gros réservoir dans l'accueil des enfants avec une maladie chronique, il est cependant utile que l'école et les enseignants soient informés, afin de rassurer tant les parents que les enseignants. D'ailleurs, selon la Dresse Jodry-Brandt, responsable des maladies chroniques au SSJ, « grâce à une bonne information dès le départ et une communication continue entre les différents acteurs, l'intégration scolaire est la plus adéquate pour ces enfant et engendre moins de craintes et d'interrogations ».

Lors de l'inscription de l'enfant à l'école, les parents remplissent une feuille afin d'informer l'école des éventuels soucis de santé de leur enfant.

Suite à cela, l'infirmière scolaire contacte les parents afin de convenir d'un rendez-vous pour que ces derniers, avec le service de santé de la jeunesse et les enseignants rédigent ensemble un Projet d'Accueil Individualisé (PAI).

L'objectif général du PAI, selon la Dresse Jodry-Brandt, est de « promouvoir la santé, la qualité de vie et l'intégration scolaire et sociale des élèves porteurs d'une maladie chronique ou d'une incapacité physique ».

Il permet, entre autre, de recenser les besoins de santé et d'intégration de l'enfant, d'identifier les soins et traitements, de définir le rôle et les responsabilités des partenaires impliqués ainsi que de favoriser la coordination entre les acteurs.

Une fois ce PAI rempli, il sera à disposition des enseignants, en général à la salle des maîtres pour un accès facile et rapide, en cas de besoin. Toutefois, et même si ces PAI peuvent être lus par les enseignants, ces derniers soumis au secret professionnel et de fonction ne peuvent en aucune manière divulguer les informations contenues dans ces PAI.

En général, les enfants cardiopathes n'ont pas de traitement particulier à prendre durant la journée. Un projet d'accueil individualisé simplifié (par opposition à la version complète) sera rempli, en complétant les différentes rubriques (problèmes de santé, besoins spécifiques, situations d'urgence, mesures à prendre,...)

Certaines précautions doivent cependant être prises, lors, par exemple des cours de gym ou faire attention de garder l'enfant à l'intérieur lorsqu'il y a beaucoup d'humidité (ex. fort brouillard) en raison du risque d'infection plus important.

Le PAI est également très utile lors des camps, journée sportive ou course d'école, quand par exemple, l'enfant doit prendre un traitement en dehors du temps scolaire, ou qu'il suit un régime alimentaire particulier.

Une fois le projet d'accueil individualisé établi, il est mis à jour automatiquement au début de chaque année scolaire et peut être modifié en tout temps, selon la demande des partenaires (parents, médecins, enseignants,...) et selon l'évolution de la maladie.

## IX. Comment vit-on à l'âge adulte avec une cardiopathie ?

Lorsque l'on parle de cardiopathie congénitale chez l'adulte deux concepts sont à différencier :

- D'une part les cardiopathies présentes à la naissance mais non diagnostiquées à ce moment là car n'étant pas accompagnées de symptômes particuliers. Dans ce cas, aucun suivi particulier ne peut être observé avant le diagnostic et la prise en charge est similaire à celle adoptée pour les cardiopathies survenant à l'âge adulte et pour la plupart des cas les interventions chirurgicales se résument à l'introduction d'un cathéter.
- D'autre part les cardiopathies congénitales "importantes", accompagnées de symptômes à la naissance et ayant nécessité une ou plusieurs interventions durant l'enfance. C'est ce dernier cas qui nous intéressera plus particulièrement car c'est le sujet de ce rapport.

De nos jours, les enfants naissant avec une cardiopathie congénitale bénéficient d'une espérance de vie presque aussi élevée que les enfants "normaux". Cependant, la plupart doivent subir un suivi régulier tout au long de leur vie et, parfois, une ou plusieurs ré-opérations sont nécessaires. Le suivi régulier s'effectue chez un cardiologue où celui-ci vérifiera par échographie le fonctionnement, le volume et la pression à l'intérieur du cœur. Un test d'effort peut également être pratiqué, il mesure la fonction cardiaque lors d'un effort important. Les anomalies du rythme sont elles détectées par électrocardiographie. Des examens plus invasifs peuvent également être pratiqués, comme le cathétérisme cardiaque qui permet de déterminer la structure à l'intérieur du cœur ainsi que les pressions et le taux d'oxygénation y régnant.

Les traitements médicamenteux visent principalement les symptômes et varient en fonction de la pathologie en question mais on y trouve :

- Les bêtabloquants, qui visent à ralentir le rythme;
- Les inhibiteurs calciques qui favorisent la détente des vaisseaux;
- Les anticoagulants comme la warfarine;
- Les diurétiques, qui visent à éliminer l'excès de liquide dans le sang ;

Dans les cas les plus avancés, une transplantation cardiaque à l'âge adulte doit être considérée mais cette approche n'est envisageable que dans le cas où l'état de santé du patient lui permet de subir une telle opération. D'autres transplantations de remplacement peuvent avoir lieu pour changer un tissu ou une prothèse transplantée pendant l'enfance mais qui ne grandit pas avec l'organe durant la croissance du patient. C'est le cas par exemple des transplantations valvulaires pour lesquelles une telle opération est souvent pratiquée.

Même après réparation chirurgicale, les patients cardiopathes présentent un risque plus élevé d'infections du cœur potentiellement mortel comme l'endocardite. Dans certains cas, ceux-ci doivent donc prendre un traitement antibiotique avant de subir une intervention dentaire ou chirurgicale.

Pour les femmes atteintes, un des problèmes pouvant survenir à l'âge adulte est celui d'une éventuelle grossesse. Même avec traitement, si le cœur est trop faible, les médecins découragent souvent leurs patientes de prendre un tel risque. Dans le cas où l'anomalie a pu être entièrement réparée, les patientes peuvent envisager une grossesse mais un suivi cardiologique régulier est préconisé pour vérifier que le cœur arrive à suivre avec les modifications physiologiques ayant lieu dans ces circonstances. De plus, un dépistage précoce s'impose car l'enfant a un risque plus élevé de développer lui même une cardiopathie congénitale si sa mère est atteinte.

Au delà des problèmes intrinsèquement lié à leur pathologie, les patients souffrent également des suites indirectes que leur atteinte a sur leur vie de tous les jours. Parmi ces problèmes, on peut mentionner: une méconnaissance des médecins face à leur maladie qui mène à une difficulté d'obtenir des informations précises sur la pathologie qui est la leur. Lors d'opérations du cœur et lors de séjours prolongés à l'hôpital ou en réhabilitation, de part l'organe ciblé par leur maladie, ces patients sont souvent exclusivement entourés d'autres personnes beaucoup plus âgées. Certains peuvent éprouver de la difficulté à souffrir des mêmes symptômes que des "vieux". Malheureusement, peu de personnes de leur entourage peuvent comprendre ce qu'ils traversent et encore moins leur fournir des réponses appropriées, c'est pour cela que de plus en plus d'associations commencent à voir le jour. Car, même lorsque la phase critique de l'enfance et des premières opérations est passée, ces patients ont encore besoin de soutien. En Suisse l'association Cuore Matto offre un soutien aux personnes adultes et adolescentes atteintes de cardiopathies congénitales. Dans ce cadre, ils rencontrent des personnes souffrant des mêmes problèmes (même si les pathologies diffèrent souvent grandement d'une personne à l'autre). Ils peuvent ainsi partager ce qu'ils ressentent avec des interlocuteurs plus à même de les

comprendre. Une telle organisation, répondant au nom de Jemah, existe aussi en Allemagne.

En conclusion, avec les progrès de la médecine moderne, les patients cardiopathes vivent maintenant de plus en plus longtemps. Ce qui était avant une problématique exclusivement liée à l'enfance et au jeune adulte, doit maintenant faire face à une patientèle vieillissante avec des besoins différents. Loin de vivre comme des malades, ces patients exercent souvent une activité professionnelle et aspirent maintenant à un mode de vie plus banal. On remarque que les personnes souffrantes de cardiopathies congénitales sont souvent surprotégées et aidées par leur entourage non malade. Les études actuelles montrent que les malades aspirent souvent à la normalité de comportement de leurs proches et de leur entourage vis à vis d'eux-mêmes. Ils sont souvent plus à l'aise avec leur affection que ne le sont les personnes saines et ne sont pas gênés à l'idée d'en parler.



## **X. Conclusion :**

Ce stage d'Immersion en Communauté aura été une expérience positive pour tous les membres du groupe. Nous avons acquis des connaissances médicales, mais le plus important pour nous aura été de sortir des livres de médecine et de pouvoir enfin être au contact des patients. L'unité « Cœur et Circulation » de deuxième année nous avait donné une vision purement médicale du problème. Pendant ces quatre semaines nous avons pu explorer d'autres facettes de la problématique : le vécu émotionnel des parents face à la maladie de leur enfant, la vie quotidienne d'un enfant cardiopathe, pas si différente de celle des autres enfants finalement, le rôle prépondérant des associations dans le soutien aux familles, la prise en charge pluridisciplinaire.

Cependant, nous aurions aimé avoir plus de temps pour approfondir notre sujet. Nous aurions pu rencontrer de jeunes patients pris en charge à Genève, des patients adultes, des infirmières ou aides-soignantes qui auraient pu nous parler de leur rôle auprès de ces enfants et de leur famille.

Quelques questions restent en suspens. Les avancées chirurgicales sont récentes, les médecins n'ont pas beaucoup de recul concernant la prise en charge des adultes. Comment se déroule leur suivi ? Leur maladie affecte-t-elle leurs plans de carrière ou leur vie familiale ?

Le dépistage anténatal des malformations cardiaques est de plus en plus performant mais les lois relatives à l'interruption thérapeutique de grossesse n'évoluent pas et restent floues. Sachant que la plupart des malformations cardiaques congénitales sont curables et ont un bon pronostic, ne dérive-t-on pas dans de l'eugénisme en autorisant les interruptions de grossesse ?

## XI. Références bibliographiques

### Ouvrages :

CARRE, Alain. *Révision accélérée en Cardiologie*, 4<sup>ème</sup> édition.

KUMAR, V. et al. *Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease*, 7<sup>ème</sup> édition, Elsevier Saunders, 2005.

MIRLESSE, Véronique. *Interruption de grossesse pour pathologie fœtale*, Médecine et Sciences Flammarion, 2002.

MOORE, K. L., PERSAUD, T. V. N. *The Developing Human*, 8<sup>ème</sup> édition, Elsevier Saunders, 2007.

RUTHERFORD, John D. *Cardiology Core curriculum*.

RUTISHAUSER, Wilhelm et Juan, SZTAJZEL. *Cardiologie clinique*, 2<sup>e</sup> édition, Masson.

SADLER, T. W. *Langman's Medical Embryology*, 11<sup>ème</sup> édition, Lippincott Williams & Wilkins, 2009.

SHIELDS, Thomas W. et al. *General Thoracic Surgery*, 7<sup>ème</sup> édition, Lippincott Williams & Wilkins, 2009.

TIMMI, Adam D. et Anthony, NATHAN avec la collaboration de Ian. D. SULLIVAN. *Cardiologie*, Traduction de la 3<sup>e</sup> édition anglaise par René Sullivan, De Boeck Université.

Maître PESTALOZZI-SEGER, G. *Maladies chroniques ? - prestation des assurances sociales*, guide pratique 2012.

### Articles :

DE STOULTZ, Noémie D et LEVENTHAL, Marcia. «Adults with congenital heart defect», Quod Vadis.

DE STOULTZ, Noémie D. «Hurra, wir leben noch - psychosoziale Aspekte».

DE STOULTZ, Noémie D. «Kardiovaskuläre Rehabilitation und angeborene Herzfehler - Wie passt das zusammen ? ».

FASNACHT, M.S. et GÜNTARD, J. Traduction par SCHLAEPFER Rudolf et BEAT Friedli. «La cardiologie du fœtus est davantage que l'échocardiographie fœtale», *Paediatrica*, vol 15, No 4, 2004, p.30-34.

JOUANNIC, J.-M. « Anomalies cardiaques fœtales : diagnostic prénatal et prise en charge périnatale ». EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Gynécologie/Obstétrique, 5-031-A-38, 2010.

### Sites Internet :

ABBARA, Aly. *Livre interactif en gynécologie obstétrique « L'échographie obstétricale »* [Consultation : 20 juin 2012].

Disponible : [http://www.aly-abbara.com/livre\\_gyn\\_obs/termes/echographie\\_obstetricale.html](http://www.aly-abbara.com/livre_gyn_obs/termes/echographie_obstetricale.html)

*About kids Health* [consultation: 19 juin 2012] Disponible:

<http://www.aboutkidshealth.ca/En/Pages/default.aspx>

*Association Hôpiclowns - Genève* [Consultation : 19 juin 2012]. Disponible :

<http://www.hopiclowns.ch>

*Association Le P.A.S.* [Consultation : 10 juin 2012]. Disponible :

<http://www.lepas.ch/>

*Association Une maison pour les parents - Intervalle un engagement du cœur* [Consultation : 19 juin 2012]. Disponible : <http://association-intervalle.ch/>

*Cœur battant - Association de familles d'enfants cardiopathes* [consultation: 18 juin 2012] Disponible : <http://www.coeurbattant.ch/>

*Cuore Matto.* [Consultation : 20 juin 2012]. Disponible :

<http://www.cuorematto.ch/>

*Enfants et adolescents - Hôpital des Enfants HUG - Service de développement et de croissance* [Consultation : 19 juin 2012]. Disponible : [http://dea.hug-ge.ch/presentation/developpement\\_croissance/presentation\\_croissance.html](http://dea.hug-ge.ch/presentation/developpement_croissance/presentation_croissance.html)

*Enfants et adolescents - Hôpital des Enfants HUG - Service social*

[Consultation : 19 juin 2012]. Disponible : [http://dea.hug-ge.ch/presentation/organisation\\_services\\_social.html](http://dea.hug-ge.ch/presentation/organisation_services_social.html)

*EVHK - Elternvereinigung für das Herzkrankte Kind* [Consultation : 19 juin 2012].

Disponible : <http://www.evkh.ch/>

Fédération Française de Cardiologie, « Les malformations cardiaques».  
[Consultation : 20 juin 2012]. Disponible :  
<http://www.fedecardio.com/maladies/malformations>

*Fondation en Faveur des Enfants Ronald McDonald - Maisons des parents*  
[Consultation : 20 juin 2012]. Disponible : [http://www.ronaldmcdonald-house.ch/index.php?article\\_id=2&clang=1](http://www.ronaldmcdonald-house.ch/index.php?article_id=2&clang=1)

*Fondation Theodora - Des clowns pour nos enfants hospitalisés* [Consultation : 21 juin 2012]. Disponible : <http://www.theodora.ch/fr/>

*FSASD - Fondation des Services d'Aide et de Soins à Domicile* [Consultation : 19 juin 2012]. Disponible : [www.fsasd.ch](http://www.fsasd.ch)

*Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa, « La cardiopathie congénitale de l'adulte ».* [Consultation : 20 juin 2012] Disponible :  
[http://www.ottawaheart.ca/french/maladie\\_du\\_coeur/cardiopathie-congenitale-de-ladulte.htm](http://www.ottawaheart.ca/french/maladie_du_coeur/cardiopathie-congenitale-de-ladulte.htm)

*Medix Cours de médecine* [Consultation : 20 juin 2012]. Disponible :  
<http://www.medix.free.fr/rub/diagnostic-antenatal-cardiopathies-congenitales.php>

*Orphanet Suisse - « Les maladies rares »* [consultation: 28 mai 2012] Disponible:  
<http://www.orphanet.ch/>

PROULX Francine. « Dépistage et malformation cardiaque. » [Consultation : 20 juin 2012]. Disponible : <http://www.premup.org/repository/file/depistage-malformation-1.pdf>

*République et canton de Genève - Santé à l'école - Maladies chroniques*  
[consultation: 19 juin 2012]. Disponible :  
[http://www.ge.ch/sante\\_ecole/maladies\\_chroniques.asp](http://www.ge.ch/sante_ecole/maladies_chroniques.asp)

*Service de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent (SPEA)* [consultation: 19 juin 2012]. Disponible : <http://spea.hug-ge.ch/>

### Textes légaux :

Code pénal Suisse (Interruption de grossesse), modification du 23 mars 2001, Articles 118 et 119. Récupéré de :  
<http://www.bk.admin.ch/themen/pore/va/20020602/index.html?lang=fr>, le 22 juin 2012.

Loi fédérale sur la protection de la grossesse et le caractère punissable de son interruption (du 24 juin 1977). Article 6 : *lésion de l'enfant*. Récupérée de : <http://www.amtsdruckschriften.bar.admin.ch/viewOrigDoc.do?id=10101945>, le 22 juin 2012.

Loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie (LAMal), RS 832.10. Récupérée de [http://www.admin.ch/ch/f/rs/c832\\_10.html](http://www.admin.ch/ch/f/rs/c832_10.html), le 14 juin 2012.

Loi fédérale du 19 juin 1959 sur l'assurance-invalidité (LAI), RS 831.20. Récupérée de [http://www.admin.ch/ch/f/rs/c831\\_20.html](http://www.admin.ch/ch/f/rs/c831_20.html), le 14 juin 2012.

Loi fédérale du 6 octobre 2000 sur la partie générale du droit des assurances sociales (LPGA), RS 830.1. Récupérée de [http://www.admin.ch/ch/f/rs/c830\\_1.html](http://www.admin.ch/ch/f/rs/c830_1.html), le 14 juin 2012.

Ordonnance sur l'assurance maladie (OAMal), RS 832.102. Récupérée de [http://www.admin.ch/ch/f/rs/c832\\_102.html](http://www.admin.ch/ch/f/rs/c832_102.html), le 14 juin 2012.

Ordonnance concernant les infirmités congénitales (OIC), RS 831.232.21. Récupérée de [http://www.admin.ch/ch/f/rs/c831\\_232\\_21.html](http://www.admin.ch/ch/f/rs/c831_232_21.html), le 14 juin 2012.

## XII. Annexes

### a. Témoignages des familles

#### L'histoire de Marco Bühler et sa famille

Nous avons rencontré la famille Bühler grâce à l'association Cœur battant, dont fait partie la famille. Cette association met en contact des familles d'enfants ayant une cardiopathie congénitale pour que les enfants se rencontrent et que les parents puissent discuter entre eux.

Ils ont accepté avec beaucoup de gentillesse de nous rencontrer en famille, Marco et ses deux parents.

Marco, né en 1998, a plusieurs pathologies cardiaques (atrésie tricuspide, TGV, coarctation de l'aorte, CIV et CIA) et, en plus, une anémie hémolytique à sphérocytose héritée de sa mère.

La grossesse s'est déroulée sans problèmes. Les parents savaient qu'il pouvait souffrir d'anémie, mais les pathologies cardiaques ont été ratées à l'échographie par le gynécologue. "Tant mieux" disent les parents, ainsi ils n'ont pas eu de stress inutile durant la grossesse, qui aurait pu affecter le bébé.

Lors de la naissance, dans une petite clinique, le personnel médical remarque rapidement que Marco respire mal. A peine sa mère l'a-t-elle vu, qu'ils l'emmènent au CHUV par hélicoptère pour des examens complémentaires. La mère reste à la clinique jusqu'au lendemain, et le père se rend au CHUV le soir même. Là, on lui explique ce qu'on a découvert par échographie: son bébé a plusieurs malformations cardiaques. On lui explique le fonctionnement du cœur et les différents problèmes dont souffre celui de son fils. On lui dit qu'il rencontrera un cardiologue le lendemain pour lui donner des informations sur les traitements. Il repart donc à la clinique pour informer sa femme de la situation.

"Je n'imaginai pas qu'il était possible de vivre avec un cœur comme ça!" nous dit-il. Le couple avait peu d'espoirs mais de caractère très positif, ils ne se laissent pas abattre. Et en effet, le lendemain, alors que la mère est transférée au CHUV pour être près de son fils, on leur explique qu'il y a bien des opérations pour traiter les problèmes de Marco, et qu'il y a de bonnes chances pour qu'il survive.

Rapidement, on effectue des analyses génétiques ainsi que différents autres examens. Marco est sous prostaglandines pour garder son canal artériel ouvert. Durant les tous premiers jours de vie de leur fils, les parents rencontrent des médecins, l'équipe du chirurgien et visitent la salle d'opération avec une infirmière. Le sixième jour, Marco est opéré pour la première fois. Suite à cette opération, il est gardé pendant une semaine en coma artificiel avec le thorax ouvert, aux soins intensifs. "Le plus dur, c'est de ne pas pouvoir le prendre dans ses bras" nous raconte sa maman. En effet, le petit Marco est resté longtemps hospitalisé avec des "fils partout", ce qui est très impressionnant pour des parents. Mais ils restent très confiants. Le père nous explique qu'ils avaient déjà 37 et 38 ans lors de la naissance de Marco, et qu'ayant beaucoup voyagé, surtout dans des pays en voie de développement, ils arrivaient à rester positifs. Ils soulignent tous les deux que la relation avec le personnel soignant était très bonne, et qu'ils s'en sentaient rassurés. Cela les a beaucoup aidé à passer ce cap très difficile.

Marco est resté environ quatre mois au CHUV. Une assistante sociale responsable de la cardiologie pédiatrique a aidé ses parents à obtenir une place de parking gratuitement. On leur a également proposé un studio près de l'hôpital, mais leur maison étant proche, ils ont refusés au profit des parents habitant loin. La mère nous dit qu'elle voulait habituer Marco à passer la nuit seul, car il allait subir de nombreuses opérations et elle ne pourrait pas toujours dormir à ses côtés. Elle est donc rentrée tous les soirs, pour passer de courtes nuits à la maison avant de repartir pour Lausanne.

Petit à petit, Marco est déplacé des soins intensifs aux soins continus et enfin en chambre. Chaque étape signifie plus d'intimité pour la famille. L'arrivée de Marco au nid familial marque enfin le début de la vraie vie à trois. Les parents nous disent toutefois garder un très bon souvenir des périodes d'hospitalisation grâce au personnel soignant du CHUV qu'ils ont trouvé admirable. Cela en dit long sur l'importance de la relation patients-soignants. Beaucoup sont devenus aujourd'hui leurs amis.

Les autres hospitalisations ont été plus faciles. En grandissant, Marco s'est fait plein d'amis dans le personnel soignant, surtout chez les infirmiers. Il nous dit d'ailleurs fièrement qu'il veut devenir infirmier en pédiatrie au CHUV. Ses parents pensent effectivement que ce métier pourrait devenir le sien, étant donné les motifs qui l'y poussent. Cela nous a tout de même fait remarquer l'importance des infirmiers dans la relation avec le patient, bien plus que celle des médecins. Sa mère nous explique que Marco trouve que les médecins

s'occupent plus des dossiers que des patients. Les infirmiers ont joué, pour lui, un rôle plus intéressant dans sa vie que les chirurgiens qui l'ont opéré.

D'autres acteurs très importants dans l'embellissement des hospitalisations sont les clowns de l'association Théodora, les organisateurs de la peinture sur soie et de la musique et des jeux. Mais Marco est un jeune garçon plein de ressource qui met lui-même de l'ambiance dans les chambres lors de fêtes comme le premier août.

A ce jour, Marco a subi neuf opérations, dont cinq à cœur ouvert. Il a reçu plusieurs dizaines de transfusions. Il a trois stents et son cœur droit n'est plus utilisé.

Comme beaucoup d'enfants atteints de pathologies cardiaques, il a eu des reflux œsophagiens, si bien qu'il a dû être opéré et nourrit 18 mois avec une sonde gastrique. Sa mère a appris à poser la sonde seule, afin d'être plus indépendants. Maintenant, la quantité de médicament a diminué. Il reçoit toutefois encore un anticoagulant qui lui provoque quelques bleus, mais le reste a peu d'influence sur sa vie. Il va chez le médecin environ une fois par mois pour faire des TP (taux de prothrombine) et fait deux échographies par année. Il est suivi par une pédiatre pour ses vaccins, car sa couverture vaccinale est particulièrement complète étant donné son système immunitaire faible.

Les enfants malades demandent tous du temps. Mais la famille Bühler n'a pas eu à changer ses projets selon la maladie de Marco. Sa mère avait de toute façon prévu une année sabbatique après sa naissance ainsi que de travailler à 50%. Ayant tous les deux des horaires irréguliers, les parents s'arrangent pour le laisser très peu seul. Malgré tout, ils ont abandonné l'idée de deuxième enfant pour mieux s'occuper de Marco.

Marco est aujourd'hui un jeune garçon en pleine forme. Sa croissance est plus lente que celle d'un enfant complètement sain, et il est parfois limité dans ses activités physiques. Toutefois, il va à l'école comme les autres enfants de son âge. Il est hospitalisé un maximum durant les vacances scolaires pour ne pas prendre de retard. Il reçoit parfois des cours au CHUV durant les longues périodes d'hospitalisation. Dans son école, il suit aussi le cours de gym. Il connaît ses limites et dit à ses enseignants quand il se sent fatigué. Il part en camp avec sa classe, en essayant toujours de faire autant de choses que les autres. Il fait un peu de vélo, du unihockey avec un copain et du ski.

Mais Marco est surtout un grand voyageur. Ses parents, passionnés par la découverte du monde, l'ont déjà emmené dans 40 pays! Et ce n'a pas toujours été facile. Le premier problème a été la mauvaise saturation en oxygène de son sang. La pression d'air dans un avion correspond à celle qu'on trouve à 2000m



d'altitude. Avant de prendre l'avion, la famille Bühler est donc partie à la montagne pour voir comment Marco supportait le changement de pression. Tout s'étant bien passé, Marco et ses parents partent en avion pour la première fois, direction le Portugal. Et c'est avec une bouteille d'oxygène et une belle pharmacie que les parents s'assurent de pouvoir gérer toute complication inattendue. Ils partent maintenant régulièrement en famille et dans le monde entier ! Sa mère nous explique "avec un enfant cardiaque, on peut vivre comme avec un enfant normal, il faut juste prendre plus de temps". Et ses parents font tout leur possible pour que Marco vive comme un enfant normal.

Ce qui frappe le plus son entourage, c'est sa maturité. Comme des amis ont fait remarquer à sa maman, il s'exprime comme un adulte. Il est très ouvert, et parle de façon aisée et experte de ses problèmes cardiaques, qu'il tente d'expliquer à ses amis et camarades. Les nombreux défis qu'il a eu à surmonter à cause de son cœur et son entourage composé de beaucoup d'adultes, notamment à l'hôpital, l'ont rendu très responsable. Nous l'avons trouvé vif et plein d'intérêts pour ce qui l'entoure. Il semble être un garçon épanoui, malgré les difficultés qu'il a dû affronter durant toute son enfance.

## L'histoire de L.M. et sa famille

### Grossesse:

L. M. est l'aîné d'une famille de trois enfants. Les tests prénataux n'avaient rien révélé d'anormal mais il faut dire qu'à l'époque où ils ont été réalisés, la sensibilité était moindre. C'est donc sans la moindre suspicion sur ce qui les attendait que ses parents se sont rendus au CHUV pour l'accouchement.

### Naissance:

L. M. est né un jeudi matin au CHUV, à Lausanne, par voie basse sans qu'aucune anormalité ne soit détectée à ce moment là. En effet malgré une pâleur remarquée par les médecins, l'enfant semblait tout à fait normal et la gazométrie était bonne. Les infirmières ont, elles, tout de suite remarqué que quelque chose n'allait pas. Comme l'enfant respirait très vite et a dormi pendant 24h, les médecins ont d'abord pensé à un pneumothorax. Il a donc été envoyé en couveuse avec un masque à oxygène. Les examens ont révélé qu'un pneumothorax était effectivement présent mais, comme la situation ne s'améliorait pas, une

échographie cardiaque a été réalisée le lundi. Celle-ci a montré : CIV, CIA, persistance du canal artériel et transposition des grands vaisseaux. La persistance d'un important canal artériel a permis de maintenir une oxygénation du sang proche de la normale et ainsi, pour l'enfant, de passer ses trois premiers jours en montrant relativement peu de symptômes. Les parents s'en souviennent comme d'une période difficile car disent-ils : "C'était le moment où il y avait beaucoup de visites, les gens demandaient pourquoi L. n'était pas avec nous et il fallait expliquer aux proches ce qui n'allait pas". Durant cette période, les parents ont aussi dû rencontrer l'assistante sociale qui leur a expliqué comment se passerait la prise en charge par les assurances. Il a fallu 2 ans avant que le dossier ne soit pris en charge par l'assurance invalidité. Heureusement les parents avaient contracté une assurance de base flexible ainsi qu'une complémentaire pour leur fils avant la naissance de celui-ci. L'aumônier est aussi passé plusieurs fois dans la chambre pour proposer de baptiser leur enfant, ce qui a irrité Mme M. En effet, celle-ci ne supportait pas que l'on rappelle systématiquement que son fils avait une chance de mourir. Ils n'en ont heureusement pas eu besoin, mais s'ils l'avaient voulu, les parents auraient aussi pu bénéficier d'une assistance psychologique proposée par l'hôpital.

#### Prise en charge :

L. est d'abord resté à l'hôpital sous oxygène en attendant sa première opération (palliative puisque la chirurgie reconstructive nécessitait d'abord que l'enfant prenne du poids) sept jours après la naissance. A l'âge de huit mois, le nouveau né a subi une nouvelle opération, réparatrice cette fois. Jusqu'à la dernière minute, les parents qui avaient laissé le chirurgien décider, ne savaient pas s'il subirait un switch artériel, plus dangereux mais plus durable où un Senning, plus sûr. Le chirurgien a finalement opté pendant l'opération pour un switch artériel. Entre ces deux opérations, c'est la première fois que M. et Mme M. se sont retrouvés seul avec leur fils, c'est aussi la première fois qu'ils ont vraiment eu peur pour la vie de leur enfant car ce dernier n'était plus sous la surveillance de spécialistes. Cela a aussi été difficile car au début, les médecins pensaient garder le jeune L. au CHUV en attendant la deuxième opération. Puis, ils ont pensé le renvoyer chez lui mais avec oxygène. Et, pour finir, il est rentré sans oxygène, sans machine, sans rien... Et tous ces changements de programme ont eu lieu sur deux jours. C'était difficile pour les parents que l'on "passe de l'hyper médication à rien du tout", dans leur tête leur fils était encore en danger et ils n'osaient pas lever la vigilance. "Le changement s'est passé sans transition, la prise de confiance a été trop soudaine et nous n'avons pas eu le temps de nous habituer".

L. a encore été opéré une troisième fois à l'âge de six ans pour réparer l'aorte et changer la valve qui s'était abîmée. Il devra d'ailleurs probablement subir une autre opération dans un futur proche car cette valve artificielle ne grandit pas avec l'organe auquel elle est incorporée.

Dans l'ensemble, les parents considèrent les soins hospitaliers dont a bénéficié leur fils comme très bons, ils regrettent juste qu'il n'y ait pas eu de proposition de soins d'ostéopathie et de massages pour le confort car sa cicatrice est vite devenue douloureuse et la situation s'est encore aggravée avec l'immobilisation pendant de longues périodes.

Aujourd'hui, L. M. vit comme un enfant "normal". Il est simplement suivi par un cardiologue qui lui prescrit un hypertenseur et lui fait subir une échographie par année ainsi qu'un test d'effort tous les deux ans. Sa mère n'aime pas venir aux rendez-vous car elle appréhende le moment où le cardiologue dira que son fils doit être réopéré.

Les parents disent se concentrer beaucoup sur le bien-être de leur aîné (en grande partie parce que les cadets ne leur ont jamais donné de quoi s'inquiéter). A cause de sa pathologie, c'est souvent sur la réussite scolaire de L. que l'on se focalise à la maison et ses frères ont pu le ressentir mais il n'y a pas de tensions particulières (si ce n'est la jalousie du deuxième pour la cicatrice de son frère).

Au niveau scolaire, les choses se passent bien pour L. Ses parents doivent remplir chaque année un dossier qui est confié à l'infirmière scolaire détaillant l'état de santé de leur fils. Ils regrettent qu'il n'y ait pas une meilleure communication aux différents enseignants. Par exemple, en éducation physique, ce sont les parents qui ont dû expliquer pourquoi leur fils ne pouvait pas participer à certaines activités. Mais dans l'ensemble, L. se porte bien et, si par hasard, il ne participe pas à une activité, c'est plus par paresse que par empêchement physique. Ses enseignants le laissent juger de ses propres capacités. Il peut cependant arriver que la peur joue parfois un rôle dans le fait que L. interrompe une activité physique car les enfants cardiopathes "n'aiment pas sentir leur cœur cogner".

#### Grossesses suivantes :

Pour les grossesses suivantes, des échographies cardiaques fœtales ont été réalisées mais uniquement à la demande des médecins en accord avec le protocole. Les parents étaient eux tout à fait sereins, avec raison puisque les petits frères de L. M. sont nés sans cardiopathie congénitale.

#### Cœur battant :

M. et Mme M. font partie des membres fondateurs de l'association cœur battant, ils n'ont donc pas pu bénéficier de son soutien au moment de la naissance de leur fils. Ils le regrettent d'ailleurs car ils auraient aimé pouvoir partager les difficultés éprouvées durant les premières années de vie de leur enfant. Ils auraient aussi voulu pouvoir se projeter dans l'avenir car, à l'époque, ils étaient très pessimistes vis à vis de la maladie de L. Pour eux, cœur battant aide les parents là où le personnel soignant ne peut pas s'aventurer, c'est un endroit avec "moins de distance et plus d'émotions".

Lors du premier camp d'été organisé par l'association, les parents ont remarqué un gros changement dans la manière dont leur fils percevait sa maladie. Il a commencé à s'y intéresser plus, en parler plus, il a même fait après coup un exposé en classe dessus. Ils pensent que ce camp lui a permis de se décomplexer en voyant que d'autres souffraient de la même affection et parvenaient quand même à mener une vie normale. "On ne pouvait pas distinguer les enfants malades des frères et sœurs sans pathologie cardiaque". Ils racontent également que les enfants ont fait un concours de cicatrices dans les dortoirs. Depuis ce jour il n'en a plus eu honte et en est même fier. C'est aussi la première fois que les parents de L. l'ont entendu demander à quoi servait l'antihypertenseur qu'il prend tous les jours.

## L'histoire de Roméo et sa famille

Nous avons rencontré la maman de Roméo le jeudi 31 mai 2012 au CHUV à Lausanne. Elle nous a raconté le parcours de son enfant et a répondu à nos questions. Nous la remercions d'avoir fait le déplacement depuis le Valais et de nous avoir apporté son témoignage.

### La naissance de Roméo

Roméo est né dans un hôpital valaisan le 25 avril 2003. Il a deux grands frères de 3 et 5 ans. Pour sa maman, la grossesse s'était déroulée normalement, les échographies faites par son gynécologue n'avaient rien révélé de particulier. L'accouchement a eu lieu vers 5h du matin, par voie basse. Lorsque la maman a pu voir son bébé, elle l'a trouvé différent de ses frères : ses extrémités étaient plus bleues, mais pas de quoi inquiéter ni la mère ni les médecins. Vers 8h Roméo est amené à sa maman : sa température corporelle est un peu basse, du peau à peau lui ferait du bien. La situation ne s'améliore pas, une « armada » de médecins rentre dans sa chambre. Tout se passe très vite : on lui explique que son bébé a un problème au cœur, ils ont appelé l'hélicoptère pour le transférer au

CHUV (Centre Hospitalier Universitaire Vaudois) où une prise en charge plus appropriée sera mise en place.

La maman de Roméo nous explique que « c'est un grand vide qui se fait, on a l'impression de tomber dans un trou ». Ce sentiment de vide laisse peu à peu place à la panique : les parents n'ont jamais entendu parler de malformations cardiaques. Pour eux le cœur est un organe vital, qui lorsqu'il est atteint ne laisse aucune chance de survie au bébé. A 10h l'hélicoptère arrive, Roméo est intubé, placé dans une grande couveuse et hélicoptéré aux soins intensifs de néonatalogie à Lausanne.

Pour la maman la séparation est difficile : une infirmière coupe le bracelet d'identité de Roméo et le lui donne. Ceci a été un choc : elle n'a pas compris ce que cela signifiait et pourquoi ils ont fait cela, c'était comme si elle le perdait, elle nous dit : « c'était comme la médaille du soldat que l'on rend à sa famille lorsque l'issue est fatale ». En plus, il n'y avait pas de place pour elle dans l'hélicoptère. Physiquement aussi cette épreuve aura été difficile : elle avait eu la péridurale pour son accouchement, elle retrouvait à peine les sensations dans ses jambes que déjà elle partait en voiture avec son mari pour rejoindre leur fils.

#### La prise en charge à Lausanne

La maman a été hospitalisée à la maternité, à un étage sans bébé, pour la suite de couche. Les premiers jours ont été difficiles. Physiquement elle ressentait « son ventre vide » mais n'avait pas son bébé près d'elle. La situation paraissait totalement irréaliste pour le couple, ils avaient l'impression d'être dans un « rêve ». La jeune femme n'a pas reçu beaucoup de soins et de conseils en tant que maman qui vient d'accoucher. Par exemple, elle s'est posé la question de l'allaitement : pour ses deux premiers enfants les montées de lait étaient douloureuses. Elle savait que Roméo ne pouvait pas téter mais devait-elle tirer son lait pour que les médecins puissent lui en donner par la sonde qui le nourrissait ? Les sages-femmes n'ont pas abordé spontanément le sujet avec elle mais lui ont expliqué, à sa demande, que « pour un enfant cardiopathe, le lait maternel, c'est bien ». Les soignants lui ont montré une seule fois le chemin qu'elle devait prendre pour rendre visite à son bébé aux soins intensifs. Par la suite elle devait se débrouiller seule, faire le long chemin malgré sa fatigue. Elle nous a expliqué que les petits maux qu'on peut avoir après un accouchement classique passent au second plan : il faut aller de l'avant et passer un maximum de temps auprès de son enfant.

Par contre la prise en charge de Roméo par les cardiologues pédiatres et les chirurgiens s'est bien passée. Assez rapidement la cardiologue pédiatre est venue à la maternité pour informer les parents de la situation. L'explication médicale a été faite à l'aide de dessins pour qu'ils comprennent la physiologie

normale du cœur et les problèmes posés par une transposition des gros vaisseaux. La cardiologue a également expliqué en quoi consistait l'opération de dé-transposition. Une opération palliative consistant à créer une communication entre les ventricules s'est déroulée immédiatement.

L'état de santé de Roméo s'est rapidement compliqué à Lausanne, retardant ainsi la grosse opération curative. A cause d'une mauvaise oxygénation de son organisme durant ses premières heures de vie, Roméo a eu une infection bactérienne avec perforation des intestins. Il a fallu l'opérer d'urgence, lui poser une stomie (poche qui recueille les selles) en attendant que le transit se normalise et le mettre sous antibiotiques. Cela a été très dur pour la maman : beaucoup d'appareils et de tubes entouraient son bébé, elle ne supportait pas de le voir ainsi et a pensé à tout arrêter. Elle nous explique : « je voulais que Roméo vive mais pas à n'importe quel prix ». Elle en a parlé à l'équipe médicale des soins intensifs qui a orienté le couple vers leur chef. Ce monsieur leur a parlé « comme un grand-papa », les informant que les médecins n'auraient pas décidé toute cette prise en charge thérapeutique s'ils savaient qu'elle n'en valait pas la peine. Roméo pourra vivre et bien vivre. La question de la vie de l'enfant cardiopathe plus tard s'est posée assez vite chez ces parents. Par du bouche à oreille ils ont pu rencontrer une jeune fille de 10 ans atteinte d'une TGV comme Roméo et discuter avec ses parents. Ils ont été rassurés, voyant que cette enfant n'avait pas une vie si différente de ses camarades et surtout, pas de séquelles. Aujourd'hui c'est l'association cœur battant qui a pour rôle de mettre les jeunes parents en contact avec des familles étant passées par les mêmes angoisses. Mais les complications pour Roméo ne s'arrêtent pas là. A un mois de vie, un caillot s'est formé au niveau du cathéter et est monté jusqu'à son cerveau, entraînant des convulsions. Ces événements ont été traumatisants pour le bébé évidemment mais aussi pour les parents : Roméo allait-il garder des séquelles neurologiques ? Les médecins parlaient de possibles difficultés de langage ou d'une paralysie ou faiblesse du côté gauche. C'est l'enfant, par son comportement qui a rassuré ses parents. Sa maman nous explique : « je suis allée le voir, il bougeait bien, il avait un regard franc, je me suis dit il n'y a pas de soucis ».

Après ces événements les médecins préconisaient d'attendre un mois avant d'opérer le cœur. Mais plus on attend plus l'opération est difficile : le ventricule gauche risque de ne pas être assez résistant pour supporter la dé-transposition. Un appareil servant à cercler l'artère pulmonaire est mis en place pour muscler le ventricule gauche. A la fin du mois d'août celui-ci n'est toujours pas assez costaud pour l'opération. Les médecins décident alors de créer un shunt entre la circulation pulmonaire et générale pour une meilleure oxygénation des organes. Roméo a pu rentrer chez lui en septembre, sa maman ayant appris à faire les piqûres d'anticoagulants dont il avait besoin. Les parents décident, avec l'avis des médecins, de ne pas attendre plus longtemps et de tenter l'opération de Senning.

Elle se déroule en janvier et sans complications. Après son séjour au CHUV Roméo peut rentrer chez lui, sans médicaments, sans appareils, il va bien.

La longue hospitalisation de Roméo aura bouleversé toute l'organisation familiale. Les parents voulaient passer un maximum de temps auprès de leur bébé pour établir une relation avec lui. Lorsqu'il était aux soins continus les parents pouvaient s'occuper de lui, le laver, le changer, jouer avec... Par contre ils ne voulaient pas être séparés de leurs aînés de 5 et 3 ans. Ils logeaient donc tous ensemble dans une structure spécialisée pour parents d'enfants hospitalisés : intervalle. Les grands-parents maternels et paternels de Roméo ont également apporté leur aide. Les uns étaient là la première moitié de la semaine et les autres la deuxième partie. Ils résidaient dans une chambre au même endroit que les parents et s'occupaient des aînés lorsque les parents étaient à l'hôpital avec Roméo. Les frères de Roméo ont vu ce séjour à Lausanne plutôt comme des vacances, ils passaient du temps avec leurs grands-parents, dans une grande ville, et rendaient visite à leur frère tous les jours lorsque celui-ci était en soins continus. Ils savaient bien sûr que leur frère était malade et voyaient leurs parents tristes parfois.

La vie professionnelle des parents a également été modifiée. Le papa devait travailler la semaine mais était présent pour ses fils le week-end. La maman, institutrice, avait son congé maternité jusqu'à la fin de l'année scolaire et a pris une année de congé parental par la suite.

Durant l'hospitalisation de Roméo une prise en charge psychologique a été proposée. Les parents ont rencontré une psychologue une fois mais le courant n'est pas très bien passé et ils avaient l'impression de perdre leur temps, ils avaient assez à faire avec tout le reste. Les aînés ont été pris en charge une fois par le groupe « fratrie » de la psychiatrie de liaison du CHUV. Ce programme visait à les familiariser avec le milieu médical.

### Roméo, un petit garçon comme les autres

Aujourd'hui Roméo a 9 ans et se porte bien. Il doit faire des contrôles chez son cardiopédiatre tous les ans. Il ne garde aucune séquelle des complications survenues après sa naissance, hormis les cicatrices. Pour l'instant il ne s'en plaint pas. Au contraire, lorsqu'il était plus jeune il était fier de les montrer lorsqu'il allait à la piscine ! Roméo n'est pas limité dans ses activités quotidiennes, il n'a pas d'interdiction particulière pour le sport, il doit seulement écouter son corps et s'arrêter s'il est fatigué. Ce n'est pas toujours facile à évaluer pour lui. A chaque début d'année scolaire sa maman informe sa maîtresse et son professeur de gym qu'il a un problème au cœur.

A l'école Roméo a quelques difficultés à mémoriser ses leçons mais on ne saura jamais si cela a quelque chose à voir avec l'AVC qu'il a fait ou les narcoses des opérations. Sinon il suit normalement ses années scolaires.

### Une belle leçon de vie

Nous avons demandé à sa maman si Roméo était différent de ses frères lorsqu'ils avaient son âge, s'il était plus mature ou plus angoissé. Elle nous informe que non, il n'est pas plus mature par contre il est beaucoup plus sociable que ses frères, il s'intéresse énormément aux gens et retient très facilement leur prénom ! Ce n'est pas un garçon angoissé, il a très peu d'appréhensions.

Après une telle épreuve beaucoup de choses ont changé dans la façon d'être des parents de Roméo. Toutes les petites choses du quotidien deviennent agréables, comme par exemple préparer un repas pour ses enfants. Ils ne surprotègent pas leur enfant mais s'émerveillent d'avantage des progrès qu'il fait. Par exemple Roméo a fait ses premiers pas à 14 mois. Ils ne pensaient pas que cela arriverait si tôt, du fait qu'il était souvent allongé à l'hôpital. Ils sont conscients de la chance qu'ils ont et relativisent plus. La maman précise aussi qu'ils sont plus sensibles au « malheur » des autres. D'ailleurs elle déplore le fait que les gens soient aussi pudiques face à la mort, à la maladie ou au handicap : certaines de ses connaissances n'osaient pas lui demander comment elle et son fils allaient.

Après la longue période d'hospitalisation de Roméo, sa maman avait besoin de prendre du recul et de s'éloigner de l'hôpital pendant un certain temps mais elle savait qu'un jour elle deviendrait bénévole pour aider les parents qui passent, comme elle, par des moments difficiles. Lorsque le CHUV a lancé l'initiative de créer une association de parents il y a 5 ans elle a tout de suite accepté : c'est l'association cœur battant.

### L'histoire de Thalia

Thalia, l'aînée d'une famille de deux enfants, est née avec une malformation cardiaque. A la naissance, elle présentait une atrésie pulmonaire à septum intact, une hypoplasie sévère du ventricule droit, des artères pulmonaires et de la valve tricuspide (subatrésie tricuspide ).

Thalia est âgée actuellement de 10 ans, poursuit un développement et une vie tout à fait similaires à ceux d'un enfant tout venant.



### Les débuts

La grossesse s'est déroulée sans problème. Malgré les contrôles (échographies) la malformation cardiaque n'a pas été décelée et c'est seulement lors de l'accouchement, par ailleurs difficile, que la pathologie a été diagnostiquée.

Dès la naissance, les médecins ont remarqué tout de suite que quelque chose n'allait pas au niveau du cœur et de la saturation en oxygène.

Thalia a été mise en couveuse et transférée immédiatement par hélicoptère au CHUV, où elle est restée pendant 3 semaines. Ensuite, elle a été transférée à l'hôpital de Sion et y est restée pendant 1 semaine.

Durant cette période, les médecins ont continué de lui donner un médicament pour maintenir le canal artériel ouvert.

Après 4 jours de vie, il y a eu une intervention chirurgicale pour effectuer un shunt. Thalia a pu rentrer chez elle, après ce mois d'hospitalisation, avec toutefois la poursuite des consultations pour les contrôles et les changements de pansements.

Une deuxième opération à cœur ouvert s'est déroulée 6 mois après la première et c'est à l'âge de 5 ans que la troisième intervention a eu lieu.

Ces trois interventions constituaient des étapes de palliation mais pas de correction anatomique, à proprement parler. Le cœur de Thalia est corrigé mais pas réparé.

Entre ces grandes étapes, différents contrôles (cathétérisme pour mesurer les pressions, contrôles réguliers, au début, chaque 2-3 mois, puis tous les 6 mois et pour finir, lorsque tout va bien, chaque année).

L'espacement des contrôles est vécu de manière ambivalente, dans le sens où, cela veut dire que Thalia va bien et en même temps, si elle a un problème, ils le verront moins vite.

### Culpabilité

Mme Michellod a beaucoup culpabilisé au début, surtout de voir l'état dans lequel sa fille se trouvait, avec plein de tuyaux partout et de se dire qu'elle avait mis au monde un enfant qui n'allait pas bien.

Elle a cherché la cause de cette malformation et se demandait ce qu'elle avait bien pu faire ou prendre durant sa grossesse.

Et puis, avec le temps, elle s'est dit que c'était vraiment le fruit du hasard.

Son mari a moins culpabilisé, il n'a pas eu toutes ces pensées, à rechercher la cause de tout cela.

Les médecins, d'ailleurs, les ont informés dès le début que cette malformation était congénitale, qu'il n'y avait rien d'héréditaire et qu'ils n'y pouvaient rien.

### Informations données par les médecins

« Les médecins ont toujours été très clairs, d'ailleurs, avec le recul, on se dit que parfois il y avait peut-être trop d'informations, car tout ce qu'ils nous ont dit ils ne l'ont pas forcément fait. Par exemple, lorsqu'on a décidé de tout faire pour la garder en vie, ils nous ont vraiment expliqué toutes les étapes, même au sujet des interventions ultérieures. A ce moment là, savoir qu'il y aurait d'autres opérations était important mais le détail n'était peut-être pas notre préoccupation principale.

Les explications données par la cardiologue étaient adéquates. Elle fait vraiment des schémas très clairs, très représentatifs sur la fonction normale du cœur. Grâce à cela, elle a pu nous expliquer où se situait le problème de Thalia et c'était important pour nous de pouvoir comprendre pourquoi Thalia devenait bleue, pourquoi elle avait ceci ou cela.

Les explications étaient compréhensibles et on pouvait bien s'imaginer le problème.

Même si au début, on ne comprend pas forcément la nécessité de toutes ces explications, on remarque, avec le recul qu'elles sont finalement nécessaires et nous permettent d'intégrer et de comprendre la pathologie de notre enfant ».

De plus, Mme Michellod tenait un carnet dans lequel elle notait les différentes informations médicales reçues, elle n'a donc pas ressenti le besoin que les différentes informations données au début soient répétées lors des consultations suivantes.

Les parents avaient souvent des questions pour les cardiologues ou chirurgiens mais ces derniers semblaient souvent pressés et du coup, les parents n'osaient pas forcément leur poser ces questions de peur de les retenir, de prendre sur leur temps déjà bien chargé. Avec le temps, ils le regrettent un peu et même s'il s'agissait de questions qui pouvaient paraître peu importantes aux yeux des médecins, pour les parents il s'agissait de petits détails mais qui faisaient toute la différence.

Maintenant, dès qu'elle a une question, Mme Michellod ou sa fille la pose tout de suite et n'attend plus une semaine ou la prochaine consultation car elle a remarqué que si on attend trop longtemps, on se fait vite des films, des fausses représentations. Par conséquent, ils envoient un e-mail à la cardiologue qui en général est relativement disponible et répond rapidement.

D'ailleurs, la dernière fois qu'elle lui a envoyé un e-mail c'était pour demander si Thalia pouvait participer à la journée d'endurance organisée à l'école.

L'e-mail est une bonne alternative, car souvent c'est de retour à la maison après une consultation que les questions viennent et l'e-mail laisse aussi à la cardiologue le choix de répondre quant elle a le temps de le faire et on ne la dérange probablement pas autant que si on cherche à la joindre par téléphone.

Pour les questions concernant la santé en général, Thalia est prise en charge par son médecin de famille, alors que lorsqu'ils ont une question plus précise concernant son cœur, elle la pose directement à la cardiologue, soit par e-mail, soit lors d'une consultation.

### Organisation de la famille

Comme Thalia était leur premier enfant, ils n'ont pas eu à gérer d'autres enfants ou devoir recourir à des aides extérieures (grand-parents, oncle, tante, ...) pour les garder.

Dans un premier temps, Mme Michellod était en congé maternité, donc ça n'a pas posé trop de problème pour la première opération. Par la suite, elle a continué de travailler et prenait des vacances et des congés non payés. Quant à son mari, il prenait ses vacances lorsque Thalia était aux soins intensifs, après l'opération.

### Suivi médical

Les opérations ont toujours eu lieu au CHUV. Durant les séjours hospitaliers de Thalia, ses parents ont pu loger à proximité de l'hôpital et notamment, lors de la dernière intervention, ils ont bénéficié d'une chambre grâce à l'association Intervalle.

Afin de se rendre compte de ce qu'une hospitalisation de Thalia leur coûtait, ils ont tenu un budget (nourriture, logement, transport,..) lors de la dernière intervention chirurgicale. Pour 13 jours d'hospitalisation, ils ont dû payer 1'200.- dont 300.- seulement ont été remboursés par l'AI.

### Vécu de l'enfant

Selon la maman, Thalia est quelqu'un de très angoissé, sans savoir si c'est lié spécifiquement à son vécu ou si cela reflète son caractère.

Thalia est très attentive aux autres. Dès qu'ils auront quelque chose, elle va se sentir concernée.

Elle est très consciente de ce qui lui arrive et très perspicace dans ses questions. Par exemple, elle s'est déjà dit qu'elle ne pourrait pas avoir d'enfant car c'est quelque chose qui serait trop violent pour elle.

Mme Michellod a également observé qu'avec l'âge, les questions de Thalia deviennent plus précises et que par conséquent les réponses attendues l'étaient tout autant.

Elle a observé également des périodes de rébellion, dans le sens où Thalia aimerait pouvoir faire comme tout le monde mais elle ne le peut pas, et aussi parce qu'entre eux, les enfants ne sont pas toujours sympas, donc il y a des moments où elle est très rebelle, alors qu'à d'autres moments, elle relativise et réalise qu'il y a des situations bien pires.

Thalia a une vie pratiquement comme tout le monde, elle doit juste faire attention lorsqu'elle fait du sport, elle se fatigue plus vite ou lorsqu'elle est malade, il faut aller contrôler chez le médecin. D'ailleurs, c'est parfois plus contraignant lorsqu'elle est malade, car elle doit remplacer certains médicaments (ex. sintrom à la place de l'aspegic, qui demande une certaine rigueur et induit plus d'effets secondaires).

Thalia a une vie bien meilleure, par rapport à ce que les médecins leur avaient dit à sa naissance. Ils ont même parfois tendance à oublier ce qu'elle a, alors qu'elle a pourtant une grosse malformation.

Il y a tout de même une grande part d'inconnu dans le futur de Thalia, qui ne permet pas toujours de répondre aux attentes et demandes de l'enfant. Par exemple, il est difficile de savoir si Thalia pourra travailler et de ce fait comment répondre à son désir de devenir médecin ?

Avec l'adolescence qui approche et les changements corporels qui y sont liés, les cicatrices commencent à déranger Thalia. Elle a l'impression qu'on ne voit que cela.

### Scolarité

Lors de la deuxième grosse opération, Thalia a manqué 3 mois d'école enfantine mais elle ne les a pas rattrapés car les enseignants ne le jugeaient pas nécessaire. Pour la dernière opération, lorsqu'elle avait 5 ans, elle s'est faite opérer le 19 juin et n'a manqué que la dernière semaine d'école. Sa convalescence s'est déroulée durant l'été et elle a pu retourner à l'école dès la rentrée scolaire d'août.

Actuellement, la scolarité de Thalia se passe bien, même si elle se déconcentre facilement et qu'elle a de la peine à maintenir son attention après 30 minutes. Il est difficile, toutefois, de savoir si cet état est lié à sa maladie ou non, même si on sait que les enfants cardiopathes ont des difficultés de concentration.

A chaque rentrée scolaire, Mme Michellod donne toujours une copie du dernier rapport médical à l'école, comme cela les personnes concernées ont le diagnostic et savent de quoi souffre Thalia, car on ne voit pas que Thalia est cardiopathe et on a tendance à l'oublier.

De manière générale, les enseignants sont attentifs à Thalia et à sa pathologie.

Le seul bémol à l'école, ce sont les cours de sport car certains profs de sport ont une mauvaise représentation des cardiopathies avec des idées préconçues de fainéantise et s'imaginent que ces enfants font du cinéma. C'est pourquoi Mme Michellod a dû à plusieurs reprises intervenir auprès de ces enseignants pour réexpliquer que Thalia n'est pas une flémarde et que si elle le pouvait elle ferait tout comme les autres enfants de son âge. Simplement, Thalia doit être à

l'écoute de son corps car elle se fatigue beaucoup plus vite et certains jours elle pourra courir deux tours de salle alors qu'à d'autres moments, un seul tour sera possible.

Il leur a été suggéré, par quelques enseignants récalcitrants, de supprimer simplement les cours de gym. Mme Michellod s'y oppose formellement car il lui paraît important de ne pas exclure Thalia et de ne pas, d'une certaine manière, la stigmatiser davantage en l'excluant des leçons de gym.

Avec l'âge, Thalia parvient à exprimer davantage ce qu'elle ressent et sa cardiopathie devient plus facile à gérer.

Une inquiétude toutefois, lorsqu'elle commencera le cycle, car les enseignants seront moins attentifs et Thalia pourra rencontrer quelques difficultés à ce moment, en prenant peut-être plus de risque. Mais pour l'instant, les enseignants du primaire ont toujours été très attentifs et tout s'est bien passé.

### Informations données aux camarades de classe

Lors de la 1<sup>ère</sup> enfantine, Mme Michellod se rendait dans la classe de Thalia pour expliquer aux élèves et à l'enseignante la maladie de Thalia.

Depuis la 6<sup>ème</sup> primaire, Thalia explique à ses camarades sa cardiopathie. Elle n'est d'ailleurs pas gênée d'en parler.

### 2<sup>ème</sup> grossesse

La deuxième grossesse n'a pas été plus angoissante car Mme Michellod a été suivie plus rapidement (première échographie à 12 semaines) et plus attentivement. Déjà après la première échographie, les grosses malformations cardiaques ont été exclues et une échographie était effectuée chaque 3-4 semaines.

Avant même d'effectuer la première échographie, les parents avaient décidé de garder l'enfant, même s'il présentait la même malformation que Thalia.

### Fratricie

Quand sa petite sœur a été en âge de comprendre, les parents lui ont expliqué dans les grandes lignes la maladie de Thalia. En définitive, il n'y a pas vraiment eu besoin d'aller dans les détails car Thalia vit pratiquement comme tout un chacun. De plus, la maman ne souhaite pas devancer les demandes ou questions à ce sujet et laisse Charlise, la sœur de Thalia, libre de venir poser ses questions, quand elle sera prête et voudra plus d'explications.

C'est plutôt parfois à Thalia qu'il faut expliquer qu'elle ne peut pas aller aussi vite que sa sœur, qu'elle doit ralentir en raison de son problème de santé.

### Association le P.A.S.

Thalia a été suivie par Jean-Claude Demers pour la préparation de sa dernière opération. Il est venu à domicile 3 fois et depuis elle a des contacts très réguliers avec lui. D'ailleurs, c'est aussi lui qui a expliqué comment allait se passer le scanner que Thalia avait à faire.

Mme Michellod trouve que les interventions de cette association sont vraiment extraordinaires et importantes. Au début pourtant, Mme Michellod était réticente, elle ne comprenait pas vraiment l'utilité de ses interventions si ce n'est de rajouter des craintes supplémentaires et de parler de manière trop précoce de cette intervention chirurgicale. Et puis lorsque Jean-Claude Demers est arrivé, son avis a immédiatement changé.

Il a vraiment eu un feeling incroyable avec Thalia, il a pu tout de suite entrer en contact avec elle alors que cette dernière était vraiment sur la réserve, pensait que c'était un médecin, qui venait de nouveau lui faire du mal.

D'ailleurs, sur le livre « L'enfant et l'hôpital » que Jean-Claude Demers a écrit, Thalia est avec lui sur la photo de la couverture.

Mme Michellod regrette de n'avoir pas connu cette association avant la dernière opération de Thalia. Elle est intimement convaincue que Thalia en a pleinement profité et qu'elle en tire encore profit aujourd'hui, en effectuant, lorsqu'elle est angoissée, les différents exercices de relaxation et détournement de l'attention. Durant son séjour post-opératoire, Thalia a effectué beaucoup d'exercices de relaxation et de détournement de l'attention qu'elle avait appris avec Jean-Claude Demers. D'ailleurs, Mme Michellod pense que grâce à ces exercices Thalia a été peut-être plus coopérative, qu'elle a accepté les soins qu'on lui proposait et qu'au lieu de sortir après 6-8 semaines, comme on le leur avait dit, Thalia est sortie après 13 jours !

#### Suivi par pédopsychiatre, psychologue

Thalia a été suivie pratiquement pendant une année par une psychologue, ce qui a été plus ou moins bénéfique, mais dès qu'elle a arrêté, ses angoisses sont revenues.

Ensuite elle a été suivie, durant un an et demi, par un pédopsychiatre, à raison de deux fois une heure par semaine. C'était au fond assez lourd en raison du trajet entre le lieu de consultation qui se trouvait à Aigle et leur domicile, à Martigny. Malheureusement ce suivi n'a rien donné, d'ailleurs, la seule issue que proposait le pédopsychiatre était un internement en hôpital psychiatrique, alors que Thalia n'aime pas l'hôpital.

Depuis l'année dernière, elle se rend chez un chiropraticien, qui l'aide énormément, notamment au travers d'exercices de respiration.

Thalia a encore des crises d'angoisse surtout lorsqu'elle est stressée, par exemple durant les examens cantonaux, ou lorsque quelque chose ne se passe pas comme d'habitude.

Elle se met beaucoup de pression, a tendance à se déprécier et n'a pas confiance en elle.

### Mot de la fin

Grâce à Thalia, la famille Michellod profite pleinement du jour présent car ils savent qu'à tout moment, tout peut s'arrêter. Ils sont sortis grandis de cette expérience et pour rien ils voudraient changer quelque chose. D'ailleurs Mme Michellod ne peut qu'encourager les parents qui sont dans cette situation, car ils sont heureux d'avoir fait le choix de se battre aux côtés de Thalia.

S'il y avait quelque chose à changer pour le suivi de Thalia, serait au niveau de l'accueil au CHUV. En effet, lorsque les parents sont arrivés, ils se sont sentis un peu perdus dans tous ces couloirs et ont trouvé le temps trop long avant de pouvoir retrouver leur fille, surtout qu'ils ne savaient absolument rien sur son état de santé.

De manière générale, l'information aux parents devrait aussi être améliorée. En effet, même s'ils ne peuvent rien faire d'un point de vue médical, ils aimeraient toutefois être au courant de ce qui se passe et non pas devoir chercher l'information par ci par là. Ce que les parents souhaitent au final, n'est pas tellement de décider des soins mais de savoir que leur enfant va bien et qu'il ne souffre pas.

Des informations complémentaires et utiles peuvent être obtenues grâce à l'association « Cœur battant » et aux différentes rencontres organisées entre parents. Selon Mme Michellod, cette association apporte un soutien bénéfique aux parents d'enfants cardiopathes c'est pourquoi il est utile de la faire connaître.

### Entretien avec S. M.

S. M. était atteinte d'une cardiomyopathie hypertrophique héritée de son père. Les symptômes de la cardiomyopathie hypertrophique sont ceux d'une insuffisance cardiaque. Ils évoluent par palier. D'abord, c'est un essoufflement à l'effort, puis des pertes de connaissance.

Elle a été transplantée à l'âge de 33 ans et c'est plus de 10 ans après, âgée de 45 ans, que nous la rencontrons.

Dans sa famille, son père et son grand-père paternel étaient atteints de la même pathologie qu'elle. Ils en sont décédés tous les deux à l'âge de 43 ans. Sa sœur et sa mère sont en bonne santé.

Lors de notre entretien, S. M. mentionne que dans la vie quotidienne, elle a de la peine à déterminer la limite entre la fatigue "normale" et la fatigue qui est due à sa maladie. Elle ne se rend pas tout à fait compte de l'impact de sa maladie sur ses capacités physiques en raison de la progression de la maladie et du fait qu'elle est née avec cette maladie.

Durant son enfance, les regards étaient surtout tournés vers son père, qui était à un stade beaucoup plus avancé qu'elle. Même aujourd'hui, sa mère parle peu de cette période de son enfance. Une sorte de tabou s'est installé autour de sa maladie. D'ailleurs sa mère ne faisait pas de différence entre sa sœur et elle, ce qui n'a pas toujours été chose facile. Malgré cela, ses relations avec sa sœur étaient bonnes, quand bien même un sentiment légitime de jalousie pouvait poindre lorsque S.M. observait que sa sœur était meilleure athlète. Sentiment, d'ailleurs, souvent remplacé par la culpabilité d'avoir de telles pensées.

Durant sa scolarité, peu de camarades et d'enseignants étaient au courant de son état de santé. Lors des cours de gym, elle avait de la peine à exécuter normalement les exercices, mais comme personne ne parlait des effets de sa maladie autour d'elle, elle pensait simplement qu'elle n'était pas bonne coureuse. Ses amis n'étaient pas informés de sa maladie.

C'est à la fin de l'adolescence, lorsqu'elle était au collège, que la maladie s'est aggravée dangereusement. Un jour, elle s'est évanouie devant des amis, qui ont pris peur. C'est à cette période qu'elle a commencé à parler de son problème cardiaque. C'est aussi à ce moment, lorsque son état s'aggrave, qu'elle voit l'issue fatale et qu'elle réalise ce qui lui arrive. Elle parle désormais plus facilement de sa cardiopathie.

Malheureusement, en raison de son problème cardiaque (cœur trop fragile pour supporter une grossesse) et du caractère héréditaire de celui-ci (transmission de 50% à la descendance), une grossesse n'a jamais pu être envisagée.

Vers 30 ans, son état de santé s'est gravement péjoré. Il lui est devenu impossible de monter les escaliers. Lorsque ses proches se sont rendus compte de l'état dans lequel elle se trouvait, ils l'ont poussée à se rendre à l'hôpital. Elle y est entrée et n'y est ressortie que quatre mois plus tard, avec un cœur tout neuf.

Sa greffe était pour elle comme une évidence. Depuis toute petite déjà, elle savait que le moment venu, quand elle commencerait à aller mal, les greffes de cœurs seraient suffisamment au point pour qu'elle en bénéficie.

Pendant ces quatre mois d'hospitalisation, elle s'est préparée à l'idée de la transplantation, de recevoir un nouveau cœur et de devoir se séparer du sien. "La



transplantation est un don, mais pour pouvoir l'accepter, il faut être prêt à l'accepter et pour cela, être prêt à se séparer de ce qui est sien". Durant son cheminement, l'aspect de la cicatrice était un élément qui la tracassait. Après avoir fait un travail de réflexion personnelle, S. M. s'est sentie enfin prête à être transplantée et à accepter ce nouveau cœur.

L'opération se déroula bien. Le personnel de l'hôpital était très agréable. Elle en garde d'ailleurs un bon souvenir. Elle est même restée en contacts avec certains d'entre eux, qui sont devenus entre temps, des ami(e)s qu'elle revoit de temps en temps.

Les débuts après sa transplantation sont magiques. Elle adopte son nouveau cœur immédiatement. Elle peut faire du sport comme elle ne l'avait jamais pu auparavant. Elle profite un maximum de ses nouvelles capacités. Et puis, petit à petit, elle sent que son cœur ne suit plus. Malheureusement, il a une insuffisance valvulaire. Les symptômes d'insuffisance, moins importants qu'avant, réapparaissent. Malgré cela, elle est contente de son nouveau cœur et de la chance de pouvoir vivre encore.

Aujourd'hui, elle fait de la marche, de la gym et du vélo. Même si, lors d'un effort, elle a toujours de la peine à établir la limite entre une fatigue normale et celle qui devrait la faire arrêter, elle se dit que tout va bien et s'oblige à continuer. Malheureusement, lorsque l'effort est trop important, son corps le lui fait savoir et il lui faut une semaine pour s'en remettre. Ceci ne l'a pas empêché de poursuivre et terminer des études en naturopathie et aromathérapie, sans pouvoir, toutefois, en faire son métier, puisqu'en raison de sa transplantation, S.M. ne peut travailler et est au bénéfice d'une rente AI.

En conclusion, nous pouvons dire que malgré la transplantation et la cardiopathie, S.M. mène une vie pratiquement normale, même si la planification à long terme reste difficile, en raison de son état de santé, pouvant parfois évoluer rapidement.

## **b. Entretiens avec des professionnels de la santé et des membres d'associations**

### **Association Le P.A.S. (Préparation, Accompagnement, Soutien)**

Il est possible qu'un enfant atteint d'une malformation cardiovasculaire doive subir une chirurgie dans sa tendre enfance. S'il est en âge de réaliser ce qui lui arrive, il peut éprouver, tout comme sa famille, du stress et certaines craintes.

Une association nommée Le P.A.S. a pour but de préparer l'enfant malade ainsi que sa famille à l'opération. Jean-Claude Demers, fondateur de l'association, et Verena Del Valle, psychologue, nous ont aimablement reçus pour nous parler du P.A.S.

### **Quel est le rôle de l'association auprès d'un enfant cardiopathe ?**

Le P.A.S. est une association qui a pour but de préparer l'enfant malade ainsi que sa famille à l'opération. Elle les accompagne et les soutient tout au long de cette épreuve.

### **Dès quel âge un enfant peut-il suivre vos interventions?**

Dès l'âge de trois ans, un enfant peut suivre les interventions. Quand l'enfant est plus jeune une préparation peut être faite à la fratrie.

### **Par quel biais les parents peuvent-ils faire appel à l'association?**

Pour les interventions à domicile, ce sont les parents qui doivent directement contacter l'association. Ils en entendent parler la plupart du temps par le personnel médical. Les interventions à l'hôpital font partie intégrante des soins.

### **Où Le P.A.S. intervient-il ?**

Il s'agit d'une association qui intervient à l'Hôpital de l'Enfance de Lausanne, ou à domicile dans toute la Suisse Romande.

### **De quelle manière les interventions sont-elles financées ?**

Les interventions sont gratuites pour la famille et sont financées uniquement par des dons.

### **En quoi consistent les interventions du P.A.S. ?**

Plusieurs rencontres sont nécessaires pour préparer un enfant à une opération. On en compte entre trois et cinq pour une chirurgie lourde. Lors de la première visite, la demande de la famille est étudiée, les besoins du patient en fonction de son âge sont évalués, et les objectifs ainsi que le plan d'action sont mis en place. Puis, lors des visites suivantes, les professionnels expliquent à l'enfant le pourquoi de cette opération, ils le familiarisent avec l'environnement hospitalier et le matériel de soin, lui enseignent des techniques de relaxation et enfin mettent l'opération et le parcours hospitalier en scène, sous forme de jeux de rôles.

### **Comment expliquer les raisons de l'opération à un enfant ?**

L'explication donnée ainsi que la quantité d'information délivrée varie en fonction de l'âge et de la demande de chaque enfant. Par exemple, pour une communication

inter ventriculaire l'explication peut se faire de la manière suivante : le cœur a quatre maisons. Une maman se promène à travers le corps avec son caddie et le remplit à l'épicerie (les quatre maisons du cœur). Si une des portes des maisons reste ouverte, le cadi se vide un peu avant de passer dans la maison suivante et la maman n'aura pas assez de provisions pour distribuer la nourriture à tout le corps. Pour un rétrécissement de l'aorte, on prendra l'image d'un tunnel trop petit à travers lequel le train ne peut pas passer. Il faut donc le réparer pour que le train puisse à nouveau passer. Des dessins et des livres simples d'anatomie sont montrés à l'enfant pour illustrer les explications.

### **Comment familiariser l'enfant au domaine hospitalier ?**

Pour familiariser l'enfant à l'environnement hospitalier, on lui montre des photos du bloc opératoire, des soins intensifs, des soins continus et des chambres. Puis, on lui explique le parcours à travers les différents services de la manière suivante : la table est le bloc opératoire, un fauteuil les soins intensifs, l'autre fauteuil les soins continus et le sofa la chambre. On lui parle aussi des gens qu'il va rencontrer pendant son séjour : les infirmières, les médecins, les nettoyeurs etc.

### **Quel est le matériel utilisé par l'association ?**

L'association utilise du matériel spécialement adapté, selon l'âge de l'enfant. Ce sont un mannequin ou un ours où l'on peut voir le cœur et sur lesquels on peut installer les accessoires de soin : sondes urinaires, sondes ou cathéters pour injecter des médicaments contre la douleur etc. Ils possèdent aussi des cicatrices ainsi que différents masques représentant diverses expressions tels que la peur, la tristesse, la douleur, l'inquiétude ainsi que pour des soins spécifiques tel que le sommeil lors de l'anesthésie, la pose d'une sonde nasogastrique ou une intubation.

Cela permet à l'enfant d'exprimer ses émotions et de visualiser les soins ou l'aspect post opératoire.

### **Comment préparer l'enfant à la douleur ?**

Des techniques de relaxation sont aussi enseignées à l'enfant ainsi qu'aux parents qui peuvent ainsi encourager l'enfant lors d'un soin, par exemple lorsqu'un drain doit être enlevé. Cela a pour but de diminuer la douleur.

### **Comment mettre en scène l'opération ?**

Le dernier entretien consiste en un jeu de rôles, à la manière d'une pièce de théâtre. Ceci a l'avantage de mettre l'enfant et sa famille en situation plus ou moins réelle. L'enfant joue le rôle de chirurgien qui opère un nounours. Après le bloc (par exemple la table du salon), l'enfant ramène son patient aux soins

intensifs (le fauteuil par exemple). Là, les parents peuvent intervenir et rendre visite au nounours. Le nounours est muni de tous les accessoires de soins pour ensuite être transféré aux soins continus (le deuxième fauteuil) et enfin en chambre (le sofa). Petit à petit les accessoires de soin lui sont retirés. Les frères et sœurs peuvent aussi participer en devenant des assistants de l'enfant chirurgien.

### **Quels sont les avantages à préparer un enfant à l'opération ?**

Un enfant bien préparé est plus coopérant. Son stress diminue et il ressent par conséquent moins la douleur. Le travail des soignants se trouve aussi facilité. Ceux-ci remarquent par ailleurs une diminution de la durée d'hospitalisation ainsi qu'une diminution de la quantité d'antidouleurs administrés. Ceci est en cours d'évaluation par une étude comparative. Le stress des parents se trouve aussi diminué et a un impact positif sur l'enfant qui se sentira plus rassuré.

## Entretien avec le Dr Jorge Sierra (chirurgien cardiaque)

### Prise en charge

#### **Quel est votre rôle dans la prise en charge des cardiopathes congénitaux?**

Il y a deux types d'interventions : 1) une intervention chirurgicale palliative, qui permet de passer un cap et attendre que le nouveau-né atteigne un certain poids et/ou un certain âge pour procéder à 2) une intervention correctrice, qui permet de corriger l'anomalie et de retrouver un cœur fonctionnel

La tendance actuelle est une prise en charge de plus en plus tôt en raison de l'avancée technologique. En général, on attend que l'enfant ait atteint les 2 kilos. Dans les cas les plus graves (ex. Transposition des Grands Vaisseaux), des interventions chirurgicales peuvent se réaliser dès les premiers jours.

La détection des cardiopathies peut se faire in utero avec intervention possible également déjà in utéro (mais ceci est encore peu pratiqué).

#### **Quel est votre rôle en dehors de la prise en charge médicale pure (conseils, soutien...)?**

Je n'ai pas un rôle prépondérant, dans le sens où cet aspect est plutôt rempli par les cardiologues qui suivent régulièrement les patients

#### **Comment transmettez-vous l'information ? (livres, brochures, contact avec des associations de parents,...)**

De manière générale, les informations automatiquement données concernent le risque opératoire (les probabilités de succès), le risque de mortalité, de

morbidité, le type d'intervention (palliative, correctrice), le nombre d'interventions envisagé (une ou plusieurs, fréquence des opérations) et le pronostic

Les informations plus précises dépendent de la demande du patient et/ou leur famille (parents). Certains veulent connaître tous les détails, alors que d'autres se contentent de savoir si leur enfant va survivre ou non.

En général, les détails techniques n'intéressent pas vraiment les patients.

### Suivi

#### **Quel est votre rôle dans le suivi à long terme de ces patients?**

Le suivi est réalisé plus par les cardiologues que par les chirurgiens cardiaques, toutefois, on essaye, lorsque le patient doit être opéré plusieurs fois, que ce soit le même chirurgien qui le réopère, quand cela est possible.

Le suivi est très important pour vérifier l'intégrité cardiaque (valves, implants,...) et est souvent effectué par les cardiologues eux-mêmes.

#### **Avez-vous beaucoup de patients adultes atteints de cardiopathies congénitales? Comment se portent-ils en général?**

Les patients, après opération et correction, ont une espérance de vie similaire à la population tout venant. Il y a même de grands sportifs (Jeux Olympiques) qui ont subi une intervention.

Une intervention chirurgicale peut être envisagée lorsque le poids de l'enfant stagne, lorsque l'enfant ne tète plus ou lorsque l'enfant est trop limité dans la vie quotidienne.

Il est parfois nécessaire de réopérer le patient après 10-15 ans en raison de la durée de vie limitée des implants (valves, conduits bovins) et de leur absence de croissance.

Dans certains cas, une médication (cardiotrope) est prescrite à long terme.

On remarque que pour certaines pathologies, comme la tétralogie de Fallot, lorsque le remodelage cardiaque est important, les patients présentent un risque augmenté d'arythmie maligne. Un traitement par pacemaker ou intervention par cathéter est proposé dans ces situations.

Le versant psychologique semble peut-être plus "atteint" que le somatique chez les patients cardiopathes.

### Collaboration multidisciplinaire

#### **De combien de personnes est constituée votre équipe? Quels professionnels? (infirmières, aide-soignantes, anesthésiste,...)**

*Avec quels autres soignants travaillez-vous en dehors de l'équipe de chirurgie?*

*Il s'agit d'un travail étroit avec les cardiologues pédiatriques et les pédiatres.*

## Préoccupations des patients et des parents

### **Quelles sont les principales préoccupations des parents ? Et des enfants ?**

La préoccupation principale des parents concerne la vie de leur enfant. Ils se demandent en général s'il va survivre à l'opération

Durant ces moments, les parents sont très anxieux.

## Dre Cécile Tissot, Cardiopédiatre, Médecin adjoint en cardiologie pédiatrique

### **Quel est le rôle du cardiopédiatre dans la prise en charge des enfants cardiopathes ?**

A Genève, la doctoresse Tissot reçoit les femmes enceintes chez qui le gynécologue a découvert une malformation cardiaque. Elle est chargée de faire une échocardiographie fœtale plus précise pour confirmer le diagnostic et établir un pronostic. Son rôle est également d'informer les parents sur les répercussions de ce diagnostic sur la vie de l'enfant, d'expliquer la prise en charge médicale et le pronostic. C'est elle aussi qui planifie l'accouchement dans un hôpital universitaire ou périphérique selon la gravité de la pathologie. Enfin, elle suit l'enfant depuis sa naissance jusqu'à la transition avec le cardiologue pour adulte.

### **Comment se fait un diagnostic de malformation cardiaque ?**

Le gynécologue qui suit la grossesse de la femme pratique une échographie morphologique entre 20 et 22 SA. Il analyse, entre autres, 3 coupes du cœur :

- Coupe des 4 cavités (ventricules droit et gauche, oreillettes droite et gauche)
- Coupe des 3 vaisseaux (aorte, artère pulmonaire et veine cave supérieure)
- Le croisement des gros vaisseaux (aorte et artère pulmonaire)

Si l'obstétricien voit une anomalie, il en informe les parents et les oriente vers un cardiopédiatre. Celui-ci voit les parents le plus rapidement possible (dans la journée suivante généralement) et effectue une échocardiographie plus complète pour confirmer la malformation.

### **Comment annonce-t-on à des parents que leur enfant a un problème au cœur ? Quelles sont les réactions les plus fréquentes de leur part ?**

Lorsque les parents voient la cardiopédiatre ils savent pour la malformation de leur enfant et ont déjà pu commencer leur travail de « deuil de l'enfant parfait, idéal ». Dans ce sens le travail de la cardiologue en est facilité. Son rôle est alors d'expliquer le fonctionnement normal du cœur ; le problème avec le cœur de leur

bébé et l'intervention chirurgicale qui sera faite après sa naissance. Les supports principaux utilisés sont les dessins et les brochures. Il faut également préciser le pronostic pour cet enfant, son espérance de vie et les éventuelles séquelles qu'il pourrait avoir. Beaucoup d'informations sont transmises aux parents lors de cette consultation et ils doivent « digérer » tout cela. Le but de cet entretien est également de les mettre en confiance afin qu'ils se sentent à l'aise pour poser toutes leurs questions et demander de l'aide en cas de besoin. La cardiopédiatre les met également en garde contre les blogs ou les sites internet qui ne donnent pas toujours des informations utiles et vraies.

Le vécu de cet entretien dépend des couples. Chez la plupart la future mère culpabilise énormément, se demande ce qu'elle a fait de mal ou ce qu'elle a mangé pour que cela arrive. La mission du médecin est alors de déculpabiliser la maman. Certains couples sont « contents » de savoir à l'avance pour pouvoir se préparer. D'autres sont en colère car ils auraient mieux vécu la grossesse s'ils ne l'avaient pas su. La pédopsychiatre qui travaille avec C. Tissot constate que ceux qui en ont connaissance avant la naissance sont moins stressés, moins angoissés par la suite.

### **L'échographie fœtale est-elle assez précise pour informer les parents des difficultés et du pronostic de l'enfant à la naissance ?**

Le diagnostic est le plus souvent précis (cela dépend du poids de la maman et de la position du fœtus). Parfois à cause de la technique ou à un stade trop précoce de la grossesse on ne peut pas tout voir. Dans tous les cas c'est lors de l'échographie postnatale que le diagnostic est définitif.

### **Combien de cardiopathies sont détectées avant la naissance ?**

A Genève 80% des cardiopathies sont dépistées en anténatal dans des centres. Ce dépistage a un impact sur la survie des bébés et sur la possibilité du choix des parents.

### **Comment se déroule le suivi de la grossesse une fois la malformation détectée ?**

Aux HUG la Dre Tissot fixe toujours un rendez-vous deux semaines après l'annonce du diagnostic. Les parents ont eu le temps de réfléchir et se posent souvent beaucoup de questions après coup. Par la suite les consultations ont lieu toutes les six semaines. A chacune d'elles la cardiologue réalise une échographie pour suivre l'évolution du cœur de bébé. Ces consultations permettent également de rediscuter les points abordés lors de l'annonce du diagnostic et de poser les questions qui viennent au fur et à mesure. Dans le cas d'une malformation cardiaque complexe une amniocentèse est proposée aux parents pour effectuer

un caryotype et dépister la délétion 22q11. S'il n'y a pas d'autres malformations associées les analyses génétiques ne sont pas obligatoires.

La doctoresse Tissot peut orienter les parents qui le souhaitent vers « ses modèles d'enfants cardiopathes ». Ce sont des familles dont l'enfant est déjà plus âgé et qui sont passées par ces mêmes étapes et ces mêmes angoisses. Ils sont d'accords de rencontrer d'autres familles pour leur parler de leur parcours. Cette proposition est acceptée par environ 75% des couples. Le quart restant ne préfère pas, de peur d'être angoissés.

Vers la fin de la grossesse C. Tissot dirige les parents vers le chirurgien cardiaque pédiatrique qui opérera l'enfant. Celui-ci leur expliquera la prise en charge chirurgicale et répondra à leurs questions. Une visite du service de néonatalogie est également possible en fin de grossesse pour que les parents puissent voir où sera hospitalisé leur enfant et pour diminuer leur stress.

### **Jusqu'à quand l'interruption de grossesse est-elle autorisée ? De quoi cette décision dépend-elle ?**

Elle est autorisée jusqu'à la date de viabilité du fœtus, c'est-à-dire 22 SA. La cardiologue pédiatre donne toutes les informations utiles aux parents et de façon neutre. Elle doit leur expliquer le diagnostic, la prise en charge et ses risques, l'espérance de vie et le pronostic. Elle complète ces informations par des chiffres tirés de la littérature. Au final c'est aux parents de décider.

Beaucoup de questions éthiques se posent autour de l'interruption de grossesse. Pour certaines pathologies à « ventricule unique » elle est acceptée car la prise en charge est lourde et le pronostic peu favorable dans les cas graves. 95% de ces grossesses sont interrompues. Par contre pour les pathologies « biventriculaires » le pronostic est très bon et l'interruption discutable. Il arrive que l'équipe médicale refuse l'interruption. Dans ce cas les couples vont ailleurs. De nombreux facteurs rentrent en compte dans la prise d'une telle décision. Elle dépend beaucoup du premier contact avec le gynécologue : s'il est optimiste ou non, de la vision de la société, de la réaction de l'entourage, des « a priori » qu'ils ont (un enfant cardiopathe serait grabataire, ne pourrait pas bouger...), des autres enfants du couple (avec ou sans malformation), de l'histoire médicale antérieure des parents...

### **L'accouchement se déroule-t-il plutôt par voie basse ou césarienne ? Quel est votre rôle lors de l'accouchement ?**

Il y a peu d'indications à la césarienne, sauf si le bébé présente des troubles du rythme (ou une hypoplasie du cœur gauche ?). Tout est mis en œuvre pour que l'accouchement se passe le plus normalement possible. Les personnes à contacter lorsque la femme se présente à la maternité sont inscrites sur son dossier. Le nombre de médecins entourant la patiente doit être le plus restreint possible.



Les néonatalogues attendent dans la pièce à côté que la sage-femme amène le bébé. Ils donnent les premiers soins au bébé, vérifient sa saturation en oxygène et injectent des prostaglandines pour laisser le canal artériel perméable si cela a été défini en anténatal. Il y a toujours un cardiopédiatre de garde à proximité. Il est appelé s'il faut ouvrir le canal interventriculaire en urgence par cathétérisme ou pour effectuer l'échographie postnatale. Mais selon la pathologie cet examen peut être différé à plus tard.

### **Quel est le rôle du cardiopédiatre dans le suivi à long terme ?**

Avant que l'enfant soit opéré la cardiologue pédiatre le voit une fois par mois. Elle le voit deux semaines puis un mois puis 3 mois puis 6 mois après l'intervention. Ensuite elle le voit tous les ans pour vérifier que son cœur va bien et pour répondre aux questions des parents s'ils en ont.

### **Pendant son séjour à l'hôpital pour les opérations l'enfant souffre-t-il physiquement ?**

La douleur est évaluée par les soignants par un score qui tient compte des pleurs, des mouvements (s'ils sont absents c'est mauvais signe), de la tension artérielle, du rythme cardiaque... L'antalgie semble bien gérée puisque les enfants ne semblent pas traumatisés lorsqu'ils doivent revenir en consultation chez la Dre Tissot.

### **Voyez-vous les frères/sœurs ? Comment se passent les relations entre eux ?**

Généralement l'entente se passe bien. Les frères/sœurs, surtout s'ils sont plus grands, sont très attentifs à leur frère/sœur malade, voire même protecteurs.

### **A l'âge adulte une femme avec une cardiopathie peut-elle avoir une grossesse ?**

Si le cœur a été réparé il n'y a pas de contre-indication à la grossesse. Par contre la future mère doit être suivie régulièrement pour vérifier que son cœur arrive à suivre. De plus, son bébé a un risque plus grand que celui de la population générale d'être atteint d'une malformation cardiaque ; il faut donc proposer un dépistage précoce.

### **Mme A.Chilin, Sage-femme aux HUG**

Nous avons rencontré Mme Antonina Chilin, Sage-femme aux Hôpitaux Universitaires de Genève. Elle nous a aimablement consacré une partie de son

temps pour nous raconter comment se déroule la grossesse, l'accouchement et la période post-partum d'une maman et de son enfant souffrant d'une malformation cardiovasculaire.

### **Comment se déroule la grossesse lorsqu'une malformation cardiovasculaire est dépistée ?**

Lorsqu'une malformation cardiovasculaire est détectée, en général à l'échographie morphologique qui a lieu à 21-22 semaines d'aménorrhée, le suivi de la grossesse change. Les chefs de cliniques se joignent aux sages-femmes pour le suivi de la grossesse. Des investigations supplémentaires sont demandées et les échographies et les contrôles se font plus nombreux. Toute une médicalisation de pointe se met en place autour de cette grossesse particulière. C'est une prise en charge multidisciplinaire qui s'établit où les gynécologues, pédiatres, cardiopédiatres, chirurgiens etc. se consultent.

### **Quel danger menace un fœtus dont le cœur est malade ?**

Le danger principal pour le fœtus lors de certaines cardiopathies congénitales est la mort in utéro. Celle-ci peut survenir lorsque le cœur se met à décompenser. Les conséquences de cette décompensation sont une anasarque (œdème généralisé) qui engendre la mort. Heureusement, ce cas de figure reste rare.

### **La grossesse peut-elle être maintenue jusqu'à terme ?**

La grossesse est maintenue jusqu'à terme dans la mesure du possible. Cependant, une décompensation cardiaque ou une anémie sont des indications à provoquer un accouchement, même prématurément. C'est le seul moyen pour sauver l'enfant de la mort in utéro. Mais encore une fois, ceci reste rare.

### **L'accouchement se passe-t-il par césarienne ou par voie basse ?**

En général, l'accouchement se déroule par voie basse. La péridurale est plus souvent demandée lorsque la maman sait que son enfant est malade. L'angoisse rend les douleurs plus insupportables. De plus, une surveillance plus étroite de l'état de santé du fœtus est mise en place pendant la période de travail. Lors d'une urgence vitale, une césarienne peut être programmée. Elle est, dans ces conditions, préférée à un accouchement par voie basse provoqué car ce dernier peut durer plusieurs jours.

### **Qui est présent à l'accouchement ?**

Lorsque la malformation est diagnostiquée en anténatal, l'accouchement est organisé d'une manière non conventionnelle. Les personnes devant être présentes sont déterminées à l'avance. Il s'agit en général des pédiatres interne et chef de

clinique. D'autres personnes peuvent aussi être appelées si besoin, comme le cardiologue pédiatre ou le chirurgien cardiaque. Les numéros des personnes à contacter sont notés sur le dossier de la maman qui se présente pour accoucher. Une sage-femme expérimentée et un gynécologue sont présents, dans la mesure du possible. On évite la présence d'étudiants.

### **Comment se passe la prise en charge post-partum d'un enfant cardiopathe non diagnostiqué en anténatal ?**

Il peut arriver que le diagnostic n'ait pas été établi avant la naissance. Les signes de la malformation sont alors vus d'abord par les sages-femmes. En effet, le pédiatre n'est présent que lors d'une césarienne ou d'un accouchement avec forceps ou ventouse. Toute cyanose ou hypotonie du bébé sont une indication à appeler le pédiatre. Les sages-femmes effectuent tout de suite la première prise en charge en salle de réanimation qui se trouve à côté de la salle d'accouchement. Elles posent le masque à oxygène et le saturomètre pour mesurer la saturation en oxygène. Elles mesurent la tension artérielle et posent déjà les électrodes pour le pédiatre qui effectuera l'ECG. Le pédiatre, le chef de clinique éventuellement et une infirmière en néonatalogie arrivent quelques minutes après. Le pédiatre ausculte d'abord le bébé, l'examine, vérifie la saturation, mesure la différence de tension artérielle entre les membres inférieurs et supérieurs, mesure le rythme cardiaque via les électrodes. L'infirmière prend le relai de la sage-femme auprès du bébé pour qu'elle puisse revenir s'occuper de la maman pour les soins post-partum. Pendant toute la réanimation et la prise en charge néonatale du bébé, la sage-femme fait la navette entre la salle d'accouchement et la salle de réanimation pour informer la maman de ce qui se passe avec son bébé et la rassurer. Le papa reste en général auprès de la maman. Il est à noter cependant que lorsqu'un enfant cyanose et devient hypotonique après la naissance, la malformation cardiaque n'est pas la première chose à laquelle on pense. En effet, il est fréquent que le bébé fasse un retour en circulation fœtale. Dans ce cas, le nouveau-né ventilé récupère en général rapidement. Si le pédiatre trouve une anomalie à ECG ou à l'auscultation, des investigations supplémentaires sont demandées pour poser le diagnostic définitif. Le cardiologue pédiatre effectue une échographie cardiaque. L'ECG en continu est posé. Si le bébé est toujours cyanosé, des prostaglandines sont prescrites pour maintenir le canal artériel ouvert. Le chirurgien pédiatre planifie éventuellement une chirurgie. Cela après une réunion multidisciplinaire avec les différents intervenants du personnel médical. Ensuite, l'enfant est hospitalisé dans le service de néonatalogie ou aux soins intensifs suivant le degré de surveillance et le genre de soins dont il doit bénéficier.

### **Comment gérer la séparation entre la mère et l'enfant ?**

Lorsque l'enfant doit être pris en charge pour des soins néonataux dès la naissance, la mère et le bébé sont séparés. C'est une dure épreuve pour les parents, qui non seulement s'inquiètent de l'état de santé de leur petit, mais ne peuvent avoir leur bébé auprès d'eux. La maman, qui doit se remettre de l'accouchement, ne peut souvent pas se déplacer tout de suite en néonatalogie ou aux soins intensifs pour voir son bébé. Les infirmières lui proposent donc de faire des photos et des vidéos.

### **Qui peut rendre visite à un bébé malade ?**

Le temps de visite pour les parents, en néonatalogie ou aux soins intensifs, n'est pas limité. Ils peuvent rester auprès de leur petit autant de temps qu'ils le désirent, participer aux soins etc. Le reste de la famille a aussi la possibilité de voir le bébé lorsqu'il est dans le service de néonatalogie. La durée des visites varie bien sûr : les enfants, surtout en bas âge, restent moins longtemps que les parents. Dans le service des soins intensifs par contre, les visites sont plus limitées. Ce sont en général seulement les parents qui vont voir leur enfant. En effet, l'environnement est beaucoup plus impressionnant qu'en néonatalogie : le bébé peut être intubé etc.

### **La maman peut-elle allaiter ?**

L'état de santé du bébé ne lui permet souvent pas d'être nourri directement au sein. Il doit même parfois être alimenté par une sonde. On conseille alors vivement à la maman de tirer son lait car il est tout à fait adapté aux besoins alimentaires du petit cardiopathe.

### **Comment prendre en charge les craintes des parents ?**

Dès l'annonce du diagnostic, in utéro ou à la naissance, les parents sont sujets à maintes questions et éprouvent différentes angoisses. La première crainte est généralement celle de la mort du bébé et de l'acharnement thérapeutique. L'angoisse de la souffrance de l'enfant vient souvent dans un deuxième temps, lorsque les parents le voient avec les perfusions et les autres dispositifs de soin. Les questions qui se posent par la suite sont les suivantes : Est-ce qu'il y aura des séquelles ? Est-ce que ce sera un enfant comme les autres ? Est-ce qu'il pourra vivre normalement et suivre l'école ? Etc. Le personnel médical est à l'écoute des parents et leur donne la possibilité, lors des différents entretiens, d'exprimer tout cela. Les parents ont aussi la possibilité d'appeler un médecin lorsqu'ils éprouvent une grande insécurité.

### **Comment informer les parents ?**

Le personnel médical effectue un grand travail d'information auprès des parents, pendant la grossesse ainsi qu'après l'accouchement. Les parents, qui ne sont la

plupart du temps pas du domaine médical, se voient confrontés à une pathologie dont ils n'ont jamais entendu parler. Le travail du personnel soignant est donc de les informer, non seulement sur la malformation en temps que tel, mais aussi sur le pronostic de survie, sur la vie future de l'enfant, sur le suivi médical à long terme, sur les choix thérapeutiques etc. Le vocabulaire est choisi en fonction du degré de connaissance des parents. L'information est donnée en petite quantité pour que les parents ne se sentent pas submergés. De plus, les parents sont constamment tenus au courant de l'évolution de l'état de santé de leur enfant. Les différents intervenants du personnel médical communiquent beaucoup entre eux. Les infirmières de néonatalogie informent les sages-femmes sur l'état de santé du bébé. Ces dernières vont parler à la maman si celle-ci ne peut se rendre en néonatalogie. Le pédiatre aussi se rend auprès des parents pour les tenir informés de l'état de santé du bébé et répondre à leurs questions. Cela rassure les parents de savoir qu'ils sont toujours informés de l'évolution et qu'on ne fait rien sans les avoir consultés. La communication est primordiale pour que personne ne se contredise et ainsi donne une insécurité aux parents. Dans leurs propos, le personnel médical fait attention à ne pas être trop optimiste ou au contraire trop pessimiste.

Dre S. Fokstuen, Médecin-généticienne au CMU

### **Quelles sont les causes génétiques des cardiopathies ?**

Il existe des centaines d'anomalies génétiques, qu'elles soient chromosomiques (anomalie du nombre ou de la structure des chromosomes), monogéniques (implication d'un gène défectueux) ou mitochondriales (transmission par la mère), pouvant causer une cardiopathie. Ceci pose donc un problème pour établir un diagnostic anténatal précis. La grande majorité des cardiopathies congénitales sont dites isolées : elles sont multifactorielles. Elles concernent uniquement le cœur, contrairement aux syndromes qui associent plusieurs signes. Par exemple, le syndrome de DiGeorge est dû à une microdélétion sur le chromosome 22 (22q11) : une petite partie du chromosome 22 manque. Ce syndrome associe une grande variété de signes cliniques, dont une difficulté d'apprentissage, une malformation cardiaque (dans 76% des cas), une anomalie du palais... Le phénotype est très variable entre les individus, ce qui pose problème pour établir un pronostic anténatal.

### **Comment se déroule une consultation de conseil génétique en prénatal ?**

Une fois les tests de dépistage effectués un conseil génétique est proposé aux futurs parents. Pour commencer le généticien explore les connaissances du

couple sur la pathologie suspectée. A-t-il été informé que l'enfant pouvait avoir un problème cardiaque ? Que savent-ils de ce problème ?

Dans un second temps, l'histoire familiale est investiguée. Il est important de savoir si un membre de la famille a un problème au cœur, si la mère a été exposée à des agents tératogènes ou infectieux (rubéole) pendant le début de la grossesse. Cette investigation permet aussi au médecin de se rendre compte de la dynamique familiale, de la personnalité des parents.

Ensuite, le conseiller génétique retrace les événements qui ont conduit le personnel médical à suspecter cette anomalie (échographies, tests génétiques...). Des explications des bases de la génétique, pertinentes par rapport au problème, sont données. Par exemple, ce qu'est une carte chromosomique, que certains chromosomes peuvent avoir une partie manquante (DiGeorge).

Puis les parents sont informés du pronostic, établi d'après la littérature, ainsi que des conséquences pour la vie future de l'enfant.

Finalement, le médecin répond aux questions que se posent les parents.

### **Quels sont les buts de cet entretien ?**

Le but de l'entretien est de donner aux parents une information complète et neutre sur la pathologie, le pronostic, les conséquences... pour qu'ils puissent décider de poursuivre ou non la grossesse.

Il est important d'expliquer aux parents que l'échographie n'est pas une technique infaillible : certains signes peuvent passer inaperçus ou au contraire leur gravité peut être surestimée. D'autre part, lors de syndromes polymalformatifs il est impossible de prévoir certains symptômes. Par exemple, s'il y aura un retard psychomoteur ou mental chez l'enfant.

Le bilan définitif se fait donc après la naissance. En cela, ces couples ne diffèrent pas des couples sans cardiopathie détectée.

La consultation de conseil génétique est importante, particulièrement pour les couples dont le premier enfant est malade. Les parents se demandent toujours quel est le risque s'ils veulent avoir un deuxième enfant. Leur risque est plus élevé que celui de la population normale mais il faut les informer que la grossesse sera suivie autrement. Si la cause génétique a été établie pour le premier enfant une amniocentèse sera réalisée systématiquement au premier trimestre pour la grossesse suivante et l'échocardiographie sera effectuée plus précocement (dès 15-16 SA).

Fondation des Services d'Aide et de Soins à Domicile : FSASD

Walter Zecca, directeur du maintien à domicile Pâquis

### **Quand la FSASD a-t-elle été créée et pourquoi ?**

La FSASD a vu le jour en 1999 suite à une initiative populaire (1992) par laquelle le peuple demandait à pouvoir « mourir à la maison plutôt qu'à l'hôpital ». Depuis les politiques ont mis les choses en place pour développer les soins à domicile, d'autant plus qu'ils ne prévoient pas d'augmenter le nombre de lits d'hôpital.

### **Qui sont les personnes travaillant à la FSASD ? Quel est le rôle de la FSASD ?**

Actuellement la FSASD compte dans sa clientèle des personnes de tout âge : nouveau-nés, personnes âgées en passant par des adultes ayant besoin temporairement de soins.

La fondation compte environ 2000 employés, parmi eux : des aides soignantes, des aides à domicile, des aides familiales, des aides soignantes spécialisées et des infirmières. Les aides soignantes prennent en charge les toilettes, les levers, les couchers, celles qui sont spécialisées peuvent effectuer des gestes de base comme prendre une tension, une glycémie, administrer certains médicaments. Les aides à domicile d'occupent du ménage chez des personnes qui commencent à devenir dépendantes. Certaines infirmières s'occupent des soins généraux, d'autres de l'encadrement des stagiaires et les dernières sont spécialisées en santé maternelle et infantile, santé mentale ou soins palliatifs.

La FSASD comprend également plusieurs équipes centralisées qui ont des fonctions bien spécifiques :

- L'équipe d'Hospitalisation A Domicile (HAD) agit 24h sur 24 dans des situations techniquement complexes (rinçage de port à cath, dialyse...) et sur prescription du médecin.
- L'Unité d'Accueil Temporaire et de Répit (UATR) peut accueillir 40 malades en situation de crise : leur état de santé s'est un peu dégradé mais ne nécessite tout de même pas une hospitalisation. Ou alors le proche aidant n'est plus capable de les assister temporairement. Ces patients peuvent y séjourner 15 jours maximum, le temps de trouver des solutions.
- Les veilleurs de nuits effectuent les couchers tardifs, après 21 heure ; ou sont présents pendant la nuit pour des jeunes adultes handicapés par exemple, permettant de soulager le proche aidant.
- 19 immeubles à encadrement gérés abritent des personnes âgées autonomes mais nécessitant une présence la nuit en cas de chute ou autre. Dans ces immeubles il y a un veilleur de nuit, une équipe de soins, une aide salle à manger...

La fondation propose également de l'ergothérapie (réorganisation du domicile du patient et soins médicaux), de porter des repas à domicile et d'installer des dispositifs de sécurité (en cas de chute, flash lumineux pour les personnes malentendantes...).

### **Agissez-vous auprès d'enfants ? Quel est votre rôle ?**

Environ 1 à 2% d'enfants sont pris en charge par la FSASD. Parmi eux, on compte ceux qui participent à la consultation gratuite parents-enfants du mardi après-midi. Des cliniciennes en santé maternelle et infantile les examinent et répondent aux questions des parents. C'est aussi un moyen pour eux d'être en contact avec d'autres parents et de tisser des liens. Une fois par mois un médecin de la guidance se déplace pour rencontrer les familles dans des situations plus complexes. Les autres enfants sont ceux qui bénéficient de l'hospitalisation à domicile, pour des soins en oncologie par exemple, sur demande médicale. Les parents d'enfants handicapés peuvent également faire la demande de soins s'ils sont débordés, s'ils n'ont pas de temps pour eux. Dans ce cas c'est une infirmière qui vient évaluer la situation, le besoin et proposer des solutions. Le personnel de la FSASD peut également intervenir dans des écoles spécialisées pour donner des médicaments ou le repas de midi. Les parents d'enfants cardiopathes ayant besoin de beaucoup d'attention pourraient s'ils le souhaitent faire appel aux services de la FSASD.

### **Quels sont les moyens de financement des services proposés par la FSASD ?**

La fondation est subventionnée à 70% par l'Etat.

Toutes les prestations médicales (toilettes, soins infirmiers...) sont remboursées par l'assurance de base (selon l'article 7 de l'OPAS : Ordonnance sur les Prestations de l'Assurance des Soins). Les tarifs sont négociés avec Santé Suisse et sont harmonisés au niveau fédéral. Ce sont des tarifs à l'heure, ils sont également dépendants du soin dispensé, (soin de base ou médicoteknique). Avec la révision de la LaMal, le patient doit participer aux frais à chaque fois qu'il reçoit un soin, et en plus des 10%. Le Conseil d'Etat a décidé de prendre la moitié de ce montant à sa charge. L'autre moitié est évaluée en fonction du revenu individuel.

En ce qui concerne les prestations non médicales (aide au ménage, portage de repas), elles sont à la charge des patients. Les tarifs sont décidés par la FSASD mais doivent être acceptés par le Conseil d'Etat. Ensuite, la partie à la charge du client varie selon son revenu individuel, permettant ainsi à tous d'y avoir accès. Par exemple, un repas à domicile coûte 14,20CHF au tarif plein mais peut revenir à 7CHF pour une personne à bas revenu. La différence est payée par les subventions.

Entretien avec la Dresse Clinton - Pédopsychiatre du département de l'Enfant et l'Adolescent des HUG



Ce poste à 20% de pédopsychiatre en cardiopédiatrie a été créé il y a deux ans, sous l'impulsion du Dr Beghetti.

#### Rôle, fonction

##### **Quel est votre rôle auprès des enfants atteints de cardiopathies congénitales?**

J'ai plutôt un rôle de soutien et d'accompagnement des parents, des enfants cardiopathes et des frères et sœurs, quand cela est nécessaire, par exemple pour un suivi de grossesse ou lorsque les parents sont ambivalents quant à la poursuite de la grossesse.

Comme ce poste a été créé il y a seulement 2 ans, les patients suivis depuis leur naissance ont environ le même âge.

D'autres mandats me sont confiés comme auprès des enfants de Terre des Hommes (envoyés en Suisse, sans leurs parents, pour y subir une intervention chirurgicale).

#### Quand, Contact

##### **A quel moment intervenez-vous ?**

Est-ce les parents qui vous contactent ou d'autres personnes (réseau, hôpital?) et par quel biais, ...?

Les cardiologues proposent toujours la consultation pédopsychiatrique aux parents, sans pour autant que cela aboutisse systématiquement à une intervention de ma part.

Mes interventions sont donc variables et dépendent de la demande des patients. A de rares occasions, il m'est arrivé de me présenter spontanément aux parents, durant une de leur consultation à l'hôpital.

Mon rôle de soutien s'effectue à différents moments, quand, par exemple, la décision de poursuivre ou non la grossesse est ambivalente, lors du décès de l'enfant, lorsque l'enfant va se faire opérer, ... Ces interventions peuvent consister en un suivi régulier ou en demandes ponctuelles.

#### Prise en charge

##### **Comment se déroule la prise en charge? Voyez-vous l'enfant seul ou avec ses parents ?**

Les rendez-vous ont-ils lieu à l'hôpital, au domicile de l'enfant ?

Je travaille à l'Unité de Liaison du Service de Psychiatrie de l'Enfant et l'Adolescent des HUG, donc principalement en milieu hospitalier (HUG) ou en ambulatoire, avec ou sans rendez-vous, en fonction de la demande des patients et/ou du cardiologue.

### **Quels sont les sujets que vous abordez ?**

Les sujets sont fonction des parents, de ce dont ils veulent parler. Je ne cherche pas à les précéder dans ce qu'ils souhaitent aborder, ni leur imposer un sujet particulier.

Par exemple, concernant le thème de la mort, je laisse les parents l'aborder et si je sens que ce thème est présent dans le contenu de l'entretien et qu'il les angoisse, il m'arrive alors d'évoquer indirectement la question afin de les aider à en parler, s'ils le souhaitent.

### Développement de l'enfant

#### **Remarquez-vous des différences dans le développement psychologique des enfants ?**

Le service de développement et de croissance des HUG suit les enfants avec une maladie chronique grave pour vérifier s'il y a présence ou non d'une morbidité neurodéveloppementale.

Au niveau psychologique, on peut remarquer une certaine hypermaturité chez l'enfant avec une maladie grave. Des signes de dépressivité peuvent également être présents et durant l'adolescence, il est fréquent d'observer une certaine réaction contre la maladie. L'adolescent peut, dans certains cas, adopter des conduites à risque pour sa cardiopathie.

A noter également que certains enfants, dans un processus de défense, se situent peu dans l'émotionnel. Ils se sont créés une sorte de carapace qui les protège de ce qu'ils vivent.

### Fratrie et parents

#### **Avez-vous également un rôle dans la prise en charge des parents et des frères/soeurs du patient?**

Je peux prendre en charge des parents durant la grossesse ou plus tard, quand l'enfant est né et que les parents traversent des moments difficiles. Sur demande des cardiologues, je suis parfois présente lors de l'annonce du diagnostic. Il est utile que toute l'équipe (multi-disciplinaire) soit présente, même si, à ce moment, cela ne débouche pas sur un entretien pédopsychiatrique. Il est nécessaire d'informer les parents qu'on est à disposition, selon le besoin.

De manière générale, l'annonce du diagnostic ou la naissance de l'enfant sont des moments particuliers de stress, moments durant lesquels les parents n'ont pas directement besoin d'une psychiatre. La demande arrive souvent plus tard, par exemple, comme un soutien au processus de deuil. Pour certains parents d'ailleurs, consulter une pédopsychiatre consiste en un deuxième diagnostic, dans le sens où les parents pensent qu'en plus de la cardiopathie, leur enfant aura des problèmes psychologiques.

Il m'arrive également de suivre à long terme ou de manière ponctuelle des membres de la fratrie.

### Entretien avec la Dresse Huguette Jody-Brandt, responsable des maladies chroniques au Service Santé Jeunesse (SSJ)

#### **En quoi consiste le Service de Santé de la Jeunesse ? Quel est son rôle ?**

Le service de médecine scolaire existe à Genève depuis plus de 150 ans. Il remplit quatre grands mandats, s'adressant aux enfants de 0 à 20 ans:

- 1) Epidémiologie, distribution des médicaments si besoin (ex. en cas de méningite)
- 2) Maltraitance: physique, psychologique et négligence (définie selon l'OMS)
- 3) Education à la santé (ex. l'éducation sexuelle depuis la 4<sup>ème</sup> primaire Harmos jusqu'à la fin du cycle)
- 4) Accueil des enfants porteurs de maladies chroniques

Depuis les années 2000, on s'intéresse plus à ce dernier problème car les maladies chroniques sont devenues plus nombreuses, les traitements plus pointus et les patients vivent plus longtemps. Ces enfants mènent une vie quasiment normale et sont donc également intégrés dans le système scolaire, avec, pour corollaire, toute l'organisation nécessaire tant du côté de la famille que de l'école. Avant l'enfant diabétique, par exemple, ne venait pas à l'école dans les tranches horaires où sa glycémie était élevée. Maintenant ces enfants sont présents toute la journée, mangent aux cuisines scolaires et les enseignants doivent parfois superviser leur traitement.

Avec ces demandes supplémentaires, de plus en plus orientées vers des activités de soins, les enseignants ont donc exigé que le Service Santé Jeunesse s'implique, cible les problèmes et détermine les responsabilités de chacun.

A l'heure actuelle, les traitements les plus importants que les enseignants acceptent de prendre à leur charge sont l'administration du glucagon pour les enfants diabétiques et l'EpiPene pour les enfants allergiques aux piqûres d'abeilles.

#### **Qu'a donc fait le Service Santé Jeunesse concernant l'accueil des enfants porteurs de maladies chroniques ?**

Suite à cette recrudescence des maladies chroniques chez l'enfant, une réflexion concernant l'accueil de ces enfants et le souhait de répondre à leurs besoins spécifiques a débouché sur l'établissement des Projets d'Accueil Individualisés (PAI).

Ces PAI s'adressent aux enfants ont des besoins particuliers durant les heures d'école.

Par conséquent, ils ne sont pas un reflet exhaustif des maladies chroniques des enfants à Genève.

### **En quoi consistent exactement ces Projets d'Accueil Individualisés (PAI ) ? A qui s'adressent-ils ? Comment sont-ils établis ?**

L'objectif général du PAI est de promouvoir la santé, la qualité de vie et l'intégration scolaire et sociale des élèves porteurs d'une maladie chronique ou d'une incapacité physique. Il permet, entre autre, de recenser les besoins de santé et d'intégration de l'enfant, d'identifier les soins et traitements, de définir le rôle et les responsabilités des partenaires impliqués ainsi que de favoriser la coordination entre les acteurs.

Pour initier un dossier PAI, deux portes d'entrées principales existent:

La première passe par l'infirmière scolaire. Lors de l'inscription de l'enfant, les parents remplissent une feuille afin d'informer l'école des éventuels soucis de santé de leur enfant.

Suite à cela et lorsque l'enfant a des problèmes de santé, l'infirmière scolaire contacte les parents afin de convenir d'un rendez-vous pour que ces derniers, avec le SSJ et les enseignants rédigent ensemble un Projet d'Accueil Individualisé (PAI). Les médecins traitants et médecins spécialistes ont également un rôle de conseil important.

La deuxième porte d'entrée concerne les pédiatres qui renseignent le SSJ sur le problème de santé de l'enfant, tout en ayant, au préalable, demandé l'accord des parents.

Deux versions du PAI sont disponibles et fonction de la complexité de la maladie. La version complète est indiquée pour les enfants ayant des pathologies complexes, requérant de nombreux besoins, alors que la version simplifiée est établie dans le cas de pathologies plus simples, par exemple, lorsque l'intervention n'intervient que dans un contexte d'urgence (ex. allergie aux piqûres de guêpes).

Une fois ce PAI rempli, il sera à disposition des enseignants, en général à la salle des maîtres pour un accès facile et rapide, en cas de besoin. L'information est aussi transmise en fonction du caractère de la maladie elle même. Par exemple, en cas d'allergie alimentaire, les cuisines scolaires doivent également être informées. Toutefois, et même si ces PAI peuvent être lus par les enseignants, ces derniers, soumis au secret professionnel et de fonction, ne peuvent en

aucune manière divulguer les informations contenues dans ces PAI. De plus, Pour que le SSJ puisse partager l'information avec les enseignant, une levée du secret médicale est nécessaire et l'on tombe dans le secret de fonction. Les parents ont donc au préalable dus donner leur accord.

Un élément encore à mentionner est la formulation utilisée dans l'élaboration de ces PAI. Celle-ci doit en effet être relativement simple et compréhensible pour le personnel non médical, alors que des termes plus spécifiques peuvent être écrits dans protocole « Urgence » car ils seront destinés à informer la centrale d'urgence.

De plus, il aussi important d'exprimer les problèmes sans engendrer des craintes excessives de la part des enseignants. Raison pour laquelle, parfois, les parents préfèrent indiquer la symptomatologie plutôt que de donner le diagnostic médical, afin d'éviter que l'enfant soit étiqueté et réduit à sa maladie.

### **QUID des enfants avec une cardiopathie congénitale ? Sont-ils également intégrés dans le Programme d'Accueil Individualisé ?**

Les enfants cardiopathes ne constituent pas un gros réservoir dans l'accueil des enfants avec une maladie chronique. Il est cependant utile que l'école et les enseignants soient informés, afin de rassurer tant les parents que les enseignants. Ceci devient particulièrement vrai lors des camps, journées sportives ou courses d'école, quand par exemple, l'enfant doit prendre un traitement en dehors du temps scolaire, ou qu'il suit un régime alimentaire particulier.

En général, les enfants cardiopathes n'ont pas de traitement à prendre durant la journée. Un projet d'accueil individualisé simplifié sera rempli, en complétant les différentes rubriques (problèmes de santé, besoins spécifiques, situations d'urgence, mesures à prendre,...), grâce aux conseils du médecin traitant, souvent plus objectif dans la définition de ce que l'enfant peut ou non effectuer.

Certaines précautions doivent cependant être prises, lors, par exemple des cours de gym ou faire attention de garder l'enfant à l'intérieur lorsqu'il y a beaucoup d'humidité (ex. fort brouillard) en raison du risque d'infection plus important.

Dans les maladies chroniques, et particulièrement celles qui ne sont pas forcément visibles, nous conseillons d'informer les autres élèves, car l'expérience a montré que les enfants sont beaucoup plus aidants s'ils ont connaissance de la faiblesse de leur camarade et auront donc moins tendance aux moqueries et railleries.

### **Une fois établi, que devient le PAI ? Peut-il être modifié ou même supprimé ?**

Le PAI peut-être modifié en tout temps et est actualisé automatiquement chaque début d'année scolaire, soit par un simple coup de fil de l'infirmière aux parents pour savoir si quelque chose a changé et demander si on garde le PAI tel quel, soit via le médecin traitant et/ou les parents qui informent spontanément le SSJ. Dans cette situation, l'infirmière procède aux modifications nécessaires et l'envoie au SSJ qui le valide, puis l'envoie à qui de droit.

S'il y a besoin d'effectuer beaucoup de remaniements, il est nécessaire que les acteurs se revoient pour en établir un nouveau, sur la base de l'ancien.

Dans les cas où la maladie de l'enfant a évolué de manière telle qu'il n'est plus nécessaire de garder un PAI, celui-ci est simplement détruit.

### Entretien avec la doctoresse Vildana Finci, cheffe de clinique, Service de pathologie clinique, HUG.

#### **Quel est le délai légal pour une interruption de grossesse ?**

Selon la législation actuelle (depuis octobre 2002), dans les 12 premières semaines, la décision d'interrompre ou non une grossesse non désirée appartient à la femme concernée. Dès la 13<sup>ème</sup> semaine, l'interruption de grossesse est admise si un avis médical démontre qu'elle est nécessaire pour écarter le danger d'une atteinte grave à l'intégrité physique ou un état de détresse profonde de la femme enceinte. Un second avis médical n'est pas nécessaire. Il s'agit donc d'une interruption volontaire de grossesse.

L'ITG/IMG sont pratiquées dans deux indications ; après mort fœtale in utero et dans le contexte d'une interruption de grossesse pour malformation. Dans ce cadre, le fœtus peut ou non avoir acquis une personnalité juridique, en fonction de l'âge gestationnel. Selon l'article 9 de l'Ordonnance sur l'état civil du 28 avril 2004, "Un enfant est désigné en tant que mort-né s'il ne manifeste aucun signe de vie à la naissance et si son poids est d'au moins 500 grammes ou si la gestation a duré au moins 22 semaines entières". Ainsi, la personnalité juridique s'acquière après 22 semaines d'aménorrhée ; l'enfant mort-né doit alors faire l'objet d'une déclaration de naissance et d'un certificat de décès.

#### **Lorsqu'une interruption de grossesse est décidée, une autopsie du fœtus est-elle obligatoire ? A quoi sert-elle ?**

L'autopsie médicale du corps du fœtus n'est pas obligatoire. Le médecin propose l'autopsie aux parents, qui peuvent donner ou non leur consentement ; la décision appartient aux parents. Les autopsies médico-légales ou sanitaires sont effectuées à la demande des autorités judiciaires ou sanitaires et sont, à de rares exceptions près, obligatoires.

Si une IMG a été pratiquée pour malformation cardiaque par exemple, l'autopsie fœtale permettra d'établir si d'autres anomalies sont associées à la malformation cardiaque diagnostiquée en prénatal (syndrome polymalformatif d'origine génétique par exemple). Une dissection cardiaque effectuée à l'aide d'un microscope à dissection ; elle permet une corrélation entre l'imagerie clinique prénatale et les constatations de l'autopsie. Une documentation photographique, macroscopique et histologique est intégrée dans le dossier du cas. Lors de malformations complexes, une dissection des organes "en bloc" est effectuée, afin de préserver les rapports entre les structures et organes pour une analyse fine après fixation en formol. Ces cas complexes sont fréquemment discutés lors de colloques multidisciplinaires. Les résultats de l'examen anatomopathologique sont également transmis au généticien, qui peut les intégrer à la prise en charge du couple dans le cadre d'un conseil génétique.

Les objectifs d'une autopsie fœtale sont donc avant tout diagnostiques, mais également prédictifs, puisqu'elle permet parfois d'orienter et conseiller le couple lors de grossesses ultérieures.

**Une fois l'autopsie effectuée, que devient le corps du fœtus ? La famille peut-elle le déclarer à l'Etat Civil et organiser une cérémonie ?**

Aucun acte de naissance ne peut être attribué aux fœtus de moins de 22 semaines d'aménorrhée ; il n'y a donc pas d'inscription à l'Etat Civil. Toutefois, les parents peuvent organiser une inhumation ou une incinération. Pour cela, ils doivent obtenir un certificat de non vie, délivré par le Centre universitaire romand de Médecine légale (CURML).

Les enfants nés vivants puis décédés de moins de 22 semaines d'aménorrhée ou les enfants\_mort-nés après 22 semaines d'aménorrhée doivent obligatoirement faire l'objet d'un acte de naissance et d'un certificat de décès. Une inhumation ou une incinération doit être organisée par les parents.

Ces directives s'appliquent également aux ITG/IMG.

Chaque année depuis 2 ans, une Cérémonie du souvenir est organisée aux HUG. Cette cérémonie est destinée aux parents, familles et proches d'un enfant ou d'un fœtus trop tôt disparus. Soignants et bénévoles participent activement à la préparation de la cérémonie.

Référence : M.-C. Osterheld, K. Meagher-Villemure: L'autopsie faetale: Un acte medical pertinent. Schweiz Med Forum 2005; 5:487-93.

***Le contenu à été discuté est rédigé conjointement avec la Dre Anne-Laure Rougemont, Médecin adjointe, Service de pathologie clinique, HUG.***