



ESSAI DE 3^E CYCLE PRÉSENTÉ À
L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

COMME EXIGENCE PARTIELLE
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE
(PROFIL INTERVENTION)
OFFERT À L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI
EN VERTU D'UN PROTOCOLE D'ENTENTE
AVEC L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À TROIS-RIVIÈRES

PAR
ISABELLE TREMBLAY

L'EXPÉRIENCE DES PARENTS DONT L'ENFANT A REÇU UN DIAGNOSTIC
DE POLYNEUROPATHIE SENSITIVOMOTRICE AVEC OU SANS
AGÉNÉSIE DU CORPS CALLEUX

OCTOBRE 2015

Sommaire

Recevoir un diagnostic de maladie chronique, grave ou encore d'un handicap chez un enfant, est un évènement extrêmement douloureux pour les parents (Aubert-Godard, Scelles, Gargiulo, Avant, & Gortais, 2008; Deschaintre, Fortier, Morais, & Vanasse, 2003; Pelchat & Berthiaume, 1996; Valleur, 2004). Cette expérience, décrite par ces derniers comme étant traumatisante, enclenche chez eux un processus d'adaptation similaire au deuil (Romano, 2010) en plus de provoquer plusieurs impacts dans leurs différentes sphères de vie (Lamarche, 1985; Lachance, Richer, Côté et Tremblay, 2010). Ainsi, plusieurs études ont porté sur ce sujet (Pelchat, Lefebvre, & Levert, 2007) en tentant, entre autres, de mieux définir les facteurs pouvant influencer cet évènement dans le but d'offrir le meilleur soutien possible aux parents et à la famille. Cependant, aucune étude ne s'est penchée sur l'expérience des parents recevant un diagnostic chez leur enfant de polyneuropathie avec ou sans agénésie du corps calleux (NSM) aussi appelé syndrome d'Andermann.

Maladie orpheline de la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean, les études sur ce sujet ont jusqu'à maintenant principalement consisté en recherches expérimentales. Aucune recherche n'avait encore porté sur l'exploration des mesures d'intervention et de soutien à offrir aux parents vivant une telle situation. Le but de cette recherche est donc de mieux définir l'expérience des parents biologiques face à l'annonce d'un tel diagnostic, notamment leurs réactions, leurs besoins et les impacts sur les différentes sphères de leur vie afin de les aider au plan psychologique et informatif tout en permettant, également, la mise en place d'un soutien parental adéquat et adapté. Pour ce

faire, des entrevues semi-structurées ont été effectuées auprès de huit parents d'enfant ayant reçu un diagnostic de NSM. Ces entrevues ont par la suite été analysées à l'aide du logiciel NVIVO 10. De plus, des questionnaires ont été utilisés afin de connaître l'état psychologique du parent au moment de l'entrevue.

Cette étude nous a permis de saisir l'ampleur du drame vécu par les parents lors de l'annonce d'un diagnostic de NSM et, également, de mieux comprendre le processus du déroulement de cette annonce qui s'effectue habituellement en deux étapes distinctes (l'annonce d'un doute de la présence de la NSM et celle de la confirmation). En spécifiant davantage l'expérience de ces derniers, nous pensons qu'un scénario optimal peut être imaginé dans la mesure où l'ensemble de leurs besoins est considéré, et ce aussi bien lors de l'annonce du doute de la présence du diagnostic que lors de la confirmation de celui-ci. Aussi, nous avons observé, que face à l'annonce d'un diagnostic de NSM, c'est particulièrement l'accompagnement par des professionnels empathiques ainsi qu'une bonne communication d'informations liées à la prise en charge et à l'adaptation à la maladie qui sont les éléments à privilégier et ce, tout au cours de la vie de l'individu atteint. En effet, la nature dégénérative de ce syndrome amène une complexité et nécessite un soutien constant à travers le temps. Bien que la souffrance de ces parents puisse, à un certain moment, diminuer, elle ne semble jamais réellement disparaître. Au contraire, elle semble se revivifier à chaque nouvelle perte d'autonomie de l'enfant. Ainsi, en l'absence de traitement curatif pour ce syndrome, c'est dans la façon bienveillante d'aborder les soins et le soutien offert sous toutes ses formes (psychologiques, rééducation, etc.) au parent et tout au long de la vie de l'enfant, que

semblent ici être les seuls moyens de soulager la souffrance des parents et de les aider à s'adapter à cette dure réalité.

Table des matières

Sommaire	ii
Remerciement	ix
Introduction.....	1
Contexte théorique	6
La Polyneuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps	7
Réaction des parents face à l'annonce	10
Impact de l'annonce d'un diagnostic de maladie chronique, grave ou d'un handicap sur les différentes sphères de la vie des parents	12
Impacts sur le plan personnel	12
Impacts sur le plan familial.....	14
Impacts sur le plan social.....	15
Le processus d'adaptation	16
Principaux déterminants de la satisfaction des parents face à l'annonce.....	19
Les facteurs associés à la satisfaction parentale lors de l'annonce.....	21
Les facteurs associés aux parents	24
Les facteurs en lien avec l'enfant	26
Besoins des parents face à l'annonce d'un diagnostic chez leur enfant.....	26
Besoin de temps.....	27
Besoin de normalité et de certitude	28
Besoin de soutien.....	30
Besoin de partenariat	32
Objectifs de l'étude	33
Questions de recherche	35
Méthodologie	36
Participants.....	37
Instruments de collecte de données.....	39
Déroulement de la recherche.....	40
Analyse de données.....	42
Résultats	44
Profil de l'échantillonnage selon deux sous-groupes.....	45
Sous-groupe 2 : enfant atteints de NSM âgés de dix ans et plus	46
Profil des parents.....	46

Données socio-économiques	46
L'état psychologique des parents au moment de l'entrevue.....	47
Description de la grossesse et de l'accouchement.....	47
Profil des enfants.....	48
Résultats aux questions de recherche.....	49
1. Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de NSM chez leur enfant ?	49
2. Quels sont les facteurs pouvant influencer l'expérience des parents face à l'annonce du diagnostic?	57
 Discussion	 88
Déroulement de l'annonce	89
Réactions des parents	91
Perception du professionnel et de l'information	93
Impacts de l'annonce du diagnostic	96
Forces et faiblesse de l'étude	99
 Conclusion et implications clinique.....	 101
Référence.....	105
Appendice A.....	115
Le modèle clinique du processus adaptation/Transformation du PRIFAM.....	115
Appendice B.....	117
Les facteurs qui influencent la perception individuelle et familiale face à l'annonce du diagnostic chez l'enfant du PRIFAM.....	117
Appendice C.....	119
Questionnaire d'entrevue semi-dirigée	119
Appendice D.....	128
Questionnaire sociodémographique et de développement de l'enfant.....	128
Appendice E.....	153

SCL-90	153
Appendice F	160
Modèle d'intervention	160
Appendice G.....	162
Modèle d'intervention	163
Appendice H.....	164
Approbation éthique	165

Remerciements

C'est après plusieurs années de travail qu'arrive enfin à son aboutissement cet essai doctoral. Aujourd'hui, je peux regarder derrière moi avec fierté ce parcours traversé qui jamais n'aurait pu se réaliser sans le précieux soutien de mes professeurs et de mes proches. En effet, c'est grâce à ces derniers, que je peux maintenant vivre la satisfaction d'être arrivée à bon port!

D'abord, c'est avec gratitude et sincérité, que je tiens à remercier ma directrice de recherche, Mme Jacinthe Dion, Ph. D. et, ma codirectrice, Mme Julie Bouchard, Ph. D. Passionnées et dévouées, elles ont toutes deux cru en mon projet et ont su m'accompagner tout au long de ce long périple. Avec patience et rigueur, elles ont su me guider au cours de cette démarche en m'offrant temps et encouragements. Merci mille fois de votre grande générosité!

Merci aussi à Mme Sabrina Mercier qui m'a accompagné dans la cueillette de données et a su avec empathie et sensibilité écouter l'histoire de ces parents. Merci également aux parents, nos participants, sans quoi ce projet n'aurait pu voir le jour. C'est avec bonté qu'ils ont accepté de nous partager leur expérience face à l'un des moments les plus difficiles de leur vie. Merci pour votre courage!

Je désire remercier à la fois pour leur soutien et leur contribution financière, la fondation des Jumelles Coudé, ainsi que la clinique des maladies neuromusculaire du CSSS de Jonquière, particulièrement, Mme Nadine Leclerc, qui s'est montrée disponible en tout temps afin de répondre à mes questions. Merci aussi à M. Jean-Philippe Marquis pour sa précieuse aide sur le plan des analyses et qui m'a aidé à me sortir des impasses statistiques!

Je tiens également à exprimer toute ma reconnaissance envers mes proches, parents et amis qui ont participé de près ou de loin à ce projet. Que ce soit par leur soutien moral et affectif ou même par leurs regards extérieurs, ils ont su m'aider à me garder motivé dans les moments les plus difficiles. Un merci tout particulier à ma mère, Liliane et mon père, Ghyslain, pour leur présence dans ma vie. Merci à Danielle et Stéphanie pour leurs précieux conseils et surtout à Sonia pour son aide et sa disponibilité, et ce, jusqu'aux dernières minutes. Merci à mon amoureux, Francois-Hans, de m'avoir encouragée et aidée dans les derniers milles où je ne pensais plus y arriver...

Enfin, merci à mon fils, Isaac, qui me pousse à me dépasser à chaque nouveau jour et sans qui ce projet n'existerait....

Izabelle

Introduction

L'annonce d'une maladie chronique, grave ou d'un handicap chez un enfant est un évènement marquant et douloureux pour les parents (Aubert-Godard et al., 2008; Deschaintre et al., 2003; Pelchat & Berthiaume, 1996; Valleur, 2004). Jamais oubliée (Mallangeau-Kianpishen, 2014; Pelchat & Berthiaume, 1996), cette expérience est décrite comme un cataclysme (Massies & Massies, 1975), voire un traumatisme (Romano, 2010), qui peut générer une crise émotionnelle chez tous les membres de la famille (Batshaw, 2001). Pris au dépourvu face à ce choc, les mécanismes de défenses du parent sont alors sollicités afin qu'il puisse arriver à s'adapter à cette nouvelle réalité (Bernard, 2014).

Le moment de l'annonce, où trois principaux acteurs prennent place (l'enfant, le parent et le médecin) (Aubert-Godard et al., 2008), s'avère un évènement capital qui vient jouer un rôle prépondérant dans le suivi médical de l'enfant (Deschaintre et al., 2003, Romano, 2010) tout autant que dans le développement de la relation parent-enfant (Martínez Perea, 2009). En effet, cette expérience peut affecter la capacité du parent à faire face à la condition de son enfant (Davies, Davis, & Sibert, 2002; Pelchat & Berthiaume, 1996), lui faire vivre différentes émotions et influencer ses croyances ainsi que ses attitudes envers l'enfant, le personnel médical et son futur (Fallowfield & Jenkins, 2004; Jan & Girvin, 2001; Pelchat & Berthiaume, 1996). En regard du rôle essentiel des parents dans le développement global de l'enfant (Cloutier & Renaud,

1990), leur processus d'adaptation à la maladie aura inévitablement un impact majeur sur l'enfant et sa condition, de même que sur les autres membres de la famille (Pelchat & Lefebvre, 2005). Compte tenu de l'importance et de la gravité de cet évènement, il est donc essentiel de considérer les différentes dimensions impliquées dans l'annonce d'un tel diagnostic.

Au cours des dernières décennies, plusieurs études ont tenté de documenter les différents enjeux et facteurs influençant la perception du parent face à l'annonce d'un diagnostic de maladie chronique ou grave chez leur enfant (Deschaintre et al., 2003; Hasnat & Graves, 2000b), notamment pour le cancer (Sobo, 2004b; Sobo, 2004) et le Syndrome de Down (Cunningham, Morgan, & McGucken, 1984; Hornby, 1995). Les maladies chroniques font ici référence à une ou plusieurs des caractéristiques suivantes :

Elles sont permanentes, donnent une incapacité résiduelle, sont provoquées par des altérations pathologiques irréversibles, demandent un entraînement spécial du patient pour sa réadaptation, où on peut s'attendre à une supervision, une mise en observation ou des soins de longue durée (Dictionary of health services management, 1986, cité dans l'Organisation mondiale de la santé, 2008).

Certaines études se sont penchées sur la satisfaction parentale face à l'annonce du diagnostic d'une maladie chronique (Sloper & Turner, 1993b). D'autres ont défini les besoins des parents face à l'annonce d'une maladie chronique chez leur enfant (Fisher, 2001), ont précisé les similitudes et les différences entre la mère et le père face à cette expérience (Pelchat, Lefebvre, & Levert, 2005; Pelchat, Lefebvre, & Levert, 2007), ou encore, se sont centrées sur la perception des professionnels de la santé en lien avec

l'annonce d'une maladie grave ou d'un handicap chez un enfant (Aubert-Godard et al., 2008; Hasnat & Graves, 2000a; Langue & Martin-Lebrun, 2010). Certains auteurs se sont quant à eux attardés à la nature des interventions devant être effectuées avant et après l'annonce et ce, pour plusieurs maladies, dans le but de soutenir adéquatement les familles vivant cette épreuve (Pelchat, 1989; Roy, 2008). Dans le même ordre d'idées, quelques études ont démontré qu'un accompagnement précoce de la part du corps médical, à la suite de l'annonce d'un diagnostic, permettrait non seulement de soutenir les parents dans l'adaptation à la maladie mais aussi d'investir cet enfant différent (Roy, 2008). Cet accompagnement deviendrait d'autant plus incontournable et primordial lorsqu'il s'agirait de maladies neuromusculaires et neurodégénératives où, souvent, aucun traitement curatif n'est encore disponible (Martínez Perea, 2009) et où la gravité et la chronicité de la symptomatologie sont importantes (Beze-Beyrie, 2008).

Or, jusqu'à ce jour, aucune étude n'a porté sur l'expérience du parent recevant un diagnostic chez leur enfant de la polyneuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux (NSM), maladie neuromusculaire et neurodégénérative. Plus particulièrement, aucune recherche n'a encore exploré les besoins de ces parents ou défini les mesures d'intervention et de soutien à leur offrir. En somme, cette étude vise à mieux définir les besoins des parents face à l'annonce du diagnostic de NSM chez leur enfant pour ainsi mieux cibler les pistes d'interventions auprès de cette clientèle et faciliter la mise en place d'un soutien parental adéquat et adapté. Pour ce faire, un survol des différentes études réalisées sur la réaction des parents face à l'annonce d'une

maladie chronique, grave ou encore d'un handicap chez leur enfant, les processus d'adaptation mis en branle et les impacts retrouvés dans les différentes sphères de leur vie seront d'abord exposés. Ensuite, les études axées sur les principaux déterminants de la satisfaction des parents face à une annonce d'un diagnostic de maladie chronique, grave ou d'un handicap chez leur enfant seront présentées ainsi que les besoins vécus par ces derniers, tout au cours de cette annonce. Enfin, nous procéderons à la description de notre étude et de ses résultats.

Contexte théorique

La Polyneuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps

La NSM est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive¹ que l'on retrouve particulièrement au Québec, principalement dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ) et de Charlevoix. Dans les régions du SLSJ et de Charlevoix, 1 habitant sur 23 peut être porteur de la mutation et la probabilité de donner naissance à un enfant atteint de ce syndrome est de 1 sur 2 117 naissances (De Braekeleer, Dallaire, & Mathieu, 1993). Maladie chronique, la NSM a longtemps été confondue avec la dystrophie musculaire et la paralysie cérébrale. En effet, ces deux maladies présentent une similarité de symptômes, notamment en ce qui a trait aux retards de développement, aux problèmes neuronaux et aux anomalies physiologiques (Comeau, 1996). La NSM fut décrite dans les années 1970 par le neurologue Frédéric Andermann et la neurogénéticienne Eva Andermann (De Braekeleer et al., 1993).

La NSM est un syndrome neurodéveloppemental et neurodégénératif, provoquant la dégénérescence du système nerveux central et périphérique responsables des mouvements du corps et de la perception. Aussi appelé syndrome d'Andermann ou

¹ Le terme autosomique fait référence aux chromosomes qui n'ont pas d'action sur la détermination du sexe (Garnier, Delamare, Delamare, & Delamare, 2000). Ainsi, une maladie autosomique récessive s'applique aux gènes qui manifestent leur effet seulement s'ils existent sur les deux chromosomes de la paire, c'est-à-dire à l'état homozygote (Garnier et al., 2000). De cette façon, chaque parent doit d'être porteur de la mutation sur un des chromosomes de la paire, d'une part, et chacun doit la transmettre pour que l'enfant soit atteint, d'autre part.

sensorimotrice avec ou sans agénésie du corps calleux, la NSM est caractérisée par un retard de développement moteur, une atteinte cognitive progressive, une hypotonie (une diminution de l'excitabilité nerveuse ou de la tonicité musculaire), une aréflexie (une diminution des réflexes) et une amyotrophie (une diminution du volume des muscles) (Howard, Dupré, Rouleau, Bouchard, & Mathieu, 2003). Certains pourront aussi présenter des traits dysmorphiques². Seuls 30% des individus atteints de NSM ont un corps calleux complet et 10% une partie. Cependant, l'absence totale ou partielle de corps calleux dans la NSM ne serait pas liée à la sévérité des symptômes (Howard et al., 2003). En somme, cette neuropathie est associée à plusieurs anomalies cérébrales³ qui peuvent être d'origine développementale (l'agénésie complète ou partielle du corps calleux), tandis que d'autres sont plutôt induites par un processus dégénératif (ex. atrophie cérébelleuse) (Mathieu et al., 1989).

Tous les patients atteints de ce syndrome présentent, dans leur enfance, une hypotonie aréflexique avec des retards d'acquisition motrice, la marche apparaissant habituellement vers l'âge de 3 à 5 ans. D'ailleurs, les enfants doivent avoir un support technique comme des orthèses afin de soutenir leurs pieds et leurs chevilles, en plus d'utiliser, pour la plupart, une marchette dans leur déplacement. Aussi, une perte graduelle des habiletés motrices avec amyotrophie de la musculature distale (membres

² On peut notamment retrouver des traits dysmorphiques tels l'hypertélorisme habituellement léger (différence cranio-faciale), la brachycéphalie (différence de la forme du crâne chez 16 % des cas par rapport à la norme généralement attendue), la rétraction du tendon d'Achille (contraction chez 47 % des cas du tendon qui rattache l'os du talon au muscle du mollet) (Howard et al., 2003).

³ La NSM peut impliquer diverses anomalies de la ligne médiane, dont l'agénésie complète ou partielle du corps calleux, l'élargissement de la fente inter hémisphérique antérieure et l'atrophie cérébelleuse (Mathieu et al., 1989).

éloignés), contracture des extrémités et scoliose (déformation de la colonne vertébrale) progressives sont généralement notées. La majorité des patients seront dans l'obligation d'utiliser un fauteuil roulant vers l'âge de 12 à 15 ans. Il peut aussi y avoir des manifestations psychotiques à l'adolescence. L'âge moyen du décès est d'environ 33 ans (Howard et al., 2003; Mathieu, et al., 1989).

Le gène défectueux responsable de ce syndrome fut localisé sur le chromosome # 15 en 1996 (Casaubon et al., 1996; Comeau, 1996) et isolé dans les années 2002 par l'équipe du généticien Guy Rouleau (Howard et al., 2002). Cependant, il n'y a pour le moment aucun traitement spécifique à la maladie mis à part ceux axés sur la stimulation du développement physique tels que la physiothérapie qui permettent de prévenir l'atrophie des muscles et des exercices cognitifs afin de stimuler les processus cognitifs affectés par le syndrome (Dupré, Howard, & Rouleau, 2006).

Au SLSJ, un programme de la mission réadaptation physique du Centre de santé et de services sociaux (CSSS) de Jonquière a été développé et permet de prendre en charge par une équipe d'experts, les enfants et les parents suivant l'annonce d'un diagnostic de NSM. La personne-ressource pour les personnes atteintes et leur famille est l'infirmière de la clinique des maladies neuromusculaires (CMNM) du CSSS de Jonquière. Les enfants sont évalués à la CMNM au moins une fois par année ou plus, selon leurs besoins. Entre autre, un suivi en neurologie, en orthopédie et en pédiatrie est offert par la clinique. De plus, un suivi en physiothérapie, en ergothérapie, en

orthophonie et en travail social est assuré par le programme « Déficience motrice enfants/adolescents » du centre de réadaptation physique (CRDP). Ces deux programmes du CRDP travaillent en collaboration avec les patients jusqu'à ce qu'ils aient atteints l'âge adulte. Soulignons que de la documentation est également offerte à la famille afin de compléter l'information sur la maladie et son évolution, en plus des contacts possibles avec les intervenants et les médecins qui s'assurent de répondre aux besoins et aux questionnements de la personne atteinte et de ses proches. En raison de la prévalence élevée de certaines maladies génétiques au SLSJ, les services offerts à cette clientèle semblent avoir été davantage développés au sein de cette région comparativement aux autres régions du Québec. En effet, selon les fondateurs de la Fondation des jumelles Coudé, il semblerait que les parents vivant dans les autres régions du Québec se plaignent d'un manque de services spécialisés.

Réaction des parents face à l'annonce

Choc, colère, peur, désespoir, déni ou autres peuvent surgir chez les parents lors de l'annonce d'un diagnostic d'une maladie chronique, grave ou d'un handicap chez leur enfant (Batshaw, 2001; Fallowfield & Jenkins, 2004; Lamarche, 1985; Munchenbach, 2010; Romano, 2010). Impuissant et démuni devant une telle nouvelle, le parent se questionne sur la cause de cet événement (Pelchat & Berthiaume, 1996). Souvent, des sentiments de culpabilité, d'incompétence (Amossé, 2002 Pelchat & Berthiaume, 1996; Romano, 2010), d'injustice et de solitude naissent à la suite de ce choc (Pelchat & Berthiaume, 1996). Pour Amossé (2002), l'enfant atteint ne vient ni

combler les attentes du parent ni le valoriser, lui laissant, de ce fait, une blessure narcissique. Selon Cohen (1993), l'annonce du diagnostic d'une maladie chronique, spécifiquement lorsque l'espérance de vie de l'enfant est en jeu, marque une rupture entre la réalité de l'individu jusqu'alors connue et sécurisée (c'est-à-dire, le développement d'un enfant normal), à celle d'un nouveau monde inconnu et incertain. L'individu est alors confronté à une tempête d'émotions et perçoit généralement cet événement comme un drame (Pelchat & Lefebvre, 2005) et un violent traumatisme (Romano, 2010).

Par ailleurs, quelques études abordent cet événement comme une succession d'annonces plutôt qu'une annonce en soi. D'abord, un doute quant à l'état de santé de l'enfant est émis pour ensuite faire place à une évaluation médicale (Langue & Martin-Lebrun, 2010). Par exemple, dans certains syndromes, comme celui de l'autisme, un délai est retrouvé entre l'annonce de la possibilité d'un diagnostic de maladie chronique grave et la révélation du diagnostic en soi (Beaud & Quentel, 2010). Dans le cas d'une maladie neuromusculaire, le processus de diagnostic est également long et laborieux, engendrant tout au long, de multiples émotions (Martínez Perea, 2009) et, pour certains parents, plusieurs prises de conscience face aux difficultés à venir de l'enfant (Langue & Martin-Lebrun, 2010). Outre le fait de constituer une annonce en soi, la mention de la possibilité d'un diagnostic de NSM représente un moment crucial à la création du lien entre l'équipe médicale et la famille (Langue & Martin-Lebrun, 2010). Cela permet déjà d'avoir une portée thérapeutique en soutenant le parent, ce qui peut ainsi permettre

d'éviter l'installation d'un clivage négatif entre les parents et le corps médical susceptible de nuire à leur collaboration ultérieure (Assouline, 2010).

Impact de l'annonce d'un diagnostic de maladie chronique, grave ou d'un handicap sur les différentes sphères de la vie des parents

L'arrivée et la présence d'un enfant ayant un problème de santé, physique ou psychologique (ex. maladie neuromusculaire, déficience intellectuelle, autisme, etc.) est, selon l'ensemble des études, une source considérable de stress pour le parent (Batshaw, 2001; Lachance et al., 2010, Löhr et al., 2000; Pelchat, 1993; Pelchat & Berthiaume, 1996; Pelchat et al., 2005; Pelchat et al., 2007; Sloper & Turner, 1993b). En plus de solliciter l'ensemble des défenses psychologiques de ce dernier (Bernard, 2014), divers changements et conséquences sur les différentes sphères de leur vie sont provoqués à la suite de cet évènement (ex. personnelle, familiale, sociale, etc) (Lamarche, 1985; Lachance et al., 2010; Mallangeau-Kianpishen, 2014; Martínez Perea, 2009; Pelchat et al., 2005; Rallison & Raffin-Bouchal, S., 2013).

Impacts sur le plan personnel

À la suite d'une telle annonce, l'adaptation demandée et la mobilisation des ressources nécessaires pour affronter la situation accroissent significativement le niveau de stress des parents (Pelchat, 1993; Pelchat et al, 2003; Pelchat et al., 2005). La gravité de la condition de l'enfant pourra également faire augmenter le niveau de stress des parents (Pelchat et al., 1999). Dans une recension des écrits sur le sujet, Fisher (2001)

affirme que le stress majeur éprouvé par les parents serait en lien avec un sentiment de perte de contrôle à l'égard de leur nouvelle réalité, notamment face à la gestion du temps et des soins à prodiguer à l'enfant, à la réorganisation de la vie familiale et de son environnement, à l'intégration des informations liées à la maladie ainsi que face à la prise de conscience que la situation nécessite. De plus, l'incertitude ressentie par le parent vis-à-vis de la condition de l'enfant et de sa nouvelle réalité élèvera aussi son niveau de stress (Cohen, 1993; Dodgson, & al, 2000). Dans le cas des maladies chroniques évolutives, le parent pourra éprouver des angoisses envahissantes à l'idée d'affronter d'éventuelles pertes ou dégradations de l'état de l'enfant ou, même encore, sa mort prochaine (Roy, 2008).

Ces parents seraient donc plus susceptibles de développer des symptômes dépressifs, d'anxiété et de détresse émotionnelle en plus d'éprouver un niveau plus faible d'estime de soi (Lamarche, 1985; Pelchat et al., 2003; Pelchat & al., 2007; Sloper & Turner, 1993b). Par ailleurs, certaines études précisent que ces symptômes affecteraient plus souvent la femme que l'homme (Pelchat et al., 1999; Pelchat et al., 2005; Sloper & Turner, 1993b). Il faut néanmoins évoquer la prédisposition à la dépression deux fois plus fréquente chez la femme que chez l'homme (American Psychiatric Association, 2013). De plus, en raison du rôle prépondérant généralement assumé par la mère au regard des soins prodigués à l'enfant, cette dernière est plus à risque de voir s'alourdir ses exigences parentales face aux difficultés de l'enfant et de vivre un stress en lien avec la gestion des soins (Pelchat et al, 2003). Le stress éprouvé

peut également provoquer une difficulté d'adaptation parentale pouvant, dès lors, créer un lien d'attachement parent-enfant appauvri, se traduisant par une faible sensibilité à l'égard de son enfant (Pelchat et al., 2003; Lacombe & Bell, 2006). Selon certains auteurs, c'est principalement chez le père que la sensibilité à l'égard de l'enfant serait affecté négativement, et ce, particulièrement si le trouble de ce dernier est sévère (Pelchat et al., 2003). Les auteurs expliquent cette différence par la nature maternante de la mère et sa plus grande sensibilité à son enfant, indépendamment de la condition de ce dernier (Pelchat et al., 2003).

Impacts sur le plan familial

L'annonce d'un diagnostic de maladie chronique ou d'un handicap chez un enfant peut parfois déstabiliser la dynamique conjugale (Havens, 2005; Lamarche, 1985; Pelchat et al, 2005; Pelchat et al., 2007; Mallangeau-Kianpishen, 2014). En effet, les parents sont plus susceptibles de vivre des conflits conjugaux, et ce, particulièrement si des problèmes étaient déjà présents dans leur relation (Pelchat et al, 2005; Pelchat et al., 2007). Il peut notamment arriver que chaque membre du couple reproche à l'autre d'être le coupable de cet évènement (Havens, 2005; Pelchat & Berthiaume, 1996; Zinschitz, 2007). Certains peuvent refouler leurs sentiments et s'éloigner peu à peu (Pelchat & Berthiaume, 1996). Selon certains auteurs, les conflits au sein du couple perturberaient davantage les pères (Hornby, 1995) et pourraient être un autre facteur venant influencer leur sensibilité à l'égard de leur enfant (Pelchat et al., 2003). Chez la mère, ce sont surtout les conflits en regard de la répartition des tâches qui seraient préoccupants, cette

dernière étant le plus souvent l'organisatrice de la gestion générale du foyer (Pelchat et al., 2003; Pelchat & Lefebvre, 2005). Certains couples arriveront néanmoins à se soutenir dans une grande solidarité (Roy, 2008).

Chacun des membres de la famille sera, à sa façon, affecté par cet évènement (Aubert-Godard et al., 2008; Romano, 2010; Rallison & Raffin-Bouchal, 2013). Outre le choc face à l'annonce du diagnostic, la fratrie peut ainsi éprouver de la frustration ou de la jalousie vis-à-vis du frère ou de la sœur, demandant temps et énergie de la part de leurs parents, et vivre conséquemment de la culpabilité (Batshaw, 2001; Lamarche, 1985). La fratrie peut également souffrir de ne pas être suffisamment pris en compte dans ce drame (Aubert-Godard et al., 2008). Par ailleurs, l'adaptation des frères et des sœurs reflétera celle de leur parent dans la mesure où ces derniers feront office de modèle (Pelchat, 1994). N'oublions pas les grands-parents qui sont eux aussi affectés par ce drame (Beudin & Schneider, 2012).

Impacts sur le plan social

Finalement, les parents, et plus particulièrement les pères, sont aussi enclins à s'isoler (Lamarche, 1985; Pelchat & Berthiaume, 1996; Pelchat et al., 2003; 2007; Roy, 2008). En effet, annoncer à l'entourage les difficultés de leur enfant les font se replonger dans leurs émotions, d'autant plus qu'ils sont rarement préparés pour aviser leurs proches (Bouchard, Pelchat, Boudreault, & Lalonde-Gratton, 1994).

Le processus d'adaptation

Après l'annonce d'un diagnostic d'une maladie grave d'un enfant, plusieurs réactions peuvent prendre place chez le parent (Romano, 2010). Malgré les variantes individuelles, un processus d'adaptation similaire à celui du deuil sera enclenché chez le parent (Lamarche, 1985; Pelchat, 1993; Pelchat et al., 2002; Romano, 2010). Cinq étapes sont généralement reconnues dans la lignée des travaux effectués par Kubler-Ross, en 1969 et 1974, sur les différentes étapes d'un deuil lors de la mort d'un proche : 1) le choc; 2) la négation (le déni); 3) la dépression (le désespoir, la tristesse, l'anxiété) et la colère; 4) l'adaptation (le détachement), et finalement; 5) l'acceptation et la réorganisation (Lamarche, 1985; Pelchat et al., 2002; Zinschitz, 2007). Au sujet de ce processus, Pelchat et ses collaborateurs (2002), ont souligné la pertinence de parler de phases plutôt que d'étapes en raison de la nature dynamique de ce processus. En effet, les réactions, dont l'ordre peut varier d'un individu à l'autre (Pelchat et al., 2002; Zinschitz, 2007), s'accompagnent d'un mouvement de phases progressives et régressives (Pelchat et al., 2002) menant à l'adaptation et à la transformation (Pelchat et al., 2002; Zinschitz, 2007). Chacune de ces phases aurait aussi son importance dans l'adaptation du parent. Par exemple, selon Roy (2008), le « déni passager est un passage obligé pour investir l'enfant » (p. 99). Toujours selon Roy (2008), privilégier le positif par rapport au négatif sera nécessaire pour que le parent arrive ultimement à « adopter » cet enfant différent, à l'investir et l'individualiser.

Selon le modèle d'adaptation de Lazarus et Folkman (1984) nommé « coping », différentes stratégies seraient mises en branle par l'individu afin de tolérer, diminuer ou éliminer l'émotion ressentie à l'égard d'un événement perçu comme menaçant. Des études se basant sur ce modèle ont ainsi démontré que, lors de la naissance d'un enfant ayant des problèmes de santé (ex. handicapé, prématuré, atteint d'une déficience intellectuelle), la mère aura tendance à user de stratégies émotionnelles en exprimant des émotions alors que le père utilisera davantage de stratégies cognitives, telles que la résolution de problèmes (Pelchat et al., 2005; Recchia & Lemétayer, 2005). Ces résultats concordent d'ailleurs avec les stratégies généralement utilisées chez les femmes et les hommes lors de situations de stress (Houtman, 1990; Pelchat et al., 2005; Recchia & Lemétayer, 2005). D'autre part, Pelchat et ses collègues (2005) sont d'avis que la femme utilisera préférentiellement des stratégies comportementales mettant l'emphase sur son rôle parental, alors que l'homme dirigera ses priorités sur son travail.

Malgré les similarités que l'on peut retrouver dans les réactions des hommes et des femmes, précisons que l'adaptation se fera de façon différente pour chaque personne (Fallowfield & Jenkins, 2004; Löhr, Gontard, & Roth, 2000; Zinschitz, 2007), et ce, en fonction des attentes, du vécu et de la disposition générale de la personne (Fallowfield & Jenkins, 2004) ainsi que de sa personnalité. Certains s'investiront dans des démarches miraculeuses (Lamarche, 1985) ou surprotégeront l'enfant tandis que d'autres prendront leurs distances face à ce dernier (Pelchat, 1993; Pelchat, Bisson, Bois, & Saucier, 2003; Lamarche, 1985). Avec le temps, certains verront dans cette expérience une source

d'apprentissages et d'enrichissement (Gravelle, 1997; Havens, 2005; Lamarche, 1985; Pelchat & Berthiaume, 1996; Pelchat et al., 2002; Pelchat et al., 2005) alors que pour d'autres, l'adaptation sera plus difficile (Lamarche, 1985; Pelchat et al., 2005). Ainsi, selon la capacité de résilience de l'individu, soit sa capacité à utiliser ses ressources afin de faire face aux stress, ce dernier sera en mesure ou non d'évoluer et de se transformer à travers cette épreuve, à la fois sur les plans personnel, conjugal, familial et social (Havens, 2005; Pelchat et al., 2005).

Aussi, soulevons que face à une maladie neurodégénérative, le parent devra développer de nouvelles stratégies d'adaptation afin de faire face à ce futur incertain. Roy (2008) décrit la capacité du parent à s'adapter à cette réalité en se centrant dans le présent, en « parcellisant » le temps, soit :

« inventer pour chaque étape de l'évolution de l'enfant « un nouveau projet de vie » avec un enfant différent, une adaptation nouvelle. Arrêter le défilement inexorable de ce temps qui s'entasse en le dépliant pour le remplir de vie ». (p. 97)

Selon cet auteur, chacune des phases de parcellisation du temps inclura ainsi un processus d'adaptation familiale vis-à-vis l'enfant (adoption-humanisation-individuation-synthèse).

Il faut d'autant plus mentionner que la signification que l'individu donnera à l'évènement pourra influencer les stratégies qu'il adoptera et ainsi déterminer son degré de stress et son adaptation à la condition de son enfant (Pelchat & Lefebvre, 2005). Ainsi, des facteurs internes (individuels), externes (conjugaux, parentaux,

extrafamiliaux), contextuels (relatifs aux caractéristiques de la famille et relatifs à l'intervention) et d'autres reliés à la déficience de l'enfant (problème de l'enfant, incertitude et exigences des soins) moduleront la perception du parent face à l'annonce, l'interprétation qu'il fera de la condition de son enfant et son adaptation vis-à-vis de celle-ci (Pelchat, 2006; Pelchat & Lefebvre, 2005; Pelchat et al., 2001). Certains de ces facteurs (voir tableau 1 en Appendice B, tiré du programme PRIFAM (Pelchat et Lefebvre, 2005)) ont d'ailleurs été identifiés comme étant des déterminants de la satisfaction des parents lors de l'annonce d'un diagnostic de maladie chez leur enfant. Toutefois, la majorité des auteurs s'entendent pour dire que le déroulement de l'évènement (facteurs contextuels relatifs à l'intervention) aura un impact majeur sur la réponse générale des parents (Davies et al., 2002; Deschaintre et al., 2003; Fallowfield & Jenkins, 2004; Martínez Perea, 2009; Jan & Girvin, 2001; Pelchat & Berthiaume, 1996), car c'est précisément au moment de l'annonce que « leur perception et la compréhension de la situation de l'enfant commencent à se construire. » (Pelchat & Lefebvre, 2005, p. 29).

Principaux déterminants de la satisfaction des parents face à l'annonce

Le concept de la satisfaction est largement utilisé pour évaluer les soins offerts par les établissements de santé (Grenier, 1998; Agence Nationale pour le Développement de l'Évaluation Médicale, 1996). La satisfaction est définie par « l'étendue de l'écart entre les attentes des patients et leurs perceptions » en regard des soins offerts (Grenier, 1998, p.1), les attentes reflétant ici les besoins des patients

(Agence Nationale pour le Développement de l'Évaluation Médicale, 1996). Afin de connaître les besoins des parents lors de l'annonce d'un diagnostic chez leur enfant, une grande partie des études ont ciblé les différents déterminants influençant le niveau de satisfaction des parents face à cet évènement (Cunningham et al., 1984; Quine & Pahl, 1986; Sloper & Turner 1993a). Toutefois, en raison de l'effet de choc créé par l'annonce et des attentes indéfinies des parents vis-à-vis des soins qui devraient être offerts, il est permis de penser que la mesure de la satisfaction n'identifie pas tous les besoins ressentis par les parents lors de cet évènement.

Alors que certaines études en arrivent à la conclusion que les parents sont généralement satisfaits face à l'annonce du diagnostic (Deschaintre et al., 2003; Green & Murton, 1996; Hasnat & Graves, 2000b), d'autres rapportent le contraire (Cunningham et al., 1984; Sloper & Turner, 1993a). Par exemple, les résultats de l'étude de Sloper et Turner (1993a) illustraient un taux de satisfaction de seulement 37 % chez les mères (N = 103) lors de l'annonce du diagnostic de leur enfant (47 % des enfants étaient atteints de paralysie cérébrale, 16 % de spina bifida, 13 % de troubles dégénératifs et 31 % de d'autres troubles engendrant des infirmités physiques; certains enfants étaient atteints de plus d'un diagnostic). Les résultats de l'étude de Cunningham, Morgan et McGucken (1984) ont également révélé qu'une majorité de parents (58 %) étaient insatisfaits de l'annonce du diagnostic (Syndrome Down (N = 59)).

D'un autre côté, d'autres études (Green et Murton, 1996) affirment plutôt retrouver une majorité de parents satisfaits de l'annonce du diagnostic. Entre effet, l'étude de Green et Murton (1996), réalisée auprès de 131 couples et 27 parents monoparentaux (26 mères et 1 père), tous parents de garçons atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne, a évalué la satisfaction selon une échelle en cinq points. De façon générale, 64 % des parents se sont dits de moyennement à totalement satisfaits face au déroulement de l'annonce du diagnostic. L'étude de Hasnat et Graves (2000b) effectuée auprès de 23 parents d'enfants avec diverses problématiques (56,5 % d'autisme; 17,4 % de déficience intellectuelle; 19,1 % d'autres pathologies telles que paralysie cérébrale, épilepsie, etc) a également obtenu un taux de satisfaction chez les parents de 82,6 % face à l'annonce d'un diagnostic.

Peu importe si les résultats des études démontrent un plus grand taux de satisfaction ou non chez les parents vis-à-vis l'annonce, ceux-ci nous révèlent les principaux facteurs susceptibles d'influencer la satisfaction parentale. À la lumière de ces informations, les déterminants les plus souvent nommés dans la littérature seront ici exposés.

Les facteurs associés à la satisfaction parentale lors de l'annonce

La perception du parent vis-à-vis de la façon de faire du professionnel.

L'ensemble des études recensées suggèrent que l'attitude du professionnel a une influence majeure sur la réaction des parents face à l'annonce du diagnostic (Aubert-

Godard et al. 2008; Davies et al., 2002; Green & Murton, 1996; Hasnat & Graves, 2000b; Pearson, Simms, Ainsworth, & Hillet, 1999; Pelchat & Lefebvre, 2005;; Quine & Palh, 1986; Romano 2010; Sloper & Turner, 1993a; Tremblay, Bouchard, & Dion, 2011). Notamment, les parents satisfaits décrivent les pédiatres comme étant ouverts, sensibles, sympathiques et directs en plus de présenter à la fois une approche humaniste, une expertise technique, une bonne communication et plusieurs habiletés interpersonnelles (Garwick, Patterson, Bennett, & Blum, 1995; Sloper, & Turner, 1993a). Aussi, l'étude de Hasnat et Graves (2000b) a démontré que la façon de faire du professionnel est l'un des principaux déterminants de la satisfaction parentale. C'est à travers une écoute empathique et bienveillante qu'un lien pourra aussi être créé entre l'équipe professionnelle et la famille (Assouline, 2010). Les études mentionnent également que les parents tendent à être plus satisfaits lorsque c'est le pédiatre qui annonce le diagnostic, son expertise faisant de lui la personne la plus appropriée pour annoncer la nouvelle (Pearson et al., 1999). De plus, les parents sont davantage satisfaits lorsqu'un suivi et un soutien leur est offert par les services de santé (Pearson et al., 1999; Pelchat & Lefebvre, 2005) ce qui est d'ailleurs primordial à long terme, spécialement lorsqu'il s'agit de maladies dégénératives (Beze-Beyrie, 2008; Roy, 2008; Martínez Perea, 2009).

L'information reçue. La quantité d'informations reçues est l'autre élément fondamental à la base de la satisfaction parentale vis-à-vis de l'annonce d'un diagnostic d'une maladie chronique chez leur enfant (Davies et al., 2002; Fisher, 2001; Garwick et

al., 1995; Graungaard & Skov, 2007; Hasnat & Graves, 2000b; Pearson et al., 1999; Pelchat & Lefebvre, 2005; Tremblay, et al., 2011). Sur les huit recherches recensées par Fisher (2001), sept ont rapporté une insatisfaction chez les parents lorsque l'information obtenue était insuffisante, transmise trop rapidement ou inadéquate. L'étude de Hasnat et Graves (2000b), réalisée auprès de 23 participants, a aussi révélé que la satisfaction parentale était corrélée positivement à la quantité d'information reçue. De plus, comme Green et Murton (1996) l'expliquent, les parents ont tendance à être plus satisfaits lorsqu'ils ont bien saisi l'information donnée au moment de l'annonce et qu'ils se souviennent de ce qui a été dit.

La présence des parents et de l'enfant. Certaines controverses sont présentes en regard des personnes qui doivent être présentes au moment de l'annonce. En effet, dans l'étude de Hasnat et Graves (2000b), aucune association n'a été notée entre la présence d'un des deux parents et de l'enfant ou non lors de l'entrevue et la satisfaction des parents, comparativement à d'autres recherches où une relation positive a été observée entre la présence des deux parents et de l'enfant et le degré de satisfaction parentale (Cunningham et al., 1984; Green & Murton, 1996; Pelchat & Lefebvre, 2005). En effet, Green et Murton (1996) suggèrent que les parents arrivent à obtenir de meilleures informations lorsqu'ils sont deux. Par contre, en raison d'un plus grand nombre de mères dans les études, les auteurs ne peuvent s'avancer sur le degré de satisfaction qu'auraient manifesté les pères recevant le diagnostic seul.

Le lieu où le diagnostic est posé. Les parents se disaient aussi plus satisfaits lorsque l'annonce avait été effectuée dans un environnement calme et propice à l'intimité, avec suffisamment de temps pour que les informations puissent être précisées (Davies et al., 2002; Quine & Pahl, 1986). En effet, lorsque le diagnostic est effectué en présence d'étrangers, comme dans une chambre d'hôpital, les familles tendent à démontrer des réactions plus négatives (Garwick et al., 1995). Les réactions seront tout aussi négatives si une personne apprend la nouvelle par téléphone alors qu'elle est seule à la maison ou encore au travail (Garwick et al., 1995).

Les facteurs associés aux parents

L'état émotionnel. Sloper et Turner (1993a) n'ont trouvé aucun lien entre le niveau de satisfaction de la mère et ses caractéristiques personnelles (ex. degré d'extraversion) et les stratégies d'adaptation utilisées. Par contre, certains auteurs affirment que si un individu éprouvait des problèmes de santé mentale antérieurs à cette situation, l'adaptation se fera alors plus difficilement (Pelchat & Lefebvre, 2005).

Le niveau de scolarité. Bien que le niveau de scolarité des parents puisse influencer l'attitude du pédiatre dans sa façon d'annoncer un diagnostic (Hasnat, & Graves, 2000a), cet aspect n'aurait aucun effet sur le degré de satisfaction des parents (Deschaintre et al., 2003; Sloper & Turner, 1993a). Green et Murton (1996) rapportent toutefois un taux de satisfaction de 70 % lorsque les parents ont un niveau d'éducation plus élevé, c'est-à-dire lorsqu'ils ont poursuivi leurs études après l'âge de 18 ans, en

comparaison à 35 % lorsqu'ils ont mis un terme à leur cheminement scolaire avant 18 ans. Selon ces auteurs, un niveau d'éducation plus élevé chez les parents favoriserait une meilleure acquisition des informations, une meilleure compréhension et un meilleur rappel de ce qui a été dit.

La connaissance de la maladie. Selon certaines études, la connaissance de la maladie par un parent tendra à augmenter sa satisfaction lors de l'annonce d'un diagnostic (Hasnat & Graves, 2000b). Dans le même ordre d'idées, les parents possédant peu ou aucune connaissance sur la maladie auront tendance à réagir plus fortement lors de l'annonce d'un diagnostic d'une maladie chronique telle que la trisomie 21 ou la paralysie cérébrale chez leur enfant (Pearson et al., 1998).

La présence d'un doute d'un problème de santé chez l'enfant. Green et Murton (1996) mentionnent que les parents ayant déjà des enfants ont tendance à pressentir plus rapidement un problème de santé chez leurs enfants, en comparaison aux parents d'un premier enfant. D'un autre côté, l'effet de choc lors de l'annonce peut être plus intense si la famille ne percevait pas de difficulté chez leur enfant (Garwick & al., 1995). Cependant, Green et Murton (1996) ont montré que seulement 39 % des parents ayant eu des soupçons relativement à une condition médicale potentiellement problématique chez leur enfant ont eu l'impression d'être pris au sérieux par le professionnel de la santé. Toutefois, leur étude, tout comme celle de Hasnat et Graves

(2000b), n'a établi aucune relation significative entre la suspicion d'un diagnostic chez l'enfant et la satisfaction parentale.

Les facteurs en lien avec l'enfant

L'âge de l'enfant et sa condition. Quelques études (Quine & Pahl, 1986; Quine & Rutter, 1994) ont montré que les parents dont l'enfant recevait un diagnostic de maladie grave à la naissance présentaient une plus grande satisfaction vis-à-vis des circonstances entourant l'annonce que ceux dont l'enfant était diagnostiqué plus tard. Dans l'étude de Quine et Pahl (1986), un taux de satisfaction de 51 % a ainsi été documenté chez les parents ayant reçu le diagnostic à la naissance contre 27,5 % chez ceux l'ayant reçu après la première année. Cet aspect varie cependant selon la nature de la condition. En effet, si le diagnostic est incertain, le parent aura tendance à être plus insatisfait de l'apprendre à la naissance (Quine & Rutter, 1994) et sera plus satisfait si l'enfant est plus âgé (Hasnat & Graves, 2000b). À l'inverse, si le diagnostic peut être posé dès la naissance (et qu'il n'est donc pas incertain), les parents sont alors plus satisfaits de l'apprendre à la naissance (Quine et Pahl, 1986).

Besoins des parents face à l'annonce d'un diagnostic chez leur enfant

En 2001, Fisher a effectué une recension des écrits sur les besoins et les expériences des parents pendant et après l'annonce d'une maladie chronique chez leur enfant. Trois principaux besoins sont ressortis, soit le besoin de normalité et de certitude, le besoin d'informations et le besoin de partenariat. Tous sont en lien avec un besoin de

contrôle face à la problématique de l'enfant qui favoriserait notamment l'adaptation des parents (Fisher, 2001). D'autres ont aussi fait mention d'un besoin de soutien social ou familial (Löhr et al., 2000; Pelchat, Lefebvre, & Levert, 2005) et l'importance du temps accordé aux parents par l'équipe médicale (Hummelink & Pollock, 2005; Martínez Perea, 2009; Pelchat & Lefebvre, 2005; Valleur, 2004).

Besoin de temps

En raison du choc provoqué lors de l'annonce d'un diagnostic d'une maladie chronique chez leur enfant, le besoin de temps devient un facteur essentiel pour le parent (Pelchat & Lefebvre, 2005; Beze-Beyrie, 2008), autant lors du moment de l'annonce du diagnostic que dans le cheminement qui suivra. Puisque sa pensée est paralysée suivant le choc de l'annonce (Valleur, 2004), le parent n'est donc pas toujours disponible à recevoir l'information qui touche à la problématique (Hummelink & Pollock, 2006). Confus et perturbé, il peut se sentir effrayé d'entendre certains types d'informations comme celles en lien avec le pronostic (Hummelink & Pollock, 2006). Le parent aura parfois besoin de temps afin de faire un retour sur la grossesse et l'accouchement, ce qui lui permet ainsi de mieux comprendre la situation (Pelchat & Lefebvre, 2005). Le besoin de temps sera variable d'un individu à l'autre, mais il est nécessaire au parent pour qu'il puisse s'adapter à cette nouvelle situation, gérer sa souffrance et avancer à son propre rythme (Cohen, 1995; Beze-Beyrie, 2008). De plus, les besoins des parents se modifieront en fonction du temps, c'est-à-dire en fonction de la phase où ils se trouvent dans leur cheminement. Par ailleurs, la conscience du temps sera aussi modifiée chez le

parent. En effet, alors que le futur est parfois incertain et précaire, surtout lors de maladies dégénératives, le parent apprendra à vivre au jour le jour (Pelchat, Levert, & Bourgeois-Guérin., 2009). Ils développeront de nouvelles stratégies d'adaptation et « parcelliseront » le temps (Roy, 2008).

Besoin de normalité et de certitude

Alors que certains auteurs ont abordé le concept de l'incertitude comme étant un impact provoqué par l'annonce (Cohen, 1995), Fisher (2001) le conceptualise pour sa part sous l'angle d'un besoin de certitude ressenti par le parent. Comme il a été mentionné plus haut, les changements provoqués par l'annonce d'un diagnostic engendrent des sentiments de perte de contrôle et entraînent de l'incertitude (Fisher, 2001). L'incertitude ressentie et le manque de compréhension incitera le parent à trouver un sens à cette situation (Jerret & Costello, 1996; Pelchat et al., 2009). Le parent doit également se façonner une nouvelle définition de la normalité (Fisher, 2001) car pour certains, la situation en regard de la condition de leur enfant et des changements subséquents est fort loin de la norme sociale (Gravelle, 1997). La construction d'un nouveau sens favorisera donc l'adaptation et la transformation des parents (Pelchat & Lefebvre, 2005). Or, le parent a non seulement besoin de certitude face au diagnostic de l'enfant mais aussi face au futur de ce dernier (Graungaard & Skov, 2007). Toutefois, l'incertitude a également un aspect positif. En effet, certains parents décideront de rester dans l'incertitude et préféreront ne pas savoir, leur permettant ainsi de garder un plus grand espoir en l'avenir (Pelchat et al., 2009).

Besoin d'informations

La littérature sur les enfants atteints de maladies chroniques nous apprend que le besoin d'informations chez les parents est celui le plus étudié (Hummelinck & Pollock, 2006; Pelchat, David, Lefebvre, & Levert, 2008). En effet, plusieurs auteurs ont constaté que les parents éprouvaient un réel besoin d'être informés sur la condition de leur enfant, notamment sur les traitements possibles (Fisher, 2001; Graungaard & Skov, 2007) et les pronostics à long terme (Pelchat, Lefebvre, Levert, & David, 2008). L'utilisation d'un vocabulaire non familier par les membres de l'équipe soignante pourra parfois contribuer à l'impression d'un manque d'informations (Hummelinck & Pollock, 2006). Cependant, le meilleur moment pour obtenir l'information varierait d'un individu à l'autre (Hummelinck & Pollock, 2006) et selon le sexe du parent (Graungarrd & Skov, 2006).

Ainsi, l'acquisition d'informations en lien avec les incapacités, les ressources et le pronostic de l'enfant est essentielle car elle permettra aux parents d'obtenir les connaissances nécessaires à la prise en charge de leur enfant (Pelchat & Lefebvre, 2005). D'autre part, elle leur permettra d'acquérir un sentiment de contrôle sur la situation (Gravelle, 1997) en favorisant leur adaptation (Pelchat & Lefebvre, 2005), en réduisant leur incertitude (Fisher, 2001; Cohen, 1993) et en leur permettant de donner un sens « normal » à cette situation (Fisher, 2002). Bien informés, les parents éprouveront un plus grand sentiment de compétence et de confiance en eux, en plus de s'impliquer davantage dans les processus de soins en tant qu'acteurs dynamiques, responsables,

capables de préciser leurs besoins et ceux de leur enfant (Hummelink & Pollock, 2006; Pelchat & Lefebvre, 2005; Pelchat et al., 2008).

Toutefois, des études ont constaté que les besoins d'informations étaient souvent sous-estimés par les professionnels de la santé (Sobo, 2004b). D'après certaines études (p. ex., Pain, 1999), les principales sources d'informations des parents proviendraient de membres de l'entourage, de médias écrits ou oraux, informations que certains parents tenteraient par la suite de valider auprès du professionnel de la santé suivant leur enfant (Pelchat et al., 2008).

Tandis que certains parents éprouveront le besoin de rechercher de l'information par eux-mêmes, d'autres se contenteront d'informations transmises par le médecin (Pelchat et al., 2008). Dans plusieurs études, la proactivité des parents dans la recherche d'informations a été associée à une meilleure adaptation de ceux-ci et à une meilleure collaboration entre les parents et les professionnels (Pain, 1999; Pelchat, 2006; Pelchat & Lefebvre, 2005; Pelchat, Lefebvre, & Bouchard, 2001). En effet, l'information recueillie à l'aide d'autres alternatives, tels les médias écrits, outilleront davantage les parents pour faire face à cette toute nouvelle situation (David et al., 2008).

Besoin de soutien

Lors d'une telle annonce, le besoin de soutien chez le parent est capital (Lamarche, 1985). Le soutien peut être offert par les professionnels de la santé, par des

membres de la famille ou des amis, ou encore, à travers de la médiation familiale pour aider l'adaptation familiale (Mallangeau-Kianpishen, 2014) ou d'un groupe de soutien habituellement composé d'autres parents vivant une expérience similaire. Dans tous les cas, un soutien positif constitue assurément une ressource favorable à l'adaptation parentale (Pelchat et al., 2005; Recchia & Lemétayer, 2005; Martínez Perea, 2009). Le parent a besoin d'écoute, de sensibilité et d'empathie (Pelchat & Lefebvre, 2005). Le soutien offert permettra, pour certains, d'exprimer leurs pires pensées face à l'enfant, favorisant ainsi leur adaptation et un lien d'attachement sain avec l'enfant (Pelchat, 1994; Pelchat & Lefebvre, 2005; Romano, 2010). De plus, il a été démontré que le soutien, tout comme la recherche d'informations, sont les stratégies d'adaptation (coping) les plus utilisées lors de situations stressantes (Bradette, Marcotte, Fortin, Royer, & Potvin, 1999). Plus particulièrement, le soutien offert par les professionnels aiderait le parent à mieux s'adapter et empêcherait le développement de problématiques au sein de la relation parent-enfant comme celui d'un faible lien d'attachement (Bell, Sylvestre, St-Cyr Tribble, Goulet, & Z.Tronick, 2004; Pelchat, 1994; Roy, 2008; Bernard 2014). De leur côté, les proches peuvent parfois représenter une ressource aidante pour les parents (Lacombe & Bell, 2006; Recchia & Lemétayer, 2005).

Pour sa part, le groupe de soutien, où chacun des parents vit des choses similaires, peut offrir à certains parents un cadre de référence pour apprendre à devenir parent d'un enfant différent (Amossé, 2002). Il permet aux parents de partager leur réalité et vivre une expérience de validation auprès de parents vivant une réalité

semblable pouvant ainsi revaloriser chez ces derniers les failles narcissiques provoquées par la venue d'un enfant handicapé (Amossé, 2002).

Besoin de partenariat

La relation de partenariat entre les parents et les professionnels est nécessaire afin de favoriser le développement des compétences parentales à l'égard des difficultés de l'enfant (Pelchat, 2006; Pelchat, Lefebvre, & Bouchard, 2001). Fisher (2001) a démontré que le désir des parents d'établir une collaboration avec le personnel de la santé était fortement lié au besoin de conserver un certain contrôle et de minimiser leur incertitude. Bien que les parents reconnaissent l'expertise des professionnels, ils désirent néanmoins que leur expertise face à la gestion de la condition de leur enfant soit reconnue (Jerret, 1994). Les parents ressentiraient donc le besoin d'une collaboration basée sur une relation égalitaire avec les professionnels de la santé (Graungaard & Skov, 2007). Cependant, les professionnels de la santé sous-estimeraient parfois le désir des parents à participer aux consultations médicales (Sobo, 2004).

Or, si l'expérience de l'annonce du diagnostic peut affecter la capacité des parents à faire face à la condition de leur enfant (Davies, Davis & Sibert, 2002; Pelchat, & Berthiaume, 1996), il est possible de penser que leur satisfaction face au diagnostic favorisera chez celui-ci une meilleure adaptation à la condition de l'enfant ainsi qu'une diminution des impacts négatifs dans leurs différentes sphères de vie. En fait, il est aussi permis de croire que les déterminants de la satisfaction parentale face à l'annonce d'un

diagnostic d'une maladie chronique chez leur enfant sont intimement reliés aux besoins ressentis chez les parents. Considérant que les parents sont les principaux moteurs du développement de l'enfant (Cloutier & Renaud, 1990), il est donc essentiel de prendre en compte leurs besoins et leur donner les moyens d'optimiser le développement de leurs enfants (Pelchat et al., 2001).

Objectifs de l'étude

La présente étude vise à explorer l'expérience des parents face à l'annonce d'un diagnostic de NSM dans le but de mieux connaître 1) l'expérience vécue en lien avec l'annonce; 2) les facteurs influençant l'annonce du diagnostic; et 3) les impacts survenus dans leur vie à la suite de cette annonce. Tout comme le définit le Dictionnaire de la Psychologie de Larousse (Bloch et al., 1997, p. 469) l'expérience vécue représente « l'ensemble des évènements qui exercent sur l'individu (l'humain ou l'animal) une influence durable, sinon irréversible ». On peut donc supposer que l'exploration de l'expérience vécue des parents lors de l'annonce d'un diagnostic de NSM permettra de cerner l'influence de l'annonce sur leurs réactions, leurs sentiments, leurs attitudes et leurs capacités d'adaptation ainsi que leurs perceptions face à la maladie diagnostiquée chez leur enfant. En respectant l'approche phénoménologique de la démarche qualitative, cette exploration se veut, par le fait même, « privilégier la perception que les sujets ont de la réalité étudiée » (Poisson, 1991, p. 27) soit l'interprétation (Bloch et al., 1997) et la signification donnée par les parents à cet évènement (Anadon, 2006, Anadon & Guillemette 2007). De plus, comme il a été mentionné dans le contexte théorique de la

présente étude, plusieurs études ont observé (Lamarche, 1985; Pelchat et al., 2005; Pelchat, Lefebvre, & Levert, 2007), suite à l'annonce d'un diagnostic de maladie chronique chez des enfants, des changements dans les différentes sphères de vie des parents. Il est donc pertinent de se pencher sur ces changements auprès de notre population. Étant donné que le niveau de satisfaction a été largement utilisé pour évaluer les services offerts dans les milieux hospitaliers, décrit ci-haut dans la section des *Principaux déterminants de la satisfaction des parents face à l'annonce d'un diagnostic* (Grenier, 1998; Agence Nationale pour le Développement de l'Évaluation Médicale, 1996), ce concept permettra également de décrire comment les parents évaluent leur satisfaction générale vis-à-vis de l'ensemble des services reçus (façon de faire du professionnel, informations données, etc.).

Or, à notre connaissance, l'exploration de l'expérience des parents face à l'annonce du diagnostic de NSM chez leur enfant ainsi que face aux services offerts n'a pas encore été réalisée. En effet, aucune recherche n'a consigné les procédures entourant l'annonce du diagnostic et l'accueil des enfants atteints de NSM et de leur famille. Cette étude permettra de spécifier les besoins généralement ressentis par les parents lors de l'annonce d'une maladie chronique dégénérative chez leur enfant afin de décrire le scénario optimal souhaité pour ces parents. Puisque cette étude est la première de cette envergure réalisée auprès de parents d'enfants atteints de NSM, les résultats obtenus permettront de mieux cibler les pistes d'intervention à réaliser auprès de cette clientèle et faciliter la mise en place d'un soutien parental mettant l'accent sur les besoins des

parents par l'apport de nouvelles recommandations. En somme, les professionnels de la santé seront plus en mesure d'aider les parents sur le plan psychologique et informatif. En visant d'abord les parents et en les outillant davantage, il est probable que l'impact se répercute également sur leurs interventions auprès de leur enfant en optimisant, par le fait même, leur développement.

Questions de recherche

Q1 : Quelles sont les réactions des parents face à l'annonce du diagnostic de NSM chez leur enfant ?

Q2 : Quels sont les facteurs pouvant influencer l'expérience des parents face à l'annonce du diagnostic?

Q3 : Quels sont les impacts dans la vie des parents à la suite de l'annonce du diagnostic?

Méthodologie

La présente étude, de type exploratoire, utilise une méthode qualitative dans le but d'obtenir le plus d'informations possibles à propos de l'expérience vécue par les parents lors de l'annonce du diagnostic. En effet, la méthode qualitative permet d'approfondir la perception de l'individu face à un évènement, en plus de documenter la signification qui y est attribuée et les émotions s'y rattachant (Miles & Huberman, 1994). Des entrevues ont été effectuées auprès de huit participants afin de recueillir et d'approfondir, à travers leurs témoignages, l'expérience vécue ainsi que la signification subjective qu'ils attribuent à cet évènement (Poupart, 1981).

Participants

Cette étude porte sur un échantillon de huit parents d'enfants atteints de la NSM, vivant en couple ou séparés, provenant de la région du Saguenay-Lac-St-Jean (SLSJ) et du centre du Québec. Les critères d'inclusion des participants sont : 1) être les parents biologiques d'un enfant atteint de NSM âgé de 18 ans et moins et; 2) avoir reçu le diagnostic au cours des dix- huit dernières années au moment de l'entrevue.

Le nombre de participants a été déterminé en fonction du nombre de parents disponibles et du point de saturation, c'est-à-dire jusqu'à ce qu'aucune information pertinente ne s'ajoute dans les entrevues sur l'expérience vécue par les parents lors de

l'annonce du diagnostic. Les participants de la région du SLSJ ont été recrutés par l'entremise de la clinique des maladies neuromusculaire (CMNM) du Centre de santé et de services sociaux (CSSS) de Jonquière. Ce centre a envoyé une lettre aux participants sollicitant leur participation à cette étude. En ce qui concerne le recrutement des participants à l'extérieur du SLSJ, ceux-ci ont été contactés par la Fondation des Jumelles Coudé afin d'obtenir leur consentement. Ces participants ont par la suite été contactés par la chercheure principale et une lettre leur a été acheminée.

Au total, cinq familles sur environ 15 familles à qui des lettres ont été envoyées par l'entremise de la CMNM, dont trois unies et deux séparées, ont accepté de participer au projet de recherche (5 mères et 3 pères). Parmi les participants des deux familles séparées, seules les mères ont accepté de participer. L'un des pères ne s'est pas présenté au rendez-vous malgré son consentement tandis que l'autre ne nous a pas contactés.

L'échantillon a été séparé en deux sous-groupes au moment de l'analyse des résultats. Le premier groupe (sous-groupe 1) représente les parents d'enfants atteints de NSM âgés de dix ans et moins, ayant reçu le diagnostic au cours des dix dernières années et, le deuxième groupe (sous-groupe 2), représente les parents d'enfants atteints de NSM âgés de dix ans et plus et ayant reçu le diagnostic il y a plus de dix ans. Ce découpage avec cette période de dix ans se justifie par le fait qu'à travers le temps de nombreux changements peuvent survenir dans les différentes sphères de la vie des parents venant, par le fait même, modifier leurs besoins. De plus, leur perception en

regard de l'annonce du diagnostic risque également d'avoir changé au cours des dernières années (Pearson et al., 1999).

Instruments de collecte de données

Les parents ont rempli un questionnaire « sociodémographique et de développement de l'enfant » (2009), adapté pour cette étude par la chercheur principale, à partir du questionnaire de Bouchard et Boucher-Mercier (2008). Ce questionnaire d'une durée d'environ 25 minutes inclut des items sur les caractéristiques sociodémographiques des familles (sexe, âge, état civil, nombre d'enfants, niveau de scolarité, renseignements professionnels, revenu, etc.) ainsi que sur le développement et la condition de l'enfant (grossesse, accouchement, sexe, rang dans la famille, âge actuel, histoire longitudinale, histoire médicale (âge lors du diagnostic, etc.), histoire sociale, etc.).

Aussi, un questionnaire de dépistage sur les symptômes psychologiques (le SCL-90-R (Derogatis, 1977; Fortin & Coutu-Wakulczyk, 1985), d'une durée de 12 à 15 minutes, comportant 90 items, a été administré à chacun des parents avant l'entrevue, dans le but de mesurer la présence ou non de symptômes psychologiques (l'état psychologique actuel) de l'individu au moment de l'entrevue, tel que la somatisation, l'obsession-compulsion, la dépression, l'anxiété, etc. Un score T plus élevé de 70 indiquait la présence de problèmes cliniques significatifs pour chacun des symptômes évalués.

L'entrevue semi-structurée (voir annexe 1) a été construite selon le modèle de Cunningham et collègues (1984) et selon le canevas d'intervention de Pelchat et Lefebvre (2005). L'entrevue abordait plusieurs thèmes tels que les événements et l'environnement pré- et périnatal, la découverte du problème, le moment de l'annonce, l'âge de l'enfant, la perception du parent face à l'annonce du diagnostic, les réactions du parent à la suite de l'annonce, ses pensées à l'égard de l'enfant, les besoins ressentis et le soutien reçu pendant et après l'annonce, les impacts de l'annonce dans la vie du parent, la vision du parent face au futur et, finalement, ce que les parents considèrent comme étant une bonne annonce. Le choix des thèmes a été basé, d'une part, sur les déterminants de la satisfaction du parent face à l'annonce du diagnostic, issus de l'étude de Sloper et Tuner (1993a) et, d'autre part, sur les facteurs les plus susceptibles d'influencer la perception du parent face à l'annonce, tirés de Pelchat et Lefebvre (2005). Aussi, la satisfaction des parents face à l'annonce en général a été évaluée subjectivement à l'aide d'une note de 1 sur 5 attribuée par le parent (5 étant très satisfait). Les questions n'ont pas été posées systématiquement mais l'interviewer s'est assuré que chacun des thèmes soit abordé auprès du participant.

Déroulement de la recherche

D'abord, une lettre a été envoyée aux parents dans le but de solliciter leur participation à l'étude. Par la suite, un rendez-vous a été fixé pour l'entrevue et des documents leur ont été envoyés par la poste (soit le formulaire de consentement et le questionnaire de développement) avec une enveloppe pré affranchie.

La plupart des rencontres ont été réalisées au domicile des parents, à l'exception de l'une d'elles, effectuée sur le lieu de travail de l'un des participants. Les entrevues ont été effectuées par une assistante de recherche, Sabrina Mercier, étudiante en troisième année au baccalauréat en psychologie à l'UQAC, ainsi que par Isabelle Tremblay, candidate au doctorat et chercheure principale de cette recherche, toutes deux formées à cet effet. La chercheure principale a réalisé les entrevues auprès des pères (trois entrevues), et l'assistante de recherche auprès des mères (cinq entrevues). Les couples participants devaient se présenter ensemble à la rencontre où ils ont été interviewés simultanément, mais séparément. Cette démarche était privilégiée afin d'éviter que les couples puissent se consulter. Chacune des entrevues a été précédée d'une description de la présente étude. Ensuite, les participants ont été informés de la nature confidentielle de l'étude et de la possibilité de mettre un terme à leur participation en tout temps, et ce, sans préjudice. Le questionnaire SCL-90-R (Derogatis, 1977; Fortin & Coutu-Wakulczyk, 1985) a été rempli par les parents individuellement avant de débiter l'entrevue afin d'évaluer l'état psychologique du parent lors de l'entrevue.

Les entrevues ont été enregistrées sur bande audio pour ensuite être transcrites (verbatim) à l'aide du logiciel Word où elles ont été gravées sur un CD-ROM pour leur traitement ultérieur. Les données ont été anonymisées afin de ne pas permettre l'identification des participants. Les personnes qui ont eu accès à l'information devaient avoir préalablement signé une déclaration d'honneur garantissant le respect de la confidentialité des participants. La liste de codification a été gardée par Julie Bouchard

(professeure et co-directrice du projet) dans un classeur verrouillé et sera détruite à la fin de l'utilisation des données, soit sept ans après la dernière publication selon les normes de l'American Psychological Association (2002). Il en sera de même pour le questionnaire utilisé pour la cueillette des données.

Analyse de données

En ce qui concerne l'analyse des données qualitatives, nous avons effectué une analyse qualitative des huit entrevues individuelles semi-dirigées réalisées avec les parents. Pour ce faire, nous avons utilisé la méthode de l'analyse thématique. Pour Paillé et Mucchielli (2012), l'analyse thématique consiste à « procéder systématiquement au repérage, au regroupement et, subsidiairement, à l'examen discursif des thèmes abordés dans un corpus, qu'il s'agisse d'une transcription d'entretiens, d'un document organisationnel ou de notes d'observation » (p. 232). La thématisation constitue l'opération centrale de l'analyse thématique et se définit comme étant « la transposition d'un corpus donné en un certain nombre de thèmes représentatifs du contenu analysé et ce, en rapport avec l'orientation de recherche (la problématique) » (Paillé et Mucchielli 2012, p. 232). La codification thématique s'est faite comme l'entendent Miles et Huberman (2003), c'est-à-dire en attribuant des codes thématiques qui sont « des codes explicatifs ou inférentiels, qui identifient un thème, un pattern ou une explication émergents suggérés à l'analyste par le site. Leur fonction est de rassembler une grande quantité de matériel dans des unités d'analyse plus significatives et économiques » (Miles & Huberman 2003, p. 133).

La codification thématique a été effectuée à l'aide du logiciel NVIVO 10. Pour ce faire, nous avons réalisé une analyse inducto-déductive. La chercheuse principale et l'assistante de recherche ont d'abord effectué la codification thématique de toutes les entrevues en créant des codes thématiques en se référant aux questions de recherche et aux thèmes abordés dans les entrevues (présentés ci-haut), lesquels étaient basés sur les déterminants de la satisfaction du parent face à l'annonce du diagnostic (Sloper et Tuner 1993a) et sur les facteurs les plus susceptibles d'influencer la perception du parent face à l'annonce (Pelchat et Lefebvre 2005). Aussi, les éléments nouveaux émergeant des entrevues étaient pris en compte (Braun & Clarke, 2006). Ainsi, nous avons effectué une codification mixte des données en créant des codes thématiques prédéterminés basés sur la littérature auxquels se sont ajoutés des codes thématiques induits en cours d'analyse (Miles et Huberman 2003). Lors de la codification thématique, nous avons tenté d'extraire l'essentiel des informations susceptibles de refléter le vécu des parents en lien avec l'annonce du diagnostic. La chercheuse principale a ensuite identifié et analysé les thèmes récurrents (Braun & Clarke, 2006). Les résultats de l'analyse ont été révisés par l'équipe de recherche afin de vérifier les thèmes et les sous thèmes et d'arriver à un consensus. Lors de l'analyse, nous avons également adopté la démarche de la thématization continue telle que présentée par Paillé (1996), laquelle consiste à faire une thématization fine d'un corpus où la thématization se transforme en cours d'analyse et où certains thèmes apparaissent et d'autres disparaissent et où des fusions et des subdivisions ont lieu.

Résultats

Ce chapitre présente d'abord le profil général de l'échantillonnage en deux sous-groupes, suivi d'un profil plus pointu des parents et de leur expérience de la grossesse et de l'accouchement. Est également défini dans cette première section, un portrait des enfants et de leurs difficultés en lien avec la NSM. Il est à noter que les caractéristiques des participants de notre échantillon n'ont pas été regroupées sous forme de tableaux par souci de préserver leur confidentialité. Par ailleurs, cette section décrit le déroulement général de l'annonce du diagnostic de la NSM et fait ressortir certaines distinctions communes issues du discours des parents.

Profil de l'échantillonnage selon deux sous-groupes

Cinq familles au total dont huit parents ont participé à cette étude. Chacune de ces familles est composée d'un enfant atteint de NSM et âgé de 18 ans et moins. Sur l'ensemble de ces cinq enfants atteints deux ont reçu le diagnostic avant l'âge de 12 mois. L'un se trouve dans le sous-groupe 1 (enfant atteints de NSM âgés de dix ans et moins) et l'autre, dans le sous-groupe 2 (enfant atteints de NSM âgés de dix ans et plus). Les trois autres ont pour leur part reçu leur diagnostic entre 12 et 18 mois (deux d'entre eux se retrouvent dans le sous-groupe 1). Notons qu'aucune des cinq familles n'était séparée au moment de l'annonce du diagnostic des enfants.

Sous-groupe 1 : enfant atteints de NSM âgés de dix ans et moins

Le premier sous-groupe, soit celui d'enfants âgés de 10 ans et moins est composé de trois familles. Deux de ces familles sont actuellement nucléaires tandis que l'autre est monoparentale. Cette dernière est séparée depuis environ six ans. En somme, cinq parents se retrouvent dans ce sous-groupe de trois enfants âgés de 10 ans et moins (2, 7 et 9 ans), dont deux garçons et une fille. Aussi, seulement l'un de ces enfants a reçu le diagnostic avant l'âge de 12 ans.

Sous-groupe 2 : enfant atteints de NSM âgés de dix ans et plus

Le deuxième sous-groupe (2), c'est-à-dire celui incluant des enfants âgés de 10 ans, est, pour sa part, constitué de deux familles. L'une est présentement nucléaire et l'autre, monoparentale, depuis environ deux ans. Trois parents forment ce sous-groupe de deux enfants âgés de 16 et 17 ans, toutes deux des filles, dont l'une a reçu le diagnostic avant l'âge de 12 mois alors que l'autre l'a reçu après.

Profil des parents**Données socio-économiques**

Les parents sont âgés entre 30 et 50 ans. Ils occupent pour la plupart un emploi à temps plein à l'exception d'un qui ne travaille pas. Ils ont complété leur diplôme d'études secondaires à l'exception d'un parent. Deux ont également complété des études de niveau collégial et un autre possède un baccalauréat. Le revenu annuel de la plupart

des familles se situe dans la classe moyenne sauf l'une d'entre elles qui détient un faible revenu, soit moins de 25 000\$.

L'état psychologique des parents au moment de l'entrevue

L'état psychologique des parents, évalué à l'aide du questionnaire SCL-90 (Derogatis, 1977; Fortin & Coutu-Wakulczyk, 1985), nous a permis de constater s'il y avait présence ou non de symptômes psychologiques au moment de l'entrevue. L'une des cinq mères du sous-groupe 1 présentait un amalgame de symptômes psychologiques, à un niveau significatif, dont la somatisation, l'obsession-compulsion, la sensibilité interpersonnelle, la dépression, l'anxiété, l'hostilité, l'anxiété phobique, en plus d'une importante détresse psychologique. D'un autre côté, un père du sous-groupe 2 présentait une sensibilité interpersonnelle ainsi que des symptômes d'anxiété et de dépression, de même qu'une détresse psychologique (tous à un niveau significatif).

Description de la grossesse et de l'accouchement

L'ensemble des participants des deux sous-groupes décrivent la grossesse de leur enfant comme étant planifiée et désirée. Ils qualifient tous leur vie conjugale de cette époque comme étant bonne à excellente. Pour la plupart des familles (4 sur 5), cette grossesse était leur première et aucune expérience de fausse couche n'est rapportée dans le passé des mères. Par ailleurs, seulement l'une des cinq mères raconte avoir vécu une problématique de nausées durant la grossesse pour laquelle elle a dû être hospitalisée. Un stress important vécu pendant la grossesse est aussi mentionné chez une autre mère,

du fait d'une découverte d'une anomalie du cerveau observée à l'échographie du fœtus à 32 semaines. Selon la mère, il semble que cette anomalie soit directement en lien avec le syndrome.

En ce qui a trait à l'accouchement, les enfants sont tous nés à terme ou à une semaine près. Bien que deux mères aient éprouvé des complications au moment de l'accouchement, aucune conséquence à long terme n'a été occasionnée. Enfin, un enfant a présenté des problèmes de succion à la naissance reliés, selon la mère, à la NSM.

Profil des enfants

Les cinq enfants atteints de la NSM présentent une agénésie du corps calleux et des retards de développement, autant sur les plans du langage que de la marche. De plus, deux d'entre eux ont présenté de l'anxiété de séparation dans la petite enfance.

L'ensemble des enfants ont été pris en charge par une clinique neuromusculaire (CMNM) et bénéficie de suivis annuels avec différents professionnels tels que le neurologue, l'orthophoniste, le neuropsychologue, le pédiatre, l'ergothérapeute, le physiothérapeute et l'orthopédiste. Deux des enfants sont suivis en pédopsychiatrie, l'un pour des troubles de comportement et un autre pour des symptômes phobiques et d'anxiété. Ce dernier a aussi été suivi en psychologie pour la même problématique. Aucun symptôme psychotique n'a été rapporté chez les enfants. De plus, tous ceux en âge de fréquenter l'école présentent des difficultés d'apprentissage et sont en classe

d'adaptation scolaire. Chez la majorité des jeunes, des déficits sur le plan des habiletés motrices globales et fines, des difficultés à résoudre des problèmes, à s'organiser, à rester attentif, à rapporter les faits et les événements, à apprendre les concepts de bases et les séquences, ont été rapportés par les parents. Des difficultés sur le plan des habiletés sociales ont été relevées chez seulement un des enfants.

Résultats aux questions de recherche

1. Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de NSM chez leur enfant ?

La majorité des parents définissent leurs réactions dépendamment du processus d'évaluation et du déroulement de l'annonce du diagnostic auquel ils ont fait face. Nous vous en présentons ici les principales généralités ressortant du discours des parents pour permettre une meilleure compréhension de leurs réactions face à l'annonce.

1.1. Déroulement du processus d'évaluation et annonce du diagnostic.

D'abord, il faut savoir qu'émettre un diagnostic de NSM requiert une évaluation médicale et une investigation à l'aide d'appareils médicaux spécialisés tels que le TACO⁴ et l'électromyogramme⁵. Les analyses génétiques pouvant confirmer la présence

⁴ « La tomодensitométrie, aussi appelée TDM ou TACO, est l'une des meilleures techniques d'imagerie médicale moderne. L'appareil utilise une source de rayons X similaire aux radiographies ordinaires, mais qui tourne autour du patient. Les informations obtenues sont traitées par un ordinateur puissant qui permet de produire des images très précises de différentes parties du corps. La tomодensitométrie permet de mettre en évidence plusieurs anomalies que l'on évalue moins bien avec d'autres techniques d'imagerie. » <http://www.rimc.ca/imagerie-medicale/tomodensitometrie/>

du gène défectueux de la maladie sont disponibles depuis 2002, année où le gène a été isolé. De la sorte, seulement deux des cinq familles, toutes deux dans le sous-groupe 1, ont pu bénéficier de cette expertise pour la confirmation du diagnostic.

Parmi les participants de notre échantillon, la durée du processus d'évaluation varie d'une famille à l'autre. Dans certains cas, l'investigation médicale peut s'être échelonnée sur plusieurs semaines, voire même des mois avant de donner lieu à l'établissement et à la confirmation du diagnostic, demandant ainsi aux parents de composer avec cette attente. Bien que cette attente puisse paraître insoutenable, peu de parents en font mention. Pendant ce délai, seulement l'un d'eux exprimera avoir d'abord broyé du noir pour ensuite vivre l'attente, au jour le jour, jusqu'au moment de la confirmation du diagnostic. D'autres préciseront plutôt que la venue d'un décès ou d'une maladie chez leur proche les ont obligés à délaisser leur peine pour s'affairer aux circonstances alors que pour d'autres, leur désir de prendre soin de leur enfant et d'adopter une attitude positive les ont motivés à faire abstraction de cette attente.

Pour la majorité des familles à l'exception d'une, le processus d'évaluation a été initié lors d'une consultation avec une infirmière ou un pédiatre. Ceux-ci s'interrogeaient soit sur un retard de développement chez l'enfant au niveau de la

⁵ « L'électromyographie (...) C'est l'enregistrement des courants électriques qui permet d'étudier le système nerveux périphérique, les muscles et la jonction neuromusculaire (contact entre le neurone et le muscle). »
<http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie-medicale/electromyographie>

marche, ou observaient un manque de réflexe ou la présence d'hypotonie, communément appelé « syndrome du bébé mou ». Pour l'une de ces familles, c'est un proche qui les encouragea à consulter un pédiatre préférablement à leur médecin généraliste en raison du retard de développement que présentait l'enfant. Chez deux de ces familles, faisant toutes deux parties du sous-groupe 2 (enfant atteints de NSM âgés de dix ans et plus), l'enfant fut hospitalisé pour approfondir l'investigation médicale. L'une d'entre elles est d'ailleurs la seule famille à avoir vécu le déroulement de l'annonce à l'intérieur de 24 h, soit le plus bref délai recueilli chez nos participants. Rappelons également que ces deux dernières familles n'ont pu voir le diagnostic de leur enfant confirmé par les tests génétiques, alors inexistant à cette époque.

Chez seulement une famille, c'est une malformation cérébrale observée à l'échographie de 32 semaines qui initia une investigation médicale à la naissance de l'enfant pour ensuite donner lieu à l'observation d'une agénésie du corps calleux. Une référence en neurologie ainsi que des services en physiothérapie pour les symptômes d'hypotonie, souvent reliés à l'agénésie du corps calleux, ont ensuite été mis en place. Plusieurs mois s'écoulèrent néanmoins avant la confirmation du diagnostic et une batterie de tests fut effectuée pour déceler d'autres anomalies. C'est seulement en dernier recours que l'enfant fut orienté en génétique et que le syndrome fut découvert. Cette famille, faisant partie du sous-groupe 1 et vivant à l'extérieur de la région du SLSJ est celle ayant reçu le plus récemment le diagnostic et dont le délai du déroulement de l'annonce fut le plus long.

Il s'avère donc que la plupart des parents décrivent le déroulement de l'annonce du diagnostic en deux étapes : la première étape est l'annonce aux parents d'un doute de la présence de NSM chez l'enfant suivi de la mise en place d'un processus d'évaluation alors que l'autre étape, est la confirmation du diagnostic de NSM. Ainsi, certains parents auraient plus fortement réagi au moment où des doutes ont été pour la première fois émis alors que d'autres, auraient plutôt réagi à la confirmation ou encore, semblablement aux deux étapes. Tout au cours de l'élaboration des résultats, nous aborderons donc, la première étape comme étant « l'annonce initiale » et la deuxième étape comme étant la « confirmation ».

1.2. Réactions des parents. Pour certains parents, c'est au moment de l'annonce initiale que le choc les accapare et les touche particulièrement. Un père (sous-groupe 2) décrira d'ailleurs l'expérience de l'hospitalisation comme une période extrêmement difficile. En effet, mis à part un léger retard de marche, rien ne laissait présager que l'enfant pouvait être malade. Surpris, il n'arrivait pas à comprendre la situation. Cet extrait illustre bien ses propos :

« Le ciel nous est tombé sur la tête [...] il a fait faire des examens, mais on nous dit pas pourquoi... c'est sûr que nous autres... y en a des choses qui nous passent par la tête... on se demande c'est quoi qu'il se passe [...] c'est quoi qu'elle a pour pas se traîner, pis pour pas se tourner. A pas l'air malade [...] Elle est potelée. »

(Entrevue père sous-groupe 2).

La conjointe du répondant relate aussi les mêmes inquiétudes et souffrances vécues lors de cette étape, en plus de nommer une impression de « *rêves brisés* » et celle de « *se faire couper l'herbe sous les pieds* » à l'idée de ne plus avoir d'enfant. En effet, le professionnel en question lui avait fait part qu'elle ne pourrait plus avoir d'autres enfants en raison des risques héréditaires. Pour cette famille, en dépit du fait que leurs souvenirs soient flous et marqués par la tristesse, la confirmation est alors perçue comme étant plus positive et moins dramatique comparativement à l'annonce initiale.

Pour une mère d'une famille du sous-groupe 1, l'annonce initiale de l'agénésie après l'accouchement est qualifiée de « *vraiment tough* ». Expliquant être déjà affaiblie par l'accouchement, les premières semaines qui suivirent se révélèrent difficiles et cette mère décrit cette période comme étant parsemée de symptômes dépressifs avant d'arriver à s'en remettre. Cet extrait illustre bien son état.

« [...] ça été vraiment « tough », les premières semaines... parce que moi je vivais en plus un accouchement là, tsé après l'accouchement déjà tu, tu pleures toutes les larmes de ton corps pis là y venait de m'annoncer ça faque là c'était pire que pire là, [...] j'ai comme vécu pas une dépression là mais tsé un down solide là après, pendant deux semaines. Pis après ça j'ai remonté la pente pis là je pensais pu à ça, je ne pensais pas à ça. [...] oui on avait des craintes que ça puisse être plus grave qu'on pensait mais en même temps on ne voulait pas non plus se faire d'idée pis que ça soit pas ça finalement non plus [...] ».

(Entrevue mère sous-groupe 1)

À la suite de cet épisode et face à l'attente de la confirmation, celle-ci a réagi en se mobilisant et cherchant de l'information sur Internet afin de mieux comprendre les symptômes, comparativement au père, qui lui, attend la confirmation. Ce dernier

rapporte d'ailleurs les différences perçues entre lui et sa conjointe quant à leur façon de réagir. Elle, d'un côté, qui voit le pire et veut tout savoir tandis que lui, positif, ne veut pas savoir tant que ce n'est pas confirmé. Selon lui, tant que ce n'est pas sûr, il y a de l'espoir! La première réaction du père face à l'annonce initiale fut donc de la colère à l'endroit du pédiatre qui leur apprenait cette nouvelle sans toutefois émettre de confirmation. C'est plutôt à l'annonce de la confirmation du diagnostic de NSM, plusieurs mois plus tard, que celui-ci a réagi fortement. Sur le coup, il exprime ne pas avoir réalisé l'ampleur de l'annonce. Au contraire la mère, consciente de la possibilité d'une problématique et du syndrome, compte tenu des lectures effectuées sur Internet, comprenait bien que le pire qu'elle avait imaginé se produisait et s'écroula face à cette confirmation. Elle rapporte l'impression « *d'un coup de masse* » et pleura trois jours d'affilée. Le père, lui, réagissait à contrecoup.

« [...]tu deviens sourd un peu... té comme dans ta bulle... t'écoute, j'entends parfaitement...mais aucune tristesse... aucune larme... j'voyais (ma conjointe) qui se mettait à fondre à côté de moi... en larmes... elle, elle réalisait instantanément, tsé dans le fond...c'était comme... le pire qu'elle pouvait imaginer... c'était ça qui était en train d'arriver... pis moi, j'avais comme pas trop pris connaissance de ce qui pouvait nous annoncer ce matin-là... [...] mais moi j'ai pas réalisé tout ça, cé juste en sortant dans le corridor... on était les trois...[...] là on marchait pis là... j'ai faite... hé! Ok, là... j'ai toute réalisé... ça fait une wh... dans mon corps... j'avais juste le goût de m'asseoir pis... j'en parle là... pis j'suis sur le bord de pleurer... »

(Entrevue père sous-groupe 1)

Dans le même sens, un autre parent du sous-groupe 1, un père cette fois-ci, indique avoir aussi davantage réagi à l'annonce initiale où il dit avoir été plus touché que sa conjointe qu'il définit comme une grande optimiste. Il est à noter que la confirmation est tout de

même perçue pour lui comme un choc, « *une claque dans face* ». À l’opposé, sa conjointe explique avoir surtout réagi à la confirmation du diagnostic où elle comprit l’ampleur réelle de la situation et évoque la peine, les pleurs et une baisse de moral qui dura quelques temps.

« c’est sûr, c’est ça, on a... toutes les deux on est porteur pis ça on l’a confirmé pis... pis là ben c’est en sortant de là ça été, plus une réaction là, ça faite comme euh... ok là c’est vrai là, là... on embarque dans le bateau... »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Celle-ci indique à cet effet qu’à l’annonce initiale, même si le diagnostic avait été mentionné sans toutefois obtenir de certitude, elle décida de ne pas s’arrêter sur les propos du médecin et d’attendre le constat final. Elle est toutefois troublée d’autant plus que le pédiatre lui aurait mentionné qu’elle ne pourrait plus avoir d’autres enfants.

Une autre mère du sous-groupe 2 parle d’abord de l’inquiétude lorsqu’on l’informa de la pertinence d’hospitaliser l’enfant pour la passation de tests. Cette famille est la seule de notre échantillon ayant reçu la confirmation du diagnostic dans la même journée. Elle parle de cet évènement comme « *le début d’une fin du monde* », représentant bien la peur et l’inquiétude l’accablant. Cet extrait résume l’ampleur de l’intensité de la réaction pouvant se jouer chez les parents.

« [...] le pédiatre arrive à la course. Euh ok. Là il me dit, pis je vais toujours m’en rappeler, il me dit: «Est-ce que votre mari est avec vous?» Pis moi la première chose que j’ai pensé à lui répondre c’est: «Est-ce qu’il faudrait qu’il soit là?» Là il dit, ben il dit: «Je vais vous parler, mais il dit, on va aller l’appeler.» Hey là, tu capotes. Tu dis: «Ok, là là c’est

euh...» c'est comme là, là tu, tu, t'as un, un, un blocage au niveau là de la, du cerveau. Tu dis: «Non, là il...» La peur te pogne, le ventre te crispe. [...] pas la fin du monde, mais c'est un peu euh... oui, le début de la fin du monde ou en tous cas, quelque chose que tu sens qui va arriver [...]

Alors le pédiatre me parle. Mais je n'écoute pas. Je n'entends pas ce qu'il me dit. C'est fou. Je n'entendais pas ce qu'il me disait. Il me parlait de polyneuropathie, euh... parce qu'avait pas de corps calleux. Mais que c'est que ça mange en hiver ça? Que c'est que ça fait? Je n'écoute pas. Je le sais qu'il y a quelque chose. Je le sais. Pis moi là j'entends «handicapée», j'entends euh bon. Euh mais je n'écoute pas. Je ne suis pas là. Euh pis en sortant du pédiatre, ben là j'ai, évidemment je pleure [...]

[...] Je n'ai pas de mot pour dire, c'est la fin du monde, c'est euh le, le coeur nous déchire en deux. C'est l'inconnu. C'est quoi? Qu'est-ce qui va...? C'est, c'est, c'est quelque chose. Le, le 24 heures de l'hôpital est un 24 heures épouvantable. Épouvantable. Pis la première chose que j'ai dit quand on a sorti du, du bureau du neurologue, je m'excuse, je m'excusais auprès de (nom de l'enfant.) parce que euh, euh je, de l'avoir mis au monde comme ça. [...] J'ai même demandé au neurologue, j'ai dit: «Un, un, un corps calleux, je peux tu lui donner le mien?» Je le sais même pas c'est quoi un corps calleux. On ne sait pas c'est quoi. [...]

[...] c'était comme un déni. Je ne veux pas voir. Je ne veux pas t'écouter. Je ne veux pas t'entendre. Je ne veux pas te comprendre surtout. Euh ensuite, ça a été la, la, la... la culpabilité, avec le neurologue. Et le lendemain euh, avec madame T. (nom de famille) ça a été la colère. La colère et évidemment la peine. La douleur. Mais beaucoup la colère. [...] mais c'est tellement un mélange d'émotions [...] Je pense que c'est un mélange explosif [...] c'est atroce là. Tu sais, c'est toute une gamme d'émotions [...] C'est un épuisement total. [...] »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Pour une autre mère (sous-groupe 1), sa réaction est plutôt décrite lors de la confirmation du syndrome dans la mesure où elle pensa, lors de l'annonce initiale, que l'enfant faisait seulement de l'hypotonie, sans gravité majeure. Son discours fait part du peu d'inquiétudes face au processus d'évaluation. C'est plutôt face à la confirmation qu'elle élaborera davantage sur sa réaction et la peine vécue.

2. Quels sont les facteurs pouvant influencer l'expérience des parents face à l'annonce du diagnostic?

Les différents facteurs susceptibles d'influencer leur expérience vécue quant à l'annonce du diagnostic seront ici présentés dans le même ordre qu'ils ont été exposés dans le contexte théorique, tout en axant sur les principaux éléments du discours des parents. Ensuite, il sera question de leur satisfaction globale quant à l'annonce dans son ensemble. Rappelons qu'au moment des entrevues, il y avait déjà plusieurs mois, voire dans certains cas plusieurs années, que les diagnostics avaient été rendus chez certaines familles, entre autres celles du sous-groupe 2. De ce fait, certains souvenirs face aux divers facteurs explorés pouvaient apparaître plus secondaires ou flous aux yeux des parents.

2.1. Perception du parent vis-à-vis de la façon de faire des professionnels.

Comme nous l'avons mentionné plus haut, l'annonce du diagnostic se déroule habituellement en deux étapes. D'abord, un professionnel soulève un doute quant à la présence de NSM et enclenche ensuite une démarche menant à une investigation médicale. C'est parfois ce même professionnel qui confirmera aussi le diagnostic. Néanmoins, dans la plupart des cas, cette tâche est réalisée par un médecin spécialiste comme un neurologue. D'emblée, les parents ont décrit leurs perceptions face à chacun des professionnels impliqués dans le processus du diagnostic, notamment celles face à l'infirmière de la clinique neuromusculaire (CMNM) prenant en charge la famille suite à

la confirmation du diagnostic. Le rôle de celle-ci est d'accroître la compréhension de la maladie, de répondre aux questions des parents et de les orienter en cas de besoin.

Ajoutons que, compte tenu de l'ampleur du choc vécu par le parent, que ce soit lors de l'annonce initiale ou lors de la confirmation, l'intensité de la réaction émotive du parent a pu influencer et biaiser momentanément leur perception quant à l'attitude du professionnel. Voici d'ailleurs un exemple d'un père du sous-groupe 1 :

« Sur le coup t'es fâché. Tu leur en veux. Euh même si tu sais que... Mais s'ils ont été très professionnels là, pis très euh, très compréhensifs et très euh... comment je te dirais? Pas amical mais euh... je le sais pas si euh, je pense que, c'est ça, c'est la meilleure façon c'est comme ça. [...] Je sentais qu'ils avaient quand même une certaine euh, une certaine peine pour nous-autres là. [...] c'est après que tu dis: «ils sont corrects là.» C'est, c'est sur le moment, t'as le goût de les étripier, c'est certain. T'es fâché pis euh... tu ne veux pas [...] Je pense que ça, il y a pas d'autre façon.»

(Entrevue père sous-groupe 1)

Aussi, une distinction entre la perception plus négative de l'attitude des pédiatres et des généticiens est observée en comparaison à celle des neurologues, perçus pour la plupart plus positivement lors de l'annonce initiale ou de la confirmation du diagnostic. En effet, seulement une des familles rapportera, au cours de l'entrevue, une perception positive du pédiatre de l'époque, toujours médecin traitant actuel de l'enfant. Il est possible que le développement du lien à travers les années ait pu influencer la perception du parent. Ainsi, ces professionnels sont, pour la plupart, décrits comme gauches, malhabiles, froids et distants, provoquant parfois chez le parent l'impression d'être

ignoré ou perçu comme un numéro. Voici d'ailleurs un extrait de l'une des mères du sous-groupe 1 :

« Je n'ai pas senti de l'empathie, peut-être qu'il en avait là, je ne dis pas que c'est une mauvaise personne là, je le connais pas mais face à ça, non, je l'ai trouvé sec, je l'ai trouvé plate, c'était comme bon suivant c'était... J'ai vraiment senti ça. J'ai vraiment senti, oui, un numéro là, vous êtes ben (nom de l'enfant) est atteint mais c'est un parmi tant d'autres. Tsé c'est comme... on n'a pas besoin de ça là... Non, non, je n'ai pas aimé son attitude pis c'est le seul que je dirais que j'ai trouvé plate là... On l'a senti très froid. [...] quelqu'un qui t'annonce une nouvelle comme ça pis qui a les bras croisés pour moi ça en dit long. [...] t'es face à deux personnes qui vivent un drame, tu peux-tu au moins être un petit peu empathique? Tsé tu peux-tu ressentir un petit quelque chose... euh... les deux bras croisés à regarder le sol à un moment donné c'est comme plate là. [...] Je l'ai vraiment senti distant, c'était peut-être une carapace qui se faisait aussi ...face à ça là mais euh...»

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Face à l'ampleur de la nouvelle au moment de l'annonce initiale, l'attitude de certains professionnels sera même pour certain perçue comme étant « paniquante » et « alarmante ». Un manque de savoir-faire en plus d'une difficulté à s'exprimer sont également soulevés par une mère du sous-groupe 2 et attribués selon elle, à l'âge et à l'approche de la retraite chez le pédiatre en question.

En dépit d'un malaise perçu chez le médecin ou le pédiatre annonçant une telle nouvelle et ce, par l'ensemble des parents, certains, avec le recul, feront aussi part d'un professionnalisme chez celui-ci. Ils comprennent bien la tâche difficile qui incombe au médecin et rapportent que l'attitude et les difficultés perçues chez le praticien pourraient

s'expliquer par un manque de formation et par des pratiques de communication moins efficaces:

« Sans être psychologue c'est un médecin... lui il s'est fait dire : bon ben ta job c'est d'aller annoncer la mauvaise nouvelle à ce monde-là [...] C'était ça, sa job... pis tu voyais qu'il était sûrement mal à l'aise de nous annoncer ça... »

(Entrevue père sous-groupe 1)

À l'opposé, le neurologue, l'expert des maladies neuromusculaires confirmant généralement le diagnostic, est, pour la plupart des familles, perçu positivement et est habituellement qualifié de calme et de clair.

« Il était calme, pis il prenait le temps d'expliquer les choses. [...] il ne m'a pas fait d'effet négatif du tout là. »

(Entrevue père sous-groupe 1)

De la sorte, un manque d'habiletés de communication chez le neurologue est rarement rapporté. En fait, seulement un des pères de l'ensemble de nos participants l'évoque.

« [...] Ce n'est pas des gens de la santé... c'est pas des psychologues [...] je sais pas si en existe une... une recette là...(rires), [...] eux autres écoute... sont là...pis y disent... C'est ça...That's it, that's all, pis... [...] Le médecin qui te l'annonce y'est pas un spécialiste en communication ou quoi que ce soit [...] .»

(Entrevue père sous-groupe 1)

À propos de l'attitude de l'infirmière de la CMNM prenant rapidement en charge le dossier de la famille, elle est généralement perçue positivement par les parents. Elle est décrite comme étant humaine, disponible et très compréhensive :

« En tous cas, tout ce qu'elle m'a dit exactement je ne peux pas le dire, mais sauf que je m'en rappelle que elle, elle m'avait faite du bien. »

« Fait que là, ça ça a été positif dans le sens qu'on sentait qu'il y avait... c'est pas comme s'ils nous disaient: «Vous avez un enfant pis vous allez vivre avec ça, pis bon c'est ça, avalez votre pilule tranquillement chez-vous.» C'est pas comme ça que ça a passé. [...] Vous êtes pas seuls.» C'était comme ça là. »

« C'est, c'est vraiment là, je, on appelait, bon, on a toujours un retour d'appel. Des questions, on avait toujours des réponses. On a vraiment un suivi extraordinaire. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Une seule mère a eu une perception négative de l'échange avec l'infirmière.

2.2. L'information clinique reçue.

2.2.1. Perception de l'information en fonction de l'attitude du professionnel.

La perception du parent vis-à-vis de l'information clinique reçue diffère dépendamment de la personne l'ayant transmise et semble s'apparenter à la perception que le parent a de l'attitude du professionnel. En effet, lorsqu'il ne s'agit pas d'un médecin spécialiste comme le neurologue, la perception du parent quant à l'information apparaît plus négative. L'impression que le professionnel, particulièrement le pédiatre, ne maîtrise pas bien les connaissances de la maladie et ne communique pas suffisamment de détails ressort du discours de la plupart des parents ayant perçu leur attitude négativement. L'aspect technique des termes utilisés, qualifiés par certains de « jargon », et le manque de précision sont nommés. Pour certains parents, les termes employés leur apparaissaient incompréhensibles, du « chinois », tels que le démontrent les propos suivants :

« Tout était nouveau, carrément...Donc t'essaies de déchiffrer ou de comprendre un peu le jargon aussi des termes. Pis... t'assimiles. »

(Entrevue père sous-groupe 1)

Par ailleurs, l'information donnée par l'infirmière clinicienne spécialisée à la CMNM, experte dans l'accompagnement des usagers atteints de maladies neuromusculaires et de leurs familles, est usuellement perçue comme positive, claire et compréhensible. Notons cependant que cette dernière jouera un rôle de soutien et complètera généralement les informations données par les médecins. Elle n'aura pas la responsabilité d'annoncer le diagnostic.

« Oui, c'était clair. Oui, pis aussi dans des termes qu'on comprenait [...] le jargon était clair. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

« C'est beaucoup (nom de l'infirmière) qui était l'infirmière à l'époque qui m'a aidée dans ce sens-là aussi là. Était très, très, très gentille. Pis c'est ça, elle m'expliquait vraiment là [...] »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

2.2.2. Perception de l'information en fonction de la réaction des parents. Tout comme la perception de l'attitude du professionnel, la perception de l'information sera aussi influencée par la réaction du parent, soit l'état de choc dans lequel il se trouve, tout autant que par l'aspect de nouveauté et d'inconnu de cette nouvelle. Cet extrait illustre bien cet aspect où un parent reçoit les informations :

« Pis comme je te dis, peut-être que je ne voulais pas écouter non plus. Je pense que le pédiatre, ben ce que je me rappelle, c'est que il avait vraiment un jargon peut-être plus... plus technique, plus... Pis tu sais là c'était la première fois là j'entendais le terme de la maladie. Pis... comme je te dis, je n'écoutais pas. Je ne le sais pas. J'ai moins compris ce que le pédiatre me disait que ce que le neurologue nous expliquait. Et le lendemain avec madame [...] (l'infirmière), elle c'était vraiment clair. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

2.2.3. Perception de l'information en fonction du moment (annonce initiale et confirmation). La perception de l'information semble aussi varier selon le moment où elle est transmise dans le processus. Certains décriront que l'information communiquée au moment de l'annonce initiale apparaît plus générale et informelle. De plus, ces premières informations données sont souvent perçues comme étant dramatiques et négatives. Plusieurs parents expliquent avoir l'impression qu'un « tableau sombre » leur est dressé par la présentation des différentes éventualités à venir du développement de l'enfant où plusieurs scénarios sont décrits aux parents.

« Tu vois ça très dramatique et tu vois ça noir... c'est certain qu'ils nous dressent un tableau réaliste, mais un tableau sombre. »

(Entrevue père sous-groupe 1)

« Ils vont te mettre ça.... Le pire... la première information c'était la pire... Les informations suivantes qui se sont présentées par rapport au diagnostic... c'était déjà rendu moins pire... »

(Entrevue père sous-groupe 1)

À l'opposé, les informations données généralement par le neurologue au moment de la confirmation sont plus détaillées. C'est d'ailleurs à ce moment ou à la suite de la prise en charge avec l'infirmière de la CMNM que les parents sont orientés vers des ressources spécialisées (p. ex., psychologique) et que des dépliants concernant la NSM et différentes associations, dont la Fondation des Jumelles Coudé, sont remis aux parents. Par contre, une des familles reproche ne pas avoir reçu l'information sur cette fondation qu'elle trouva par elle-même.

« La première information avant que ça soit formel, c'est général, c'est toi-même qui va chercher l'information sur l'Internet... quand l'information est formelle, c'est-à-dire quand la clinique de Chicoutimi te dit oui... c'est effectivement ça... là ils donnent des dépliants... Des dépliants sur la maladie, des dépliants sur les différentes associations... sur les différents services qu'il y a [...] »

(Entrevue père sous-groupe 1)

2.2.4. Perception en fonction du type d'information. Compte tenu des différences individuelles sur le plan évolutif de la maladie, le tableau peut effectivement apparaître ambigu et incertain. Plusieurs hypothèses pourront d'ailleurs être soulevées quant au développement futur de l'enfant. Plusieurs informations sont ensuite transmises : les informations quant aux différentes possibilités de développement, de retards et de limitations physiques et intellectuelles, la dégénérescence, la faible espérance de vie, les éventuelles chirurgies, l'intégration d'aide technique (marchette, fauteuil roulant, etc.), ainsi que la possibilité de l'apparition de troubles psychotiques à l'âge de l'adolescence. Les parents mentionnent donc l'aspect hypothétique de la

description des informations « *peut-être il va être capable, peut-être que non* ».

Alors que l'information spécifique à la maladie est donnée par le neurologue, l'infirmière clinicienne transmettra plutôt les informations générales concernant l'évolution de l'enfant, la définition des symptômes, dont la dégénérescence et les impacts de la maladie sur l'ensemble des sphères de la vie de l'enfant. Elle décrira en quoi consiste réellement la réalité quotidienne de la vie de l'enfant et de la vie familiale, information perçue par la plupart des parents comme étant « normalisante ». En voici un exemple :

« C'était comme... ça ramène plus à la normalité là. Dans le sens que... ça je m'en rappelle que c'est, ça c'est X (prénom de l'infirmière) qui... elle a plus expliqué vraiment au niveau du... du fonctionnement en général [...] »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

L'infirmière permettrait aux parents d'envisager l'avenir de façon positive et d'entrevoir la possibilité que l'enfant puisse quitter le nid familial et ce, malgré le besoin constant de soins liés à la problématique et la description sombre de l'avenir liée à la nature dégénérative de la NSM. Entre autres, les parents mentionnent la solution d'un appartement supervisé permettant l'accès à un soutien particulier et qui pourrait permettre à la personne atteinte de la NSM de combler son besoin d'autonomie et de prendre son envol.

2.2.5. Perception suffisante de l'information. Par ailleurs, la plupart des parents préciseront que les informations reçues de part et d'autres étaient suffisantes. Ils préfèrent s'informer graduellement, au jour le jour.

« Oui, ça été notre choix, tu prends ce que tu veux... si tu veux en savoir davantage... tu communique avec eux... »

(Entrevue père sous-groupe 1)

D'autres parents expliquaient qu'ils préféreraient prendre eux-mêmes l'information sur Internet en raison du manque d'empathie perçu chez le professionnel et l'impression de déranger. Ainsi, après l'annonce initiale, Internet semble avoir été un outil qu'utilisent certains parents afin de leur permettre de s'informer à leur propre rythme. C'est plutôt à long terme que le manque d'informations et des lacunes sont soulevés par les parents :

« [...] au niveau des services qui s'offrent, que des fois, c'est une lacune là je dirais, c'est que lorsqu'il y a un service, même au CLSC, quand il y a un service qui est disponible, on ne reçoit pas un courrier pour nous dire: «Vous avez des services de disponibles». Parce que là elle a grandi, et elle perd des... des forces. J'ai eu beaucoup au début, quand je l'ai su, les services j'en ai eu beaucoup, beaucoup, beaucoup d'informations. [...] Mais sauf que par la suite, l'enfant vieillit, au début elle est suivie beaucoup, beaucoup, beaucoup. Un moment donné l'enfant marche. Un moment donné l'enfant va à l'école. L'enfant parle. L'enfant fonctionne. Et puis, là les rendez-vous diminuent. C'est correct, on y va une fois par année voir une clinique neuromusculaire. Il faut toujours demander pour que ça vienne. Mais si nous on ne pense pas de demander... eux, ils ne pensent pas de le dire. C'est ça. C'est plus ça la lacune, je trouve, c'est ça. »

(Entrevue mère sous-groupe 2).

2.3. La présence des parents et de l'enfant. Tous les parents des cinq enfants étaient en couple à l'époque de l'annonce du diagnostic. Deux couples sur cinq étaient présents ensemble au moment des deux étapes de l'annonce. Ces derniers expriment leur contentement et soulagement d'avoir pu le vivre ensemble. L'un d'entre eux explique qu'ils ont pu ainsi se soutenir sur le moment et s'appuyer l'un sur l'autre.

« C'est certain qu'être deux c'est ce qu'il y a de mieux. Euh on se supporte ensemble. On se tient la main tout le long. Moi je m'en rappelle. Mais euh non, faut être deux, là c'est sûr euh. L'idéal. Tu sais, quand tu peux, c'est ça qui est le mieux. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Ceux qui pas n'ont eu la chance d'être en couple lors de l'annonce initiale auraient eux aussi souhaité la présence de leur conjoint même si, dans l'un des cas, le parent était accompagné d'un proche. De son côté, le conjoint absent aurait lui aussi souhaité y être.

« C'est sûr dans l'idéal...ça aurait été mieux...j'imagine que ça aurait été mieux si j'avais été là. Là je n'y étais pas. Ça fait que j'ai quitté mon travail tout de suite quand elle m'a appelé, mais, ouais, ça aurait été mieux. »

(Entrevue père sous-groupe 1)

L'un des parents (dans sous-groupe 1) raconte aussi avoir vécu l'annonce initiale du diagnostic alors qu'il était seul avec l'enfant. Celui-ci rapporte que sous l'effet du choc, il pleura tout au long en conduisant sur le chemin du retour de la maison (dont il ne garde d'ailleurs plus aucun souvenir) et qu'à l'arrivée, il remarqua avoir omis d'attacher l'enfant dans son siège d'auto. *« J'étais plus là, tu sais là »*. Nous pouvons donc penser

que la présence des deux parents puisse être à la fois soutenante et réconfortante pour les deux parties et leur permettrait également, en s'appuyant l'un sur l'autre, de faire face à ce moment.

Les enfants sont, pour la plupart, présents au cours de ces entretiens à l'exception d'un. Néanmoins, aucun parent ne se prononce sur la pertinence ou pas de leur présence.

Les souvenirs quant à la présence des professionnels n'apparaissent pas clairs chez les parents. L'un d'eux mentionne qu'il y avait une assistante mais sans clarifier exactement le rôle de celle-ci. Il décrit tout de même sa perception de cette présence comme pour soutenir le médecin dans cette tâche difficile:

« C'était une tâche pour lui d'annoncer ça... mais encore plus que pour l'agénésie [...] Pis je pense qu'il y avait une assistante justement pour, juste pour, je ne sais pas, le soutien, pour qu'il ne soit pas tout seul à nous annoncer ça [...] »

(Entrevue père sous-groupe 1)

2.4. Lieu où le diagnostic est posé. Rien de spécifique n'est rapporté par les parents quant au lieu où l'annonce a été effectuée. Toutes les annonces ont été effectuées à l'hôpital et ont semblé être dans des endroits propices à l'intimité.

2.5. Facteurs associés aux parents.

2.5.1. L'état émotionnel. Bien que l'état émotionnel des parents ait été vérifié en évaluant la présence actuelle de symptômes psychologiques avec l'aide du SCL-90

(Derogatis, 1977; Fortin & Coutu-Wakulczyk, 1985), il n'est pas possible d'évaluer l'état émotionnel du parent à l'époque où a été effectuée l'annonce. Ce facteur ne peut donc être exploré dans notre étude. Néanmoins, il est intéressant de constater que les propos des parents quant à leur façon de percevoir le quotidien avec leur enfant malade apparaissent plus négatifs et plus lourds lorsque ceux-ci présentent des symptômes psychologiques à un niveau clinique et ce, peu importe le sous-groupe auquel ils appartiennent. L'un de ces parents mettra d'ailleurs davantage l'accent, dans son discours, sur les difficultés actuelles vécues au quotidien, la souffrance conséquente et la difficulté à finaliser son deuil, malgré le processus de dégénérescence n'ayant pas encore pris beaucoup de place dans le développement de l'enfant. L'annonce en soi sera décrite brièvement par ce parent et, pratiquement aucune insatisfaction sur les facteurs pouvant avoir joué un rôle dans cet événement (ex., attitude du professionnel, information clinique reçue) ne sera rapportée. D'autres part, soulignons le stade de dégénérescence avancée chez l'autre enfant, pouvant ainsi avoir influencé la perception du parent d'un quotidien de plus en plus lourd et, par le fait même, favoriser l'apparition de symptômes psychologiques de façon significative.

2.5.2. Le niveau de scolarité. La plupart des parents ont obtenu leur diplôme d'études secondaires à l'exception d'un parent du sous-groupe 1. Nous observons chez ce parent qui ne travaille pas un niveau significatif de symptômes psychologiques et une souffrance importante face à l'état de son enfant, et ce, même si le processus de

dégénérescence n'est pas avancé. Aucun autre élément particulier n'est observé par rapport à ce facteur.

2.5.3. Connaissance de la maladie. Étant donné qu'aucun de nos parents n'avait de connaissances au préalable sur ce syndrome, nous ne pouvons ici documenter si ce facteur influence ou pas l'intensité de la réaction des parents. Bien que certains d'entre eux aient pu avoir un membre handicapé dans leurs familles éloignées, aucun d'entre eux ne peut aujourd'hui certifier s'il s'agissait bien de NSM. L'ensemble des parents mentionnent donc l'aspect de nouveauté et d'inconnu face à l'annonce de ce diagnostic. L'un d'entre eux parle aussi d'une impression de « *néant* ».

2.5.4 Présence d'un doute d'un problème de santé chez l'enfant. Pour l'ensemble des familles, à l'exception d'une seule où une investigation médicale débuta dès la naissance, les doutes s'installèrent pendant la première année de vie. Malgré l'observation de retards sur le plan physique ou parfois même d'un doute quant à la présence d'un problème de santé, certaines familles avaient cependant peu d'inquiétudes ou de pressentiments quant à la gravité du diagnostic. D'autant plus que, dans certains cas, c'était le premier enfant de la famille. Les parents n'avaient donc aucun paramètre de comparaison ou encore, un des parents ou des proches avaient, eux aussi, présenté, dans la petite enfance, un retard de marche. Un autre parent se fit aussi à l'idée que l'enfant était seulement paresseux comparativement aux membres de la fratrie plus âgés mais sans plus.

« Ben oui, je le trouvais retardé un peu. Je trouvais que, par rapport à [nom d'un autre enfant] il ne faisait rien. [...] Tu sais, de 0 à 6 mois [...], tu le couchais sur le dos, il restait là. C'était tout ce qu'il faisait. Il ne bougeait pas. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Pour la majorité, c'est plutôt à mesure que l'enfant grandissait et que l'écart avec les autres augmentait, particulièrement par rapport au développement physique, que les doutes augmentaient quant à la possibilité d'une problématique et qu'ils décidèrent de consulter. C'est aussi parfois un proche ou un professionnel (infirmière ou pédiatre) qui éveillait leurs soupçons et les encourageait à investiguer davantage. Une mère précisera qu'elle ne voulait aussi peut-être pas voir:

« Pas du tout. « [...] Je ne voulais pas voir ou je ne sais pas. Je ne voyais pas qu'elle ne bougeait pas, qu'elle n'était pas capable de se mettre sur le ventre, sans lever, pas capable de se lever la tête. Non, je ne le voyais pas. Je voyais mais euh... je ne sais pas si c'est, on ne veut pas voir ou euh... »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

L'annonce du diagnostic vint alors normaliser et éclairer la compréhension du parent quant à la perception des retards de l'enfant.

« [...] à un an, il marche pas, ben ok, on comprend pourquoi là. Y a des difficultés d'apprentissages, ben oui, c'est normal, ce n'est pas... T'es pas toujours en train de te poser des questions, c'est comme bon, tu le sais que c'est ça. Tu vis avec. That's it. C'est ça ».

(Entrevue père sous-groupe 1)

Outre cette normalisation, la réaction du parent vis-à-vis de l'annonce ne semble pas avoir été amoindrie sur le plan émotif, ni définie comme étant moins douloureuse de par la présence d'un doute ou non d'un problème de santé chez l'enfant.

2.6. Les facteurs en lien avec l'enfant : âge et condition de l'enfant. La majorité des parents auraient souhaité connaître le diagnostic le plus tôt possible afin de favoriser une prise en charge de l'enfant et mettre rapidement en place les services adéquats. Un autre parent dira que, de l'avoir appris avant l'âge de 6 mois n'aurait rien changé du fait que le gène n'était pas encore découvert à cette époque.

2.7. Satisfaction générale face à l'annonce. La majorité des parents se disent, en général, satisfaits quant au déroulement de l'annonce, satisfaction qui semble aussi être particulièrement en lien avec la perception de l'attitude du professionnel. En effet, l'ensemble des parents interrogés sur leur satisfaction générale de l'annonce du diagnostic élaborent spontanément sur leur perception de l'attitude des professionnels. La perception de compassion et d'empathie chez ces professionnels, apparaît donc comme un facteur garant d'une satisfaction chez le parent quant au déroulement de l'annonce.

Aussi, sur une note de 1 à 5 (5 étant très satisfait), seulement un père et une mère, formant un couple, ont attribué un score de 2-3. Ces parents indiquaient d'ailleurs leur insatisfaction commune par rapport à l'attitude du professionnel, qu'ils n'avaient pas

appréciée de par sa « froideur » et son manque de chaleur humaine. Ceux-ci auraient souhaité ressentir de la compassion et de la délicatesse de la part du professionnel. Notons que cette famille fait partie du sous-groupe 1, qui a reçu le diagnostic le plus récemment.

Or, la majorité des parents se disent satisfaits de l'ensemble du déroulement de l'annonce car, selon eux, il n'y a pas de façon parfaite de faire une telle annonce. En voici quelques extraits.

« Je te dirais 4½. [...] ce n'est pas parfait mais je pense qu'ils... ça peut pas être parfait. Dans le fond, c'est qu'ils nous ont rien caché. Ils nous ont annoncé ce qu'il serait. Et de façon euh, quand même euh... avec compassion et, mais avec euh réalité là. Donc euh, non. »

(Entrevue père sous-groupe 1)

« Moi je suis du style « j'aime mieux connaître la vérité tout de suite » que ça soit vrai... que de tourner autour du pot...ou mettre des belles fleurs...[...], mettre de l'emballage, tu ne commences pas à mettre de l'emballage sur une annonce comme ça, la réalité c'est ça, pis... »

(Entrevue père sous-groupe 2)

« Ben je ne suis pas sûre qu'il y ait des... qu'il y a une meilleure façon qu'une autre. C'est comme d'apprendre mettons que ton père est mort ou... Y a-t-il vraiment une bonne façon d'apprendre que ton père est mort? Je ne pense pas...Tu sais, un moment donné faut que tu « fesses dans le tas » (ricane), faut que tu l'apprennes, faut que tu le saches... c'est tout. »

(Entrevue père sous-groupe 1)

3. Quels sont les impacts dans la vie des parents à la suite de l'annonce du diagnostic?

L'annonce d'un diagnostic de NSM chez un enfant entraîne plusieurs changements à court et à long terme dans la vie du parent et ce, dans toutes les sphères de leur vie (individuelle, familiale, sociale, etc.).

« Ah des changements y'en a eu beaucoup... C'est sur tout, il faut penser à tout euh... C'est euh tu pars en voyage euh t'as cinquante milles bagages parce que t'as la marchette, la chaise roulante, t'as... t'as toute, t'as... on dirait que tu traînes des bagages de bébé pendant toute ta vie mais ce n'est pas grave. »

(Entrevue mère sous-groupe 1).

Nous allons donc ici présenter les impacts apparaissant comme étant les plus significatifs pour les parents et ressortant dans leurs discours.

3.1. Impacts sur la gestion et l'organisation du temps. Au-delà du deuil enclenché par cette annonce, les parents doivent rapidement s'ajuster et s'adapter aux nouvelles demandes faisant suite, entre autres, à la prise en charge de la maladie, aux soins à apporter à l'enfant et à la logistique de leur nouvelle vie. Après l'annonce du diagnostic, la prise en charge médicale est un des éléments majeurs soulevé par l'ensemble des parents comme étant extrêmement demandant et provoquant des impacts non négligeables sur la gestion et l'organisation du temps face à l'ensemble des sphères de leur vie. L'année suivant le diagnostic est particulièrement une année intense en

termes d'implication en ce qui a trait aux soins à prodiguer à l'enfant. Ces exemples illustrent bien ce propos :

«On l'a su là, et puis assez rapidement après ça on a embarqué dans game, la physio, l'ergo... toutes les semaines, puis deux fois par semaine... Ça prend beaucoup de temps dans une semaine... On allait en physio, puis on allait en ergo une autre journée, puis ça c'était toutes les deux dans la même semaine... puis toutes les semaines [...] la première année est vraiment pognante [...] mais c'est ça t'apprends à vivre avec la maladie... t'apprends à connaître la maladie aussi»

(Entrevue mère sous-groupe 1)

«Là tu tombes dans l'engrenage pendant les premières années [...] c'est quand même dans les premières années [...] que tout ça s'enchaîne...puis un moment donné tu n'as plus le temps... t'apprend à vivre ça au jour le jour... »

(Entrevue père sous-groupe 1)

« C'est plusieurs choses à penser... Les rendez-vous... Ou la gestion de temps pour des rendez-vous. J'aimerais ça avoir juste mon dentiste puis le docteur à penser une fois de temps en temps... mais c'est sur tout, toute, toute, toute. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

De plus, des difficultés supplémentaires sont mentionnées par une famille (sous-groupe 1) pour avoir accès à des services en physiothérapie, en raison de la liste d'attente. Ceux-ci ont alors dû se tourner vers le privé afin de fournir à leur enfant les services dont il avait besoin.

Les parents doivent ainsi revoir leurs choix de vie, leurs attentes et même leurs désirs. L'ensemble des parents interviewés exprimeront d'ailleurs avoir choisi leurs

priorités en fonction de l'état de santé de l'enfant et ont parfois eu à abandonner certaines activités personnelles. Un père nous en fait part :

« Il y a beaucoup d'activités ou de choses que je faisais, il a fallu faire un X dessus suite au constat, suite justement pour aider (nom de l'enfant), il fallait faire de la physio, l'ergo... tout s'enchaîne, t'as pas le choix [...] mais je ne le regrette pas... c'est des choix qui se sont imposés... on n'a pas eu le choix [...]. »

(Entrevue père sous-groupe 2).

3.1.1. Impacts sur la gestion et l'organisation du temps vis-à-vis de la sphère du travail. Les différents suivis (physiothérapie, ergothérapie, etc.) qui doivent être intégrés au quotidien occupent les horaires des parents et entraînent forcément des conséquences, particulièrement dans la sphère du travail. La plupart des parents travaillant à cette époque mentionnent d'ailleurs avoir vécu des obstacles quant à la gestion des rendez-vous et de leurs horaires de travail. Par ailleurs, quelques-uns affirment la chance qu'ils ont eu de ne pas avoir travaillé pendant cette période, leur permettant subséquemment de s'adonner complètement aux soins de leur enfant. Donc, le soutien et la compréhension des employeurs quant à la possibilité d'avoir un horaire variable permettant l'accompagnement de l'enfant aux nombreux rendez-vous sont essentiels pour ces parents. Certains indiquent même avoir réorienté leur carrière pour faciliter la gestion du temps et prioriser leurs enfants. D'autres, ne travaillant pas ou souhaitant entreprendre sous peu une recherche d'emploi, anticipaient cette recherche comme étant plus laborieuse compte tenu de cette contrainte. Deux mères nous font part de leurs inquiétudes :

« Je trouve ça plus difficile de me trouver un travail [...]. Je suis obligée d'être, d'aller au centre à toutes les semaines, donc ça va me prendre quelqu'un de super compréhensif. [...] Je constate que ça va être plus difficile de me trouver un emploi plus euh ... avec ces contraintes-là. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

« Je pense qu'au niveau du travail ça peut nuire. Je ne travaille pas là [...] Mais c'est que, c'est ça qui va m'empêcher de retourner sur le marché du travail bientôt. Parce que premièrement, ça va me coûter cher de gardienne, les frais et tout. C'est des rendez-vous tout le temps, les orthèses tu sais, faut aller les faire refaire aux six mois... Aller rencontrer le neurologue, tout ça. Ça veut dire beaucoup d'absences. »

(Entrevue mère sous-groupe 1).

D'un autre côté, malgré la diminution des rendez-vous au long terme, les parents d'enfants plus âgés (sous-groupe 2) indiquent que la gestion du temps et du travail demeure tout de même laborieuse. Ces derniers nomment l'ampleur de la prise en charge des soins de l'enfant au quotidien demandant une aide constante. Une sollicitation de leurs ressources, leur entourage, est alors incontournable pour les aider à prendre soin de l'enfant et respecter leur horaire de travail.

« C'est une personne qui va toujours avoir besoin d'aide. Moi, le matin quand je viens travailler ici ... [...] ça me prend quelqu'un pour s'occuper d'elle le temps qu'elle est toute seule. [...] Ça veut quasiment dire que, quand on a un enfant avec un handicap quelconque...on ne peut pas travailler. C'est quasiment ça que ça veut dire. On n'a pas le droit... [...] Parce que là, ce n'est pas toujours facile autrement dit. C'est pour ça que je dis, des fois je dis que je prends ça un jour à la fois, parce que c'est à chaque jour différent et puis des fois j'ai quelqu'un, des fois, il faut que je me fasse remplacer ici le matin parce que j'ai personne. Là je suis chanceuse, ma mère est encore présente [...]. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Bien que les rendez-vous en lien avec la prise en charge de la maladie diminuent à mesure que l'enfant vieillit, les besoins, eux, tendent toutefois à augmenter de par l'aspect dégénératif complexifiant le rôle des parents qui doivent eux-mêmes chercher l'aide requise.

« C'est ça, il faut toujours demander pour que ça vienne. Mais si nous on ne pense pas de demander... eux, ils ne pensent pas de le dire. C'est ça. C'est plus ça la lacune, je trouve là, c'est ça. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Notons que certains parents soulèvent d'autres impacts pouvant découler de la difficulté de la conciliation entre la prise en charge de la maladie et le travail dont le stress, le découragement et l'épuisement. En voici des exemples :

« C'est un choix personnel par rapport au travail, j'essaie de me trouver un travail qui me permet plus de temps à passer du temps à la maison, même si le salaire peut être moins rémunéré, ce n'est pas grave [...] il y a des bouts de découragement. On vient fatigués... Dans ces temps-là, je buvais beaucoup (...) j'étais en train de virer fou... j'étais en train de... Je ne veux pas dire fou là... mais, j'étais sur le bord de la dépression... »

(Entrevue père sous-groupe 2)

« J'ai eu une bonne période d'épuisement d'ailleurs là euh, j'avais quatre rendez-vous par semaine pis je travaillais le soir ».

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Pour ceux ayant des enfants plus âgés, la prise en charge générale des soins de l'enfant à long terme entraîne une fatigue conséquente chez le parent (sous-groupe 2).

« (L'enfant) voudrait qu'on fasse des choses avec... Mais on est fatigué ou on n'a pas le temps... Ce n'est pas évident non plus... On manque de volonté. [...] Ça... ça demande beaucoup d'énergie... [...] Se battre tout le temps. »

(Entrevue père sous-groupe 2).

3.2. Impacts majeurs sur les grossesses suivantes. L'annonce d'un tel diagnostic a des impacts majeurs sur les grossesses suivantes. En effet, l'ensemble des parents désirant avoir d'autres enfants à la suite de cette grossesse indiquent avoir fait des démarches sérieuses pour s'assurer de l'état de santé du fœtus et pouvoir ainsi décider d'entreprendre ou poursuivre ou non une grossesse, qu'elle soit accidentelle ou prévue. Ils souhaitent tous savoir si le fœtus était porteur ou pas de la malformation génétique, ce que la découverte du gène en 2002 leur permettait. Certains parents ont réfléchi aussi à différentes avenues, telles que la fécondation in vitro ou l'adoption, pour ainsi leur permettre d'avoir un enfant « normal ». Malgré les suivis médicaux et la confirmation de l'état de santé du fœtus, les doutes et le stress perdurent toutefois chez le parent et souvent, tout au long des autres grossesses. Ces extraits illustrent ces propos :

« Les dés étaient lancés... [...] on a eu l'annonce que c'était correct... mais là y a toujours le doute de dire du moment qu'il n'est pas au monde... »

(Entrevue sous-groupe 1)

« On reste toujours avec un doute quand même... jusqu'à temps que tu l'as pas vu... ça fait quand même quelques mois que... tu vis une grossesse pis tu te regardes quasiment pas pendant...ouais c'est ça... toujours le doute qui est là... il y a un stress! »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

« [...] durant la grossesse j'étais plus stressée. Dans le sens que je m'inquiétais toujours. J'avais passé une amniocentèse, une biopsie du

chorion pis ils m'avaient dit que l'enfant, elle n'avait pas la maladie. Mais là, je me suis mis à extrapoler en me disant : peut-être qu'elle va être autiste, peut-être qu'elle va être... [...] Oui, oui. Je voyais n'importe quoi d'autre. Parce que là je me disais : « Regarde, ils m'avaient dit qu'elle était en santé ». Le premier médecin qui l'avait examinée pis qui la voyait à l'échographie pis que lui, si c'était son enfant, il ne serait pas inquiet. Pis finalement, j'avais un enfant avec une maladie. Donc là, c'est ça que j'ai eu. Les deux autres grossesses ont été comme plus pénibles. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

À prime abord, la décision semble claire pour l'ensemble des parents. Si l'enfant est porteur, la grossesse est interrompue.

« [...] c'était bien entendu que si l'autre enfant était atteint.... On fait mettre un terme à la grossesse... parce que moi je ne serais pas capable... Je ne serais pas capable d'en avoir un deuxième... ça me fait trop mal... »

(Entrevue père sous-groupe 2)

Une des familles affirme d'ailleurs avoir fait le choix d'interrompre la grossesse suivante car le fœtus était atteint de la maladie. Ils doivent alors faire face à une deuxième annonce de diagnostic et un autre deuil.

« Ne sachant pas. [...] Sachant que la maladie pouvait attaquer à différents degrés on ne pouvait pas commencer avec un autre. [...] Comment l'autre va être... [...] C'est arrivé accidentellement... on n'avait pas de remords l'un ou l'autre... [...] Notre décision était prise, elle n'était pas... pas dure à prendre... ».

(Entrevue père sous-groupe 1)

Une mère explique avoir remis en question sa décision alors qu'elle était en attente de la confirmation des résultats génétiques du fœtus. Elle parle d'un attachement

envers le fœtus et qu'elle ne désirait plus se séparer de l'enfant. Mais le conjoint, lui de son côté, n'était pas d'accord, ce qui amena des conflits sur le plan conjugal.

« Ben moi... je l'aime (mon enfant), ça ne me dérange pas d'en avoir un autre. Ça fait que là... finalement, on a vu justement ... pourtant, on s'en était parlé. Moi, je me disais : « Je veux un enfant en santé. » Pis quand j'ai été enceinte... [...] Ça a comme changé. C'était comme : « Je veux pas perdre cet enfant-là. Je suis déjà attachée. [...] Donc lui, il me demandait de me séparer de cet enfant-là, puis moi je lui disais : « Non, non, non ». Puis là, ça a fait comme... ça a été une petite période » (La confirmation du test fut finalement négative).

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Notons également l'impact sur les autres membres de la famille élargie souhaitant avoir des enfants. Les parents se retrouvent alors à jouer le rôle d'informateur auprès des membres de la famille, en les incitant à effectuer les analyses génétiques.

3.3. Impacts sur les relations.

3.3.1. Impacts sur les relations conjugales. Malgré des périodes plus difficiles, un rapprochement sur le plan conjugal est rapporté par tous les couples de parents ayant participé à l'étude et partageant toujours leur vie commune. Les parents séparés ayant participé à cette étude ne mentionnaient aucune relation de cause à effet entre l'annonce du diagnostic et la séparation.

3.3.2. Impacts sur les relations avec la fratrie et la vie familiale. La plupart des parents ayant eu d'autres enfants partagent leur vision quant à la richesse des valeurs

inculquées à la fratrie par cet enfant différent. Bien qu'il puisse parfois être difficile et culpabilisant d'allouer plus de soins à cet enfant au détriment de la fratrie, la plupart des parents semblent avoir porté une attention particulière sur ce point. Certains mentionneront s'être posé des questions quant à l'impact de leur attitude sur le système familial et avoir fait des lectures afin de mieux les éclairer sur ce que la fratrie pouvait aussi vivre.

« Et la petite sœur, il faut pas l'oublier. Ça c'est un rôle difficile aussi. C'est qu'il faut pas négliger l'autre qui est là [...] Ça, ça m'a aidée aussi à comprendre que, de pas mettre les autres de côté, de comprendre qu'est-ce qu'elle vivait la plus jeune aussi. Donc, il faut aller chercher aussi tes ressources. Il y a plein de ressources. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Il est aussi bien entendu que des impacts sont retrouvés sur le plan des activités et des loisirs familiaux. Outre les efforts des parents effectués pour intégrer l'ensemble de la famille dans les activités, il n'est, en réalité, pas toujours possible de la faire. Les parents en couple sépareront parfois la famille pour répondre aux besoins de chacun tandis que les parents seuls seront plus confrontés à cette réalité qu'ils rapportent gérer difficilement.

3.3.3. Impacts sur les relations familiales élargies, sociales et scolaires.

Certains parents parleront d'impacts positifs concernant des rapprochements envers les membres de leur famille ou d'autres proches vivants des situations similaires. Un soutien de la part des membres de la famille est généralement identifié par les parents. Entre autres, une attention est portée quant à l'organisation des activités familiales afin qu'elle

soit adaptée, dans la mesure du possible, à la condition de l'enfant. Cependant, les parents soulèvent aussi la complexité entraînée par les pertes physiques et le processus de dégénérescence, limitant de plus en plus l'accès aux activités et aux loisirs en général, de même que les sorties chez certains proches en raison d'un manque d'adaptation physique.

« Juste que là on, je pense à ma sœur qui a une maison à étages, puis que c'est sa maison ... un jour on ira pu chez sa marraine parce que la maison est à étages [...] donc ils viendront chez nous ou euh... »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Toutefois, des malaises sont aussi parfois perçus chez les membres de la famille ou de l'entourage. Une peur d'affronter la situation et de poser des questions quant à la condition de l'enfant est observée par les parents et ce, même si le parent affirme en parler aisément.

« Tu voyais que les gens osaient pas venir nous parler... Un peu mal à l'aise ou ils ne savent pas comment nous aborder [...]. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

« [...] les gens te regardent. Mais ils n'osent pas toujours te parler. [...] Les gens n'affrontent pas... [...] Encore aujourd'hui les gens sont mal à l'aise quand ils voient une personne handicapée. »

(Entrevue mère sous-groupe 2)

Une impression de rejet est mentionnée par une mère (sous-groupe 1) à l'égard de son enfant en raison de sa différence, que ce soit de la part de la famille ou de l'entourage en général. Des impacts sur la vie en société ou sur l'intégration sociale sont relevés par quelques parents de par les difficultés auxquelles ils sont confrontés, que ce

soit en milieu de garde ou scolaire. En effet, les parents doivent parfois redoubler d'efforts pour que leur enfant puisse bénéficier de services adaptés à leur condition ou être intégrés dans les milieux scolaires.

Outre les répercussions répertoriées dans les différentes relations, et ce dans les différents milieux, la majorité des parents soulèvent la richesse de cette épreuve grâce à l'instauration de valeurs et du respect quant aux différences humaines. Certains indiqueront également avoir joué un rôle d'agent de sensibilisation auprès des membres de la famille en démystifiant les préjugés envers les handicapés physiques.

3.4. Impacts : Adaptation de l'environnement physique conséquente à la condition physique. Des impacts concrets et réels sont nommés par les parents quant à la complexité de l'aménagement du milieu physique de leur environnement qui requiert des adaptations particulières. Le choix d'une demeure en fonction des problématiques physiques de l'enfant plutôt que de goûts personnels est relevé dans la majorité des discours des parents. En voici des exemples :

« Ce n'était pas la maison de nos rêves qu'on a faite... la maison... je la voulais pas de même ma maison! Mais je n'ai pas eu le choix de la faire de même... [...] »

(Entrevue père sous-groupe 2)

« [...] il faut que tu déménages en pensant à la maison que t'achètes. [...] Il faut que ça soit comme adapté... nous autres on avait choisi ici en se disant que ça allait être facile à adapter mais finalement c'est pas vrai, c'est jamais vrai, c'est beaucoup d'adaptations à faire euh... c'est euh, c'est sur tout... T'achètes pas une maison pour ton plaisir puis

qu'elle soit comme tu veux ou que t'aimes [...] Il y a plus de choses à penser. »

(Entrevue mère sous-groupe 2).

Bien que certains parents soulèvent des impacts financiers conséquents à l'adaptation du domicile ou du matériel parfois nécessaire, d'autres ne perçoivent pas de conséquences sur le plan financier. Ils considèrent satisfaisants les suppléments gouvernementaux reçus pour le handicap de l'enfant.

3.5. Impacts : adaptation continue face aux pertes physiques et aux deuils qui s'enchaînent. Une adaptation est continuellement requise par les parents en raison de l'évolution de l'état de l'enfant s'aggravant à travers le temps, de même que l'augmentation de ses besoins. Les conséquences, à la fois physiques et psychologiques, entraînées par la dégénérescence physique et les pertes de mobilité font d'ailleurs partie des impacts à long terme ressortant le plus dans le discours des parents du sous-groupe 2. Une mère donnera l'exemple des questionnements face à la gestion des menstruations chez sa fille. Ils doivent vivre de nouveaux deuils à chaque nouvelle étape de la vie de l'enfant.

« À chaque étape c'est difficile. Chaque étape, chaque fois que (l'enfant) perd des capacités, c'est difficile. Parce que tu ne sais pas vers quoi tu t'en vas. Et c'est... les, les demandes, c'est plus exigeant pour le parent, ok. C'est certain qu'il y a des étapes qu'on passe sans s'en rendre compte, parce que c'est venu tranquillement. Il y a d'autres étapes qui viennent plus rapidement [...]. »

(Entrevue père sous-groupe 2)

Pour certains parents, les nouveaux deuils rendront difficile l'acceptation de la maladie.

« [...] je n'accepte pas la maladie [...] Je vis avec. Je vais toujours vivre avec. Puis je ne pense pas être capable de l'accepter. À moins que... faut que je vive encore des choses. Je ne le sais pas. Il faut que je vois pire ou là... Mais d'après moi, je ne l'accepterai jamais. [...] Mais je ne suis pas capable. Je ne suis pas capable. [...] Ça me rentre pas dans la tête. [...] Oui, parce que plus que là, plus qu'il vieillit ben... des, des deuils j'en vis encore avec là. [...] j'en vis tout le temps, tout le temps, tout le temps. Des deuils. À tous les jours. [...] Tu sais, je ne me sens pas coupable. Je me sens pas coupable, c'est la maladie que je culpabilise, c'est de sa faute à elle (renifle). »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

3.6. Impacts généraux sur la façon de percevoir la vie : redéfinition de la vie et apprentissage. La maladie incite la plupart des parents à réévaluer leur conception de la vie en général et leur façon de la percevoir. Ceux-ci redéfiniront leur projet de vie et leur façon d'appréhender l'avenir. Certains projets, dont les voyages, seront remis en question. Ils apprennent à s'adapter, à vivre au jour le jour avec la maladie et à moins anticiper l'avenir. Pour ces parents, l'avenir est souvent source d'incertitude, d'inquiétude et de tristesse.

« Après que la tristesse incroyable passe... après plusieurs semaines, je dirais... tu fais comme, ouais dans le fond..., la vie... [...] Même si on ne regarde pas beaucoup dans le futur... on la conçoit d'une façon... c'est juste une autre route tout d'un coup qu'on prend... [...] On va s'adapter à tous les besoins que ça va emmener [...] on va voir plus tard [...] »

(Entrevue père sous-groupe 1)

« [...] Les projets qu'on avait [...] on voulait voyager avec nos amis tout ça. Là voyager [...] on n'y pense plus sérieusement disons. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

« Aujourd'hui on vit pas mal plus au jour le jour on pense pas à... plus tard, c'est plus tard... oui on a des rêves, c'est sûr, mais... je veux dire... euh avant je prévoyais. [...] Aujourd'hui, c'est aujourd'hui là, on est samedi, on va faire ça, demain c'est un autre jour, on verra [...]. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Une mère soulève aussi l'impact de la maladie quant à sa façon nouvelle d'apprécier la vie et les choses plus banales.

« [...] À apprécier plus la vie aussi. On voit des parents que je trouve qui apprécient pas grand-chose... quand que je vois ça [...] eux autres, c'est tellement normal que leur enfant marche, c'est comme, ... regarde apprécie le, c'est tellement merveilleux, [...]. Non, ils ne se rendent pas compte [...] comment c'est incroyable d'avoir un enfant en santé. [...] nous autres ça nous permet d'apprécier plus les choses... les moindres petites choses. [...] Il ramasse une petite graine à terre avec ses petites mains puis on est comme [...] wow bravo! (Rire) Dextérité fine. Wouhou! [...] Les moindres petites choses, c'est la trompette pis la fanfare. »

(Entrevue mère sous-groupe 1)

Discussion

La présente étude visait à explorer l'expérience des parents face à l'annonce d'un diagnostic de NSM dans le but de mieux connaître leur vécu en lien avec l'annonce, les facteurs influençant l'annonce du diagnostic ainsi que les impacts consécutifs à ce diagnostic. Elle visait également à identifier leurs besoins pour arriver à mieux cibler les pistes d'intervention et peut-être arriver à imaginer un scénario optimal de l'annonce d'un diagnostic de NSM.

Pour la majorité des parents, les entrevues ont provoqué une charge affective significative, surtout chez ceux ayant reçu le diagnostic il y a moins de 10 ans. Une souffrance est toujours palpable et ce, peu importe le sous-groupe auquel le parent appartient. De plus, la plupart rapportent généralement plusieurs détails concernant l'annonce du diagnostic. Chez d'autres, les souvenirs et les détails semblent obstrués par la grande tristesse ressentie à ce moment. Malgré le temps passé depuis l'annonce du diagnostic, la question de la maladie de leur enfant apparaît toujours aussi douloureuse ou préoccupante.

Déroulement de l'annonce

En général, l'annonce d'un diagnostic d'une maladie chronique ou grave chez un enfant s'effectue à travers un laps de temps (Langue & Martin-Lebrun, 2010) et est habituellement qualifiée de longue et laborieuse pour les maladies neuromusculaires

(Martínez Perea, 2009). Or, à la suite de l'analyse des verbatims de nos parents, il s'avère qu'à l'exception d'une seule famille ayant reçu le diagnostic il y a plus de 10 ans, l'annonce s'est effectuée au cours d'un long processus d'évaluation où deux étapes distinctes sont principalement décrites, soit l'annonce initiale d'un doute et ensuite, celle de la confirmation, tout comme nous le dépeignent certains auteurs (Langue & Martin-Lebrun, 2010). Un délai est généralement retrouvé entre ces deux étapes, tout comme on retrouve dans les études sur l'annonce du syndrome de l'autisme (Beaud & Quentel, 2010). Il est remarqué que la famille ayant reçu le diagnostic le plus récemment, soit il y a moins de 10 ans, est celle dont le processus médical a été le plus long avant d'arriver à la confirmation du diagnostic de NSM et également la seule des familles vivant à l'extérieur de la région. Avec l'avancement de la science et l'accès aux nouvelles méthodes d'investigation médicale, particulièrement l'analyse génétique, il aurait été possible de croire que le diagnostic serait émis plus rapidement et le délai entre l'émission du doute et l'établissement du diagnostic serait écourté par rapport à l'attente des résultats génétiques. Cependant, étant donné l'aspect génétique du syndrome propre à la région du Saguenay-Lac-St-Jean et de Charlevoix, le facteur régional pourrait-il avoir ici embrouillé les pistes dans la démarche d'évaluation de la condition de cet enfant? Les maladies génétiques sont généralement bien connues des médecins de la région du SLSJ et de Charlevoix, notamment en raison de leur prévalence plus élevée dans ces régions. Une expertise s'est particulièrement développée à travers les années par l'entremise de la CMNM de même qu'une offre de tests génétiques qui a été récemment mis de l'avant par le

ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) afin de prévenir ces maladies, entre autre auprès de couples natifs de ces régions désirant avoir des enfants. La présence de la CMNM, la plus grande du genre au Canada, fait donc en sorte que les personnes atteintes par ces maladies et leur famille peuvent bénéficier d'un meilleur suivi. Il pourrait ainsi être possible que certains médecins pratiquant à l'extérieur de la région soient moins familiers avec ces maladies compte tenu d'une moins grande prévalence dans la population d'autant plus que ces dernières peuvent dans certains cas présenter une grande variabilité dans leurs manifestations les rendant de ce fait plus difficile à diagnostiquer.

Réactions des parents

Peu importe le déroulement spécifique entourant l'annonce du diagnostic et le moment où le parent réagit, un violent choc et une grande souffrance sont rapportés par les parents, tout comme l'ensemble des études nous le démontrent (Lamarche, 1985; Pelchat & Berthiaume, 1996; Batshaw, 2001; Fallowfield & Jenkins, 2004; Munchenbach, 2010; Romano, 2010). Les parents passent par toute une gamme d'émotions où peine, tristesse, inquiétude et colère s'entremêlent et où un processus d'adaptation similaire au processus de deuil s'installe (Lamarche, 1985; Pelchat, 1993; Pelchat, Lefebvre, & Damiani, 2002; Romano, 2010).

L'analyse des entrevues confirme que les réactions des parents sont diversifiées, telles que le suggèrent certaines études (Romano, 2010; Mallangeau-

Kianpisheh, 2014). Dans certains cas, le parent paraît plus touché par une étape que l'autre et ce, pour différentes raisons. Pour certains, l'effet de surprise, l'incompréhension, l'inquiétude et la peur sont d'abord soulignés vis-à-vis des doutes énoncés par les professionnels lors de l'annonce initiale tandis que pour d'autres, c'est de la colère à l'égard du professionnel. Certains vivront aussi leur choc à ce moment. Cependant, quelques-uns ayant vécu leur choc à l'annonce initiale pourront revivre un choc à la confirmation alors que pour d'autres, celui-ci sera amoindri. D'autres, plus optimistes, attendront le constat final où le choc prendra principalement place. Les parents sembleront donc réagir selon leur type de personnalité et leur façon générale de s'adapter aux stress (Löhr, Gontard, & Roth, 2000; Fallowfield & Jenkins, 2004; Zinschitz, 2007).

De plus, pour quelques parents, des symptômes dépressifs découleront de ce choc. Notons toutefois que parfois, la venue de drames précédant la naissance de l'enfant ou encore après celle-ci, a pu venir influencer l'intensité de la réaction des parents et l'épuisement qui s'en est suivi. Aussi, certains se mobiliseront en effectuant des recherches sur Internet, en cherchant du soutien auprès de leurs proches ou en vivant cela au jour le jour. Cet état de choc, que ce soit lors de l'annonce initiale ou de la confirmation, semble également influencer la perception du parent face à l'attitude du professionnel ou encore leur capacité à intégrer les nouvelles informations (Valleur, 2004; Pelchat & Lefebvre, 2005; Hummelink & Pollock, 2006; Beze-Beyrie, 2008). Ainsi, le temps peut s'avérer un élément essentiel à considérer afin de permettre au

parent de vivre ce choc et d'arriver à assimiler les informations cliniques reçues, chacun selon leur rythme (Pelchat & Lefebvre, 2005; Beze-Beyrie, 2008).

Perception du professionnel et de l'information

Le pédiatre ou le généticien sont, pour la majorité, les professionnels effectuant l'annonce initiale sur la possibilité d'un diagnostic de maladie chronique grave. Ils sont, pour la plupart, décrits par nos participants de façon négative en comparaison aux autres professionnels jouant aussi un rôle dans cet événement. Est-il permis de penser que le parent, accablé par le choc et la peine, aurait plus tendance à le percevoir de façon négative étant donné qu'il est le porteur de la mauvaise nouvelle? De plus, les observations sur l'importance de l'attitude du professionnel lors de l'annonce vont dans le même sens que l'ensemble des études (AubertGodard et al. 2008; Davies et al., 2002; Green & Murton, 1996; Sloper & Turner, 1993a; Quine & Pahl, 1986; Pelchat & Lefebvre, 2005; Pearson et al., 1999; Hasnat & Graves, 2000b; Romano 2010). En effet, l'écoute et l'empathie envers les parents apparaissent comme étant des facteurs prépondérants et garants de la satisfaction de ces derniers lors de cette situation, voire un besoin primordial et ce, peu importe le moment dans le déroulement du diagnostic. Or, un malaise est perçu par les parents chez la majorité des professionnels effectuant l'annonce initiale du diagnostic de NSM, qu'il s'agisse du pédiatre ou du généticien, que ce soit par leur façon malhabile de s'exprimer, leur manque d'empathie ou leur froideur. Pouvons-nous ici soulever l'importance d'outiller ces professionnels de la santé afin qu'ils puissent reconnaître à la fois leurs

émotions suscitées par l'annonce d'un tel diagnostic ainsi que celles vécues par le parent, pour qu'ils puissent ainsi aborder de la meilleure façon cette délicate situation et arriver à tolérer cette souffrance propre à ce drame tout en demeurant à l'écoute des besoins du parent ?

D'un autre côté, le neurologue, l'expert des maladies neurologiques, venant fréquemment effectuer la confirmation de l'annonce, sera généralement décrit beaucoup plus positivement, tout comme l'infirmière prenant rapidement en charge le dossier à la suite du diagnostic. Cette dernière semble d'ailleurs jouer un rôle fondamental auprès des parents. En effet, en plus d'être qualifiée comme étant disponible et soutenante, les informations transmises par celle-ci apparaissent, pour la plupart, positives et utiles pour les parents. Elle aide ainsi les parents à s'adapter à la situation en les amenant à retirer du positif de cette situation dramatique, offrant de la sorte un soutien concret à la création du lien parent-enfant (Roy, 2008). Soulignons que l'infirmière n'est pas porteuse de la mauvaise nouvelle au contraire du médecin qui doit l'annoncer. Les parents ne sont également pas dans le même état de choc qu'au moment de l'annonce initiale ou de la confirmation et paraissent ainsi plus ouverts à recevoir d'autres informations. Il semblerait que le temps ait ici joué son rôle dans l'adaptation et la gestion de la réaction du parent. Par ailleurs, pouvons-nous penser qu'une plus grande participation de cette infirmière à la fois auprès des médecins et des parents, serait souhaitable dans le déroulement de l'annonce du diagnostic?

Or, la perception de l'attitude du professionnel semble varier principalement selon le niveau d'empathie démontré aux parents de même que selon l'état dans lequel le parent se trouve. La perception de l'attitude du professionnel communiquant l'information semble également influencer la façon dont le parent a assimilé ces informations. En effet, une perception négative de l'attitude du professionnel et une impression de ne pas avoir été suffisamment accompagné face aux besoins d'informations pourraient pousser les parents à chercher eux-mêmes de l'information sur Internet. Dans ce cas-ci, la recherche active d'informations ne serait toutefois pas signe d'une bonne collaboration entre parent et professionnel, comme certaines études pouvaient le laisser sous-entendre (Pelchat & Lefebvre, 2006; Pelchat, 2006; Pelchat & Lefebvre, 2005; Pelchat, Lefebvre, & Bouchard, 2001; Pain, 1999). En somme, la satisfaction des parents en regard de l'information donnée diffèrera selon qui la transmet, la façon dont elle est communiquée, les détails donnés et à quel moment du déroulement du processus diagnostique celle-ci est donnée. Il est peut-être plus avantageux de transmettre les détails des informations après la confirmation du diagnostic, où les aspects du choc, de la nouveauté et de l'inconnu sont passés, après qu'un certain temps se soit écoulé. Ce pourquoi un second entretien d'information fixé quelques temps après la confirmation du diagnostic est bénéfique, voire nécessaire pour la compréhension des parents. Aussi, en raison de la singularité de chacun et dans un but de respecter leur rythme individuel, il est judicieux de valider leurs besoins d'informations ou encore leur ouverture à en entendre davantage et

prévoir en conséquence d'autres rencontres. (Hummelinck & Pollock, 2006). Au-delà de ces éléments, il est aussi souhaitable que le diagnostic se déroule dans un endroit propice à l'intimité en présence des deux parents ou autres proches (si nécessaire) afin de s'assurer qu'ils recevront un soutien adéquat une fois le choc initial survenu (Davies et al., 2002; Quine & Pahl, 1986; Cunningham et al., 1984; Green & Murton, 1996; Pelchat & Lefebvre, 2005).

Impacts de l'annonce du diagnostic

Plusieurs impacts découleront de l'annonce d'un diagnostic de maladie chez un enfant (Lamarche, 1985; Lachance et al., 2010, Martínez Perea, 2009; Pelchat et al., 2005; Pelchat et al., 2007). Le sujet de notre étude, la NSM, ne fait pas exception. Effectivement, plusieurs conséquences à court et long termes et ce, pour l'ensemble des sphères de la vie des parents, ont été identifiées. Outre le deuil face à l'annonce, le parent devra se mobiliser rapidement afin de s'adapter à cette réalité. En premier lieu, une prise en charge importante de la maladie en début de vie nécessitera, chez le parent, un réajustement de son horaire, pouvant ainsi affecter l'ensemble des autres sphères de sa vie dont le travail, la vie amoureuse, familiale et sociale. Un stress pourra également découler de cette gestion ardue entre ces différentes sphères (Batshaw, 2001; Lachance et al., 2010, Löhr et al., 2000; Pelchat & Berthiaume, 1996; Pelchat, 1993; Pelchat et al., 2005; Pelchat et al., 2007; Sloper & Turner, 1993b). De plus, compte tenu de la nature héréditaire de cette affection, les parents soulignent un impact important quant à savoir s'ils allaient avoir d'autres enfants, ce qui n'avait pas

été jusqu'ici relevé dans la littérature. Prendront-ils la chance de mettre au monde un autre enfant porteur de cette déchirante maladie neurodégénérative?

Par ailleurs, l'adaptation des parents sera sollicitée à chaque nouvelle phase de la maladie où une perte des acquis prendra place, démontrant bien la dimension progressive de ce processus dans les cas de maladies chroniques (Pelchat et al., 2002). Néanmoins, il est évident que plusieurs facteurs intrinsèques et extrinsèques du parent, par exemple leur état psychologique, influenceront leur adaptation (Pelchat et al., 2001; Fallowfield & Jenkins, 2004; Pelchat & Lebevre, 2005; Pelchat, 2006). Les parents apparaissant les plus vulnérables au plan psychologique et ceux ayant reçu moins de soutien social apparaissent comme étant les moins bien adaptés à cette situation au long cours. Il est aussi noté, tout comme la littérature le mentionne, que les pères sont davantage centrés sur des stratégies de résolution de problèmes, entre autres lorsqu'il s'agit d'adapter l'environnement physique au déficit de l'enfant (Pelchat et al., 2005; Recchia & Lemétayer, 2005).

Bien que cette étude se centrait sur l'annonce du diagnostic, les parents ont soulevé plusieurs difficultés conséquentes au processus de dégénérescence de la NSM. Ils ont aussi mentionné un manque important de soutien et de services à cet effet et ce, peu importe le nombre d'années s'étant écoulées depuis le diagnostic. Alors que la maladie évolue et que les difficultés s'accroissent, les services semblent plutôt diminuer. Entre autres, le répit et le besoin constant d'informations sur les adaptations nécessaires à ajouter tout au cours du développement de la maladie sont nommés par

les parents comme des besoins importants, mais non comblés. Ce dernier aspect constitue un des irritants majeurs en plus d'être une préoccupation importante indiquée par plusieurs des parents, particulièrement par les pères. Il est constaté que les parents ayant reçu le diagnostic il y a plus de 10 ans ont davantage tendance à verbaliser sur les difficultés auxquelles ils font face quant à l'aspect dégénératif de la maladie et les adaptations requises. L'aspect dégénératif chez les enfants ayant plus de 10 ans semble être l'enjeu le plus préoccupant pour les parents. L'annonce du diagnostic a d'ailleurs été moins élaborée par ces parents. Ces éléments confirment donc la nécessité d'offrir un soutien et un accompagnement par une équipe pluridisciplinaire tout au long de l'évolution de la maladie comme nous le proposent certains auteurs (Pelchat, Beze-Beyrie, 2008; Martínez Perea, 2009; Roy, 2008; Chabrol 2014).

En dépit de toutes les difficultés rencontrées, la richesse de cette expérience est soulignée par la plupart des parents, laissant ainsi croire que ceux-ci détiendraient de bonnes capacités d'adaptation tout comme plusieurs études au sujet d'annonces d'une maladie chronique, grave ou d'un handicap chez un enfant le suggèrent (Gravelle, 1997; Havens, 2005; Lamarche, 1985; Pelchat & Berthiaume, 1996; Pelchat et al., 2002; Pelchat et al., 2005). Les parents réévalueront leur façon de vivre en apprenant à vivre au jour le jour. Tout comme le présente Roy (2010), il semblerait que la majorité de nos participants y soit arrivés en « parcellisant » le temps pour parvenir à s'adapter à ce quotidien et soutirer le positif de cette situation apparaissant, à prime abord, sans issue. Chaque petit défi réussi par l'enfant, quel qu'il soit, anodin ou normal pour un

autre enfant, apparaît, pour ce parent, comme étant une victoire en soi. Pour d'autres, plus vulnérables psychologiquement et démunis quant à leurs stratégies d'adaptation, la perception de la situation demeure plus négative et les victoires plus difficiles à souligner. L'état émotionnel actuel de ces parents, plus vulnérables, pourrait donc influencer la description de leur expérience face à la maladie et leur façon de s'y adapter. Offrir au parent l'occasion d'avoir recours à une aide psychologique pourrait ici les aider à développer de nouvelles stratégies d'adaptation afin qu'ils puissent apprendre à mieux vivre avec cette nouvelle réalité. Aussi, dans la mesure où le parent présentera une meilleure santé mentale et arrivera davantage à nuancer la situation en percevant du positif à travers cette pénible épreuve, l'enfant sera davantage investi positivement.

Forces et faiblesse de l'étude

À prime abord, cette étude permet d'en apprendre un peu plus sur la NSM, maladie neuromusculaire et neurodégénérative encore peu connue. Aussi, elle a permis d'explorer le vécu de parents ayant reçu un tel diagnostic chez leur enfant. L'analyse de leur expérience nous a permis de mieux saisir leur réalité et les difficultés conséquentes auxquelles ils ont eu à faire face dans le passé ou qu'ils doivent encore aujourd'hui affronter, notamment en lien avec l'aspect dégénératif de la NSM. Par ailleurs, certains des parents ont semblé bénéficier de cette écoute empathique qui leur était offerte par les interviewers et se sont permis de verbaliser leurs inquiétudes et de

laisser place à leurs affects. Nous souhaitons bien sûr que cela ait pu permettre d'identifier certains de leurs besoins afin de guider les professionnels de la santé.

Bien que le nombre de participants de notre étude soit restreint, compte tenu de la rareté de ce syndrome, les résultats exposés semblent être représentatifs de la réalité vécue par cette population et certaines des conclusions pourraient également s'appliquer à d'autres maladies génétiques dégénératives. Étant donné le faible échantillon, il est possible que certaines différences observées chez les parents de différents sexes, relevés notamment dans les écrits (ex. Pelchat et al., 2005; Recchia & Lemétayer, 2005), aient pu être difficilement observable. Aussi, il est certain qu'il aurait pu être intéressant d'explorer davantage les différentes stratégies d'adaptation utilisées par les parents tout au cours de cette épreuve en lien avec leur type de personnalité. De plus, des biais de mémoire potentiels associés aux mesures rétrospectives sont à considérer particulièrement pour les parents dont le diagnostic remonte à plus de 10 ans.

Conclusion et implications clinique

Rien ne pourra empêcher le choc et la souffrance vécus à l'annonce d'un diagnostic de NSM. Cet évènement, décrit habituellement en deux étapes, l'annonce initiale et la confirmation, est défini entre autres comme « *une fin du monde* », « *une claque dans face* », « *un coup de couteau* », et enclenche chez le parent un long processus d'adaptation similaire au deuil. Connaissant, d'une part, la gravité des symptômes et des adaptations nécessaires à la NSM et, d'autre part, l'impact de l'annonce d'un tel diagnostic d'une maladie chronique, des éléments sont à considérer afin de minimiser l'ampleur de ce choc et maximiser l'adaptation à court et long termes de ces parents. Il est donc nécessaire, pour intervenir convenablement auprès d'eux, de prendre connaissance de leurs réactions, de leurs besoins et de leur processus d'adaptation. Il est certain que les facteurs intrinsèques à l'individu (ex. état psychologique) seront également des facteurs importants qui influenceront leurs réactions ainsi que l'ensemble de leurs besoins rencontrés tout au long de leur processus d'adaptation vis-à-vis de la condition de leur enfant, ce qui sera aussi à prendre en compte.

En somme, sachant que le déroulement de l'annonce d'un diagnostic de maladie chronique grave est un évènement capital orientant à la fois la vie des enfants et de leurs parents, un scénario optimal peut être imaginé dans la mesure où l'ensemble des besoins des parents sont considérés autant lors de l'annonce initiale que lors de la confirmation

du diagnostic. Pour ce faire, l'utilisation d'un modèle de services tel que proposé par Cunningham et ses collègues (1984) (annexe 4) ainsi que le programme d'intervention interdisciplinaire et familiale « PRIFAM » élaboré par Pelchat (1989) (annexe 5) permettraient aux professionnels de la santé de considérer les éléments déterminant de la satisfaction parentale tout en leur permettant d'orienter adéquatement leurs interventions. En raison des insatisfactions présentes chez les parents lors de l'annonce d'un diagnostic et de l'importance de leur offrir du soutien afin qu'ils s'adaptent à cet évènement, des programmes ont été mis en œuvre afin de combler les lacunes retrouvées dans les études. Ces programmes ont d'ailleurs démontré que la prise en compte des besoins des parents permettait une plus grande satisfaction face au déroulement de l'annonce du diagnostic en plus de favoriser une meilleure adaptation à la condition de leur enfant. Aussi, en raison des possibles impacts sur la famille, la prise en compte des besoins familiaux sera tout autant nécessaire à l'adaptation. Pour ce faire, la médiation familiale pourrait être un service supplémentaire intéressant à intégrer auprès des familles afin de faciliter leur adaptation au handicap du proche (Mallangeau-Kianpisheh, 2014).

De plus, face à l'annonce du diagnostic de NSM, c'est particulièrement l'accompagnement par des professionnels empathiques à la souffrance et aux difficultés vécues par le parent et sa famille, ainsi que la communication d'informations nécessaires à la prise en charge et à l'adaptation à la maladie qui sont probablement les éléments à privilégier et ce, tout au cours de la vie de l'individu atteint. D'ailleurs, dès l'annonce du

doute, ce facteur prendra déjà toute son importance et il facilitera l'établissement d'un lien de confiance entre ces deux parties. En effet, l'aspect dégénératif de ce syndrome amène une complexité et nécessite, de ce fait, un soutien constant à travers le temps. Pour ce faire, les professionnels se doivent d'être outillés adéquatement sur les plans professionnel et personnel. En dépit des nombreuses ressources déjà déployées par le système de santé québécois et des excellents services offerts par la CMNM du CSSS de Jonquière, il semblerait qu'il y ait encore actuellement place à de l'amélioration, particulièrement quant aux services offerts à long terme. Effectivement, une diminution graduelle de la fréquence des services pour ces problématiques est observée, à l'opposé de la condition dégénérative qu'est la NSM et à l'augmentation des pertes, donc aux besoins de services, laissant ainsi les parents seuls dans ce désarroi. Bien que la souffrance de ces parents puisse éventuellement diminuer, elle ne semble jamais réellement disparaître. Au contraire, elle semble se revivifier à chaque nouvelle perte d'autonomie de l'enfant. Ainsi, en l'absence de traitement curatif pour ce syndrome, c'est dans la façon bienveillante d'aborder les soins et le soutien offerts aux parents sous toutes ses formes (psychologiques, rééducation, etc.) et tout au cours de la vie de l'enfant, que se trouvent les seuls moyens de soulager la souffrance des parents et de les aider à s'adapter à cette dure réalité.

Référence

- Agence Nationale pour le Développement de l'Évaluation Médicale. (1996). La satisfaction des patients lors de la prise en charge dans les établissements de santé. *Revue de la littérature médicale*. Paris : ANAES.
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5^e éd.). Washington, DC: Auteur.
- Amossé, V. (2002). Pour soutenir les parents d'enfant handicapé : le groupe de parole ou le miroir renarcissant. *Dialogue*, 157(3), 99-106.
- Anadon, M. (2006). La recherche dite « qualitative » : de la dynamique de son évolution aux acquis indéniables et aux questionnements présents. *Recherches Qualitatives*, 26(1), 5-31.
- Anadon, M., & Guillemette., F. (2007). La recherche qualitative est-elle nécessairement inductive? *Recherche Qualitatives, Hors Série*, 5, 26-37.
- Assouline, B. (2010). La consultation d'annonce de l'autisme : un acte thérapeutique à part entière. *Archives de pédiatrie*, 17(6), 647-648.
- Aubert-Godard, A., Scelles, R., Gargiulo, M., Avant, M., & Gortais, J. (2008). Des médecins parlent de leur expérience de l'annonce : l'annonce d'une maladie grave de l'enfant à ses parents. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 56(8), 524-529.
- Axtell, S. A. M., Garwick, A. W., Patterson, J., Bennett, F. C., & Blum, R. W. (1995). Unmet service needs of families of young children with chronic illnesses and disabilities. *Journal of Family and Economic Issues*, 16(4), 395-411.
- Beaud, L., & Quentel, J.-C. (2011). Information et vécu parental du diagnostic de l'autisme I.: premières identifications et nature des premières inquiétudes. *Annales médico-psychologiques, revue psychiatrique*, 169(1), 54-62.
- Bell, L., Sylvestre, A., St-Cyr Tribble, D., Goulet, C., & Tronick, E. Z. (2004). Lien parents-enfant à la période périnatale: évaluation et intervention. *Perspective infirmière*, 1(6), 32-36.
- Bernard, I. (2014). Handicap et symbolisation chez l'enfant. *Le journal des psychologues*, 317(4), 61-64.

- Beudin, L., & Schneider, B. (2012). Être grands-parents d'un petit-enfant différent: les enjeux intergénérationnels de l'annonce du handicap. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 60(3), 183-189.
- Beze-Beyrie, P. (2008). Comment concilier exigences du suivi médical et accompagnement psychologique chez l'enfant atteint de maladies neuromusculaires? Le point de vue d'un pédiatre. *Neuropsychiatrie de l'enfance et l'adolescence*, 56(2), 104-109.
- Bloch, H., Dépret, E., Gallo, A., Garnier, P., Gineste, M-D., Leconte, J-F., Postel, J., Reuchlin & M., Casalis, D. (Ed.) (1997). *Dictionnaire fondamental de la psychologie A-K*. Paris : Larousse.
- Bouchard, J. M. (1994, Octobre). *S'il en faut du cœur, il faut aussi des partenaires*. Conférence présentée au Colloque Familles et personne handicapées, Montréal, QC.
- Bouchard, J.-M., Pelchat, D., Boudreault, P., & Lalonde-Gratton, M. (1994). *Déficiences, incapacités et handicaps : processus d'adaptation et qualité de vie de la famille*. Montréal: Guérin universitaire.
- Bradette, S., Marcotte, D., Fortin, L., Royer, É., & Potvin, P. (1999). Stratégies d'adaptation : comparaison entre des adolescents qui présentent des difficultés scolaires et d'autres qui n'en présentent pas. *Revue québécoise de psychologie*, 20(3), 61-73.
- Braun, V., & Clarke., V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3 (2), 77-101.
- Casaubon, L. K., Melanson, M., Lopes-Cendes, I., Marineau, C., Andermann, E., Andermann, F., ... Rouleau, G. A. (1996). The gene responsible for a severe form of peripheral neuropathy and agenesis of the corpus callosum maps to chromosome 15q. *American Journal of Human Genetics*, 58(1), 28-34.
- Chabrol, B. (2014). Spécificités de l'annonce du diagnostic d'une maladie neurologique évolutive chez l'enfant et chez l'adolescent. *Pédiatrie / Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, 57, 352-360.
- Cloutier, R., & Renaud, A. (1990). *Psychologie de l'enfant*. Montréal-Paris : Gaëtan Morin Éditeur.
- Cohen, M. H. (1993). The unknown and the unknowable-managing sustained uncertainty. *Western Journal of Nursing Research*, 15(1), 77-96.

- Cohen, M. H. (1995). The triggers if heightened parental uncertainty in chronic, life-threatening childhood illness. *Qualitative Health Research*, 5(1), 63-77.
- Comeau, S. (1996). Genetic approach best hope for rare disease discovered by McGill pair. *Reporter*, 29(3). <http://reporter-archive.mcgill.ca/Rep/r2903/gene.htm>.
- Cunningham, C. C., Morgan, P. A., & McGucken R. B. (1984). Down's syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Developmental Medicine & Child Neurology*, 26(1), 33-39.
- Dallaire, A. (1992). *Épidémiologie génétique et effet fondateur dans la polyneuropathie sensitivo-motrice avec ou sans agénésie du corps calleux au Saguenay-Lac-St-Jean*. (Mémoire de maîtrise inédit). Université Laval, Québec, QC.
- Davies, R., Davis, B., & Sibert, J. (2003). Parents' stories of sensitive and insensitive care by paediatricians in the time leading up to and including diagnostic disclosure of a life-limiting condition in their child. *Child: Care, Health and Development*, 29(1), 77-82.
- De Braekeleer, M., Dallaire, A., & Mathieu, J. (1993). Genetic epidemiology of sensorimotor polyneuropathy with or without agenesis of the corpus callosum in northeastern Quebec. *Human Genetics*, 91(3), 223-227.
- Derogatis, L. R. (1977). SCL-90-R (revised). Version Administration, Scoring and Procedures, Manual 1. John Hopkins university School of Medicine.
- Deschaintre, Y., Fortier, R., Morais, L., & Vanasse, M. (2003). L'approche multidisciplinaire de l'annonce d'un diagnostic de maladie évolutive. *Revue internationale de soins palliatifs*, 18(2), 70-72.
- Dodgson, J. E., Garwick, A., Blozis, S. A., Patterson, J. M., Bennett, F. C., & Blum, R. W. (2000). Uncertainty in childhood chronic conditions and family distress in families of young children. *Journal of Family Nursing*, 6(3), 252-266.
- Dupré, N., Howard, H. C., Mathieu, J., Karpati, G., Vanasse, M., Bouchard, J.-P., ... Rouleau, G. A. (2003). Hereditary motor and sensory neuropathy with agenesis of the corpus callosum. *Annals of Neurology*, 54(1), 9-18.
- Dupré, N., Howard, H. C., & Rouleau, G. A. (2006). Hereditary motor and sensory neuropathy with agenesis of the corpus callosum. *GeneReviews [Internet]*. www.genetests.org
- Électromyographie (2015). *Dans Vulgaris Médical en ligne*. Repéré à <http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie-medicale/electromyographie>

- Fallowfield, L., & Jenkins, V. (2004). Communicating sad, bad, and difficult news in medicine. *The Lancet*, 363(9405), 312-319.
- Fisher, H. R. (2001). The needs of parents with chronically sick children: A literature review. *Journal of Advanced Nursing*, 36(4), 600-607.
- Fortin, M. F., & Coutu-Wakulczyk, G. (1985). Validation et Normalisation d'une Mesure de Santé Mentale: le SCL-90-R. Rapport présenté au Conseil Québécois de la recherche sociale (CQRS). Faculté des sciences infirmières, Université de Montréal.
- Garnier, M., Delamare, V., Delamare, J., & Delamare, T. (2000). *Dictionnaire des termes de médecine* (26^e éd.). Paris: Maloine.
- Garwick, A. W., Patterson, J., Bennett, F. C., & Blum, R. W. (1995). Breaking the news: How families first learn about their child's chronic condition. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 149(9), 991-997.
- Graungaard, A. H., & Skov, L. (2007). Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child: Care, Health and Development*, 33(3), 296-307.
- Gravelle, A. M. (1997). Caring for a child with a progressive illness during the complex chronic phase: Parents' experience of facing adversity. *Journal of Advanced Nursing*, 25(4), 738-745.
- Green, J. M., & Murton, F. E. (1996). Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: Parents' experiences and satisfaction. *Child: Care, Health and Development*, 22(2), 113-128.
- Grenier, R. (1998). La qualité des soins sous l'angle de la satisfaction des patients. *Journal de réadaptation médicale*, 18(3), 87-90.
- Hasnat, M. J., & Graves, P. (2000a). Disclosure of developmental disability: A study of paediatricians' practices. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 36(1), 27-31.
- Hasnat, M. J., & Graves, P. (2000b). Disclosure of developmental disability: A study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 36(1), 32-35.
- Havens, C. A. (2005). Becoming a resilient family: Child disability and the family system. *Accent Today, Spring-Special Volume, Issue 17*. Repéré à <http://www.indiana.edu/~nca/monographs/17family.shtml>

- Hornby, G. (1995). Effects on fathers of children with Down syndrome. *Journal of Child and Family Studies*, 4(2), 239-255.
- Houtman, I. L. D. (1990). Personal coping resources and sex differences. *Personality and Individual Differences*, 11(1), 53-63.
- Howard, H. C., Dupré, N., Mathieu, J., Bouchard, J.-P., & Rouleau, G. A. (2003). La neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec agénésie du corps calleux. *Médecine sciences*, 19(4), 414-416.
- Howard, H. C., Mount, D. B., Rochefort, D., Byun, N., Dupré, N., Lu, J., ... Rouleau, G. A. (2002). The K-C1 cotransporter KCC3 is mutant in a severe peripheral neuropathy associated with agenesis of the corpus callosum. *Nature Genetics*, 32(3), 384-392.
- Hummelinck, A., & Pollock, K. (2006). Parents' information needs about the treatment of their chronically ill child: A qualitative study. *Patient Education and Counseling*, 62(2), 228-234.
- Jan, M. M. S., & Girvin, J. P. (2002). The communication of neurological bad news to parents. *The Canadian Journal of Neurological Science*, 29(1), 78-82.
- Jerret, M. D. (1994). Parents' experience of coming to know the care of a chronically ill child. *Journal of Advanced Nursing*, 19(6), 1050-1056.
- Jerret, M. D., & Costello, E. A. (1996). Gaining control: Parents' experiences of accommodating children's asthma. *Clinical Nursing Research*, 5(3), 294-308.
- Lachance, L., Richer, L., Côté, A., & Tremblay, K. N. (2010). Étude des facteurs associés à la détresse psychologique des mères et des pères d'un enfant ayant une déficience intellectuelle et de leurs besoins en matière de services selon les caractéristiques de l'enfant. *Annexe au rapport de recherche intégral présentée au Fonds québécois de recherche sur la société et la culture dans le cadre de l'Action concertée « Le soutien à la recherche dans les domaines de la déficience intellectuelle et des troubles envahissants du développement »*. Université du Québec à Chicoutimi.
- Lacombe, M., & Bell, L. (2006). L'attachement parent(s)-enfant : un défi pour la pratique infirmière lors de la visite postnatale. *L'infirmière clinicienne*, 3(1), 11-18.
- Lamarche, C. (1985). Les parents d'un enfant handicapé (Revue de la littérature américaine). *Santé mentale au Québec*, 10(1), 36-45.
- Langue, J., & Martin-Lebrun, E. (2010). L'annonce du handicap chez le jeune enfant : rôle du neuropédiatre en ville. *Archives de pédiatrie*, 17(6), 645-646.

- Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. New York, NY: Springer.
- Löhr, T., Gontard, A. von., & Roth, B. (2000). Perception of premature birth by fathers and mothers. *Archives of Women's Mental Health*, 3(2), 41-46.
- Mallangeau-Kianpisheh, M.-J. (2014). La médiation familiale comme ressource pour des parents à l'épreuve du handicap de leur enfant. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 62(4), 226-234.
- Martínez Perea, M. (2009). Les maladies neuromusculaires et neurodégénératives chez l'enfant, du diagnostic à l'accompagnement : le point de vue d'une neuropédiatre argentine. *Contraste*, 31-32(2), 233-250.
- Massie, R., & Massie, S. (1975). *Journey*. New York, NY: Alfred A. Knopf.
- Miles, M. B., & Huberman, A. M. (1994). *Qualitative data analysis: An expanded sourcebook*. Beverly Hills, CA: Sage.
- Miles, M. B., & Huberman, A. M. (2003). *Analyse des données qualitatives* (2^e éd.). Paris: De Boeck Université.
- Munchenbach, A., (2010). Annonce du handicap : témoignage d'un parent. *Archives de pédiatrie*, 17(6), 649-649.
- Organisation mondiale de la santé. (2008). Maladies Chroniques. Récupéré le 13 juin de http://www.who.int/topics/chronic_disease/fr/index.html
- Paillé, P. (1996). De l'analyse qualitative en général et de l'analyse thématique en particulier. *Recherches qualitatives*, 15, 179-194.
- Paillé, P., & Mucchielli, A. (2012). *L'analyse qualitative en sciences humaines et sociales* (3^e éd.). Paris : Armand Colin.
- Pain, H. (1999). Coping with a child with disabilities from the parents' perspectives: The function of information. *Child: Care, Health and Development*, 25(4), 299-313.
- Pearson, D., Simms, K., Ainsworth, C., & Hill, S. (1999). Disclosing special needs to parents. Have we got it right yet? *Child: Care, Health and Development*, 25(1), 3-14.
- Pelchat, D. (1989). *Programme d'intervention précoce auprès des parents d'un enfant atteint d'une déficience physique* (Thèse de doctorat inédite). Université de Montréal, Montréal, QC.

- Pelchat, D. (1993). Developing an early-stage intervention program to help families cope with the effects of the birth of a handicapped child. *Family Systems Medicine*, 11(4), 407-424.
- Pelchat, D. (1994). L'annonce de la déficience et les processus d'adaptation dans la famille. Élaboration d'un programme d'intervention familiale précoce. *Handicap, Médecine, éthique. Les cahiers de l'Afrée*, 6, Montpellier, 81-88.
- Pelchat, D. (2006). Le PRIFAM : transformation des pratiques et de tous ceux qui y sont impliqués. *Éducation du patient et enjeux de santé*, 24(3), 66-71.
- Pelchat, D., & Berthiaume, M. (1996). Intervention précoce auprès de parents d'enfant ayant une déficience : un lieu d'apprentissages pour la famille et les intervenants. *Apprentissage et socialisation*, 17(1, 2), 105-117.
- Pelchat, D., Bisson, J., Bois, C., & Saucier, J.-F. (2003). The effects of early relational antecedents and other factors on the parental sensitivity of mothers and fathers. *Infant and Child Development*, 12(1), 27-51.
- Pelchat, D., & Lefebvre, H. (2005). *Apprendre ensemble : Le PRIFAM : programme d'intervention interdisciplinaire et familiale*. Montréal : Chenelière McGraw-Hill.
- Pelchat, D., Lefebvre, H., & Bouchard, J.-M. (2001). L'annonce d'une déficience motrice cérébrale : une relation de confiance à construire entre les parents, le personnel paramédical et les médecins. *Paediatrics and Child Health*, 6(6), 365-374.
- Pelchat, D., Lefebvre, H., & Damiani, C. (2002). Deuil. Appropriation de compétences. Transformation. L'apport du PRIFAM au soutien de la résilience des familles. *Pratiques psychologiques*, 1, 41-52.
- Pelchat, D., Lefebvre, H., & Levert, M.-J. (2005=). L'expérience des pères et mères ayant un enfant atteint d'un problème de santé: état actuel des connaissances. *Enfances, familles, générations* [en ligne], no.3. Repéré à <http://www.erudit.org/revue/efg/2005>
- Pelchat, D., Lefebvre, H., & Levert, M.-J. (2007). Gender differences and similarities in the experience of parenting a child with a health problem: Current state of knowledge. *Journal of Child Health Care*, 11(2), 112-131.
- Pelchat, D., Lefebvre, H., Levert, M.-J., & David, C. (2008). Besoins d'information des familles d'enfant ayant une déficience : point de vue des parents et des professionnels de la santé. *Recherche en soins infirmiers*, 92(1), 59-67.

- Pelchat, D., Levert, M.-J., & Bourgeois-Guérin, V. (2009). How do mothers and fathers who have a child with a disability describe their adaptation/transformation process? *Journal of Child Health Care, 13*(3), 239-259.
- Pelchat, D., Ricard, N., Bouchard, J.-M., Perreault, M., Saucier, J.-F., Berthiaume, M., & Bisson, J. (1999). Adaptation of parents in relation to their 6-month-old infant's type of disability. *Child: Care, Health and Development, 25*(5), 377-398.
- Pelchat, D., Ricard, N., & Lefebvre, H. (2001b). L'adaptation des parents d'enfants ayant une déficience. Effets d'un programme d'intervention familiale systémique précoce. *L'infirmière du québec, 9*(2), 14-24.
- Poisson, Y. (1991). *La Recherche qualitative en éducation*. Québec: Presses Universitaires du Québec.
- Poupart, J. (1981). La méthodologie qualitative en sciences humaines: une approche à redécouvrir. *Apprentissage et socialisation, 4*(1), 41-47.
- Quine, L., & Pahl, J. (1986). First diagnosis of severe mental handicap: Characteristics of unsatisfactory encounters between doctors and parents. *Social Science & Medicine, 22*(1), 53-62.
- Quine, L., & Rutter, D. R. (1994). First diagnosis of severe mental and physical disability: A study of doctor-parent communication. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 35*(7), 1273-1287.
- Rallison, L. B., & Raffin-Bouchal, S. (2013). Living in the in-between: Families caring for a child with a progressive neurodegenerative illness. *Qualitative Health Research, 23*(2), 194-206.
- Recchia, S., & Lemétayer, F. (2005). Stratégies d'ajustement des mères et des pères d'enfants anciens prématurés. *Devenir, 17*(4), 303-321.
- Romano, H. (2010). L'annonce d'un diagnostic grave. *La revue de médecine interne, 31*(9), 626-630.
- Roy, J. (2008). Après l'annonce d'une maladie chronique évolutive: une autre pratique d'accompagnement. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence, 56*(2), 95-99.
- Sloper, P., & Turner, S. (1993a). Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability. *Developmental Medicine & Child Neurology, 35*(9), 816-825.

- Sloper, P., & Turner, S. (1993b). Risk and resistance factors in the adaptation of parents of children with severe physical disability. *Journal of Child and Psychology and Psychiatry*, 34(2), 167-188.
- Sobo, E. J. (2004a). Good communication in pediatric cancer care: A culturally-informed research agenda. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 21(3), 150-154.
- Sobo, E. J. (2004b). Pediatric nurses may misjudge parent communication preferences. *Journal of Nursing Care Quality*, 19(3), 253-262.
- Tomodensitométrie. (2011). Dans *Radiologie & Imagerie Médicale de la Capitale en ligne*. Repéré à <http://www.rimc.ca/imagerie-medicale/tomodensitometrie/>
- Tremblay, I., Bouchard, J., & Dion, J. (2011). L'annonce d'un diagnostic de maladie chronique chez un enfant. *Éducation du patient et enjeux de santé*, 20(4), 107-113.
- Valleur, D. (2004). Annonce d'un handicap neurologique chez un enfant dans le cadre du centre d'action médicosocial précoce. *Journal de pédiatrie et de puériculture*, 17(4), 236-240.
- Zinschitz, E. (2007). L'annonce d'un handicap: le début d'une histoire: « pour que le blé puisse croître il faut d'abord cultiver le champ ». *Approche centrée sur la personne: pratique et recherche*, 6(2), 82-93.

Appendice A

Le modèle clinique du processus adaptation/Transformation du PRIFAM

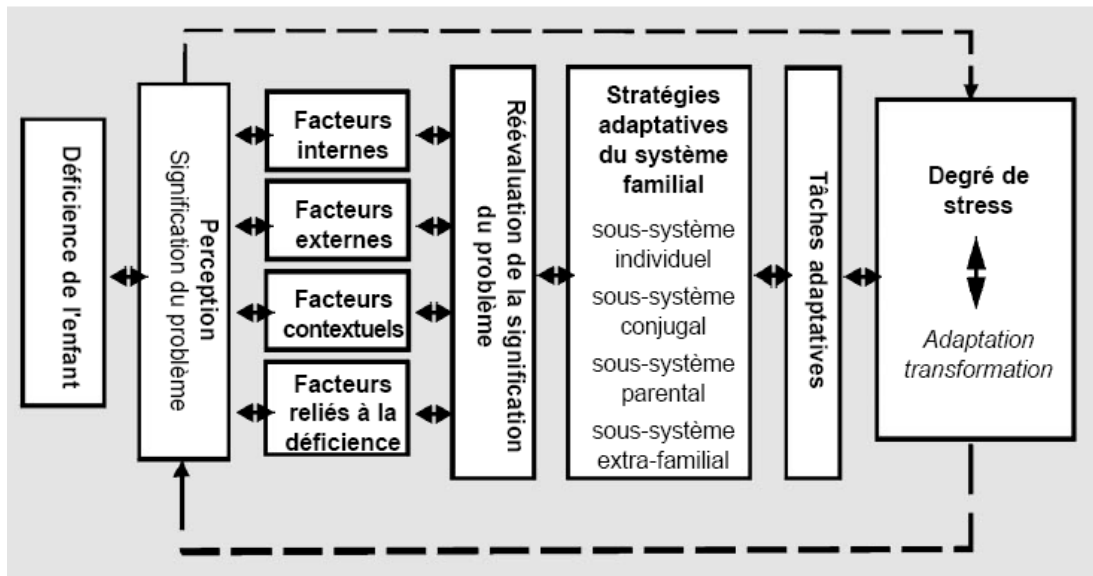


Figure 1 : Le modèle clinique du processus adaptation/Transformation du PRIFAM (Pelchat et Lefebvre, 2005)

Appendice B

Les facteurs qui influencent la perception individuelle et familiale face à l'annonce
du diagnostic chez l'enfant du PRIFAM

Tableau 1

Les facteurs qui influencent la perception individuelle et familiale face à l'annonce du diagnostic chez l'enfant du PRIFAM (Pelchat et Lefebvre, 2005)

Les facteurs internes	
Facteurs individuels :	<ul style="list-style-type: none"> - Connaissance antérieure du problème - Attribution de la cause de la déficience - Système de croyances - Passé et personnalité de parents - Famille d'origine des conjoints - Sexe du parent - Expérience de la grossesse et de l'accouchement - Projet de vie individuel
Les facteurs externes	
Facteurs conjugaux :	<ul style="list-style-type: none"> - Qualité de la relation conjugale - Soutien de la relation conjugale - Projet de vie conjugale
Facteurs parentaux :	<ul style="list-style-type: none"> - Attentes à l'égard de l'enfant - Soins que requiert l'enfant - Qualité des réponses de l'enfant - Projet de vie parental
Facteurs extrafamiliaux :	<ul style="list-style-type: none"> - Attitude et soutien de la famille élargie - Attitude et soutien de l'entourage - Attitude de la population à l'égard de la déficience
Les facteurs contextuels	
Relatifs aux caractéristiques de la famille :	<ul style="list-style-type: none"> - Type de famille - Niveau socioéconomique - Facteurs culturels
Relatif à l'intervention :	<ul style="list-style-type: none"> - Annonce du diagnostic - Relation avec les professionnels de la santé
Les facteurs reliés à la déficience de l'enfant	
	<ul style="list-style-type: none"> - Problème de l'enfant - Incertitude (Diagnostic, pronostic et traitements) - Exigences des soins

Appendice C
Questionnaire d'entrevue semi-dirigée

ENTREVUE SEMI-DIRIGÉE

Il est à noter que le questionnaire est formulé au masculin afin d'alléger le contenu. Les questions ne seront pas systématiquement posées mais l'interviewer s'assurera que chacun des thèmes sera abordés auprès du participant.

1. Grossesse

Pouvez-vous me décrire votre expérience de la grossesse?

1.1. Comment s'est déroulée la grossesse? (santé physique, expériences sur le plan cognitif et émotif, sur le plan conjugal).

1.3. Comment vous étiez-vous préparés à l'arrivée de votre enfant?

1.4. Pendant la grossesse, comment aviez-vous imaginé votre enfant ?

1.5. Vous est-il déjà arrivé de songer à un problème de santé dont pourrait être affecté votre enfant? Si oui, quel était-il?

1.6. Comment vous pensez que votre conjoint a vécu la grossesse?

1.7. Y a-t-il des évènements significatifs qui ont eu lieu lors de votre grossesse que vous aimeriez me dire ?

2. Accouchement

Pouvez-vous me décrire votre expérience de l'accouchement ?

2.1. Comment s'est déroulé l'accouchement ?

2.2. L'accouchement a-t-il été différent de ce que vous pensiez ? Et, si oui en quoi cela a-t-il été différent ?

2.3. Comment avez-vous trouvé le personnel qui vous a assisté pendant l'accouchement ?

2.4. Quelles ont été vos premières pensées lorsque vous avez vu votre bébé la première fois ? Et par la suite ?

3. Suite à la naissance

Pouvez-vous me décrire ce qui s'est passé suite à la naissance (description des faits)?

3.1. Vous étiez-vous rendu compte que quelque chose n'allait pas avant d'apprendre le problème de votre enfant ? Si oui, en avez-vous parlé à un professionnel ? Si oui, avez-vous eu l'impression d'être écouté ?

3.2. En avez-vous discuté avec votre conjoint (pensées, sentiments)? Si oui, de quoi vous avez fait mention ? Comment avez-vous perçu la réaction de l'autre?

4. L'annonce du diagnostic et le professionnel

Pouvez-vous me décrire les événements liés à l'annonce du diagnostic et votre perception face aux professionnels qui vous ont fait part du problème?

4.1.1. Comment s'est passé l'annonce du diagnostic?

- Où étiez-vous? Ce lieu vous a-t-il convenu? Si non, pourquoi?
- Quel âge avait votre enfant?
- Avez-vous senti que c'était le bon moment?
- Qui était présent lors de l'annonce?
- Étiez-vous ensemble, vous et votre conjoint?
- Si non, qui l'a appris en premier ?
- Comment vous êtes-vous senti de vous l'être fait dire ensemble ou séparément?
- Votre enfant était-il présent?
- Y avaient-ils d'autres gens présents (famille ou corps médical) ?

Pouvez-vous me décrire votre perception face aux professionnels qui vous ont fait part du problème?

4.2.1. Qui vous l'ont dit (la profession)?

- Comment avez-vous perçu la façon dont on vous la dit ? La personne était-elle sympathique, compréhensible, bon communicateur, empathique?
- Étiez-vous satisfaits de la façon dont l'on vous l'a annoncé?

- Sur une échelle de 1 à 5, comment décririez-vous votre satisfaction face à l'annonce du diagnostic?
- Comment avez-vous perçu la satisfaction de votre conjoint face à la manière des professionnels?

Pouvez-vous me décrire votre réaction lors de l'annonce?

4.2.2. Comment avez-vous réagi sur le moment (émotions)? Et votre conjoint?

4.2.3. Que vous est-il venu à l'esprit quand vous avez appris le problème ?

4.2.4. Aviez-vous besoin de trouver un sens à cet évènement et comment vous l'expliquiez-vous?

4.2.5. Comment vous sentiez-vous vis-à-vis votre conjoint (proche, loin, différent, etc.)?

5. Émotions

Pouvez-vous exprimer ce que vous avez vécu (émotions et sentiments) depuis que vous avez appris que votre enfant avait une maladie dégénérative.

5.1. Quels émotions et sentiments avez-vous vécu depuis l'annonce (colère, tristesse, déni, etc)? Et maintenant?

5.2. Avez-vous eu l'impression d'avoir eu un deuil à vivre?

5.3. Quelles étaient vos plus grandes craintes quant au problème de votre enfant?

5.4. Quelles émotions et sentiments votre conjoint a-t-il vécu?

6. Stratégies d'adaptations

Pouvez-vous décrire vos différentes façons de réagir aux problèmes et aux situations (lien entre la perception de l'expérience de l'annonce et les comportements).

6.1. Suite à l'annonce, comment avez-vous réagi (retrait, recherche d'informations, etc.)?

6.2. En quoi votre façon de réagir face au diagnostic a-t-elle été semblable ou différente de votre façon habituelle de réagir au stress (votre façon habituelle de réagir dans une situation stressante)?

- 6.3. Avez-vous eu des malaises physiques suite à la naissance de votre enfant?
- 6.4. À quoi attribuez-vous ces malaises?
- 6.5. Comment avez-vous perçu la réaction de votre conjoint, suite à l'annonce?
- 6.6. En quoi cette façon de réagir face au diagnostic a-t-elle été semblable ou différente de sa façon habituelle de réagir au stress.
- 6.7. Avez-vous reçu un suivi? Et votre conjoint?
- Si oui, quel était le suivi reçu et par qui? (vous l'a-t-on offert ou avez-vous demandé de l'aide)?
 - Si non, quelle aide auriez-vous aimé recevoir?
- 6.8. Comment ont réagi vos autres enfants? (s'il y a lieu)
- 6.9. Comment a réagi votre entourage? (famille, proche)

7. Impacts

Pouvez-vous décrire les changements dans l'ensemble de votre vie suite au diagnostic.

- 7.1. Sur le plan personnel? (votre santé, votre travail, etc.)
- 7.2. Sur le plan conjugal?
- 7.3. Sur le plan familial?
- 7.4. Sur le plan financier?

8. L'information

Pouvez-vous me décrire l'information que vous avez reçue concernant le syndrome lors de l'annonce?

- 8.1. Quelles informations concernant le problème de votre enfant (pronostic, traitement, etc.) avez-vous reçues lors de l'annonce?
- 8.2. Par qui et quand avez-vous reçu l'information? Qui était présente à ce moment?
- 8.3. Comment avez-vous perçu l'information reçue?
- L'information était-elle suffisante? (Avez-vous senti que vous aviez suffisamment d'informations à ce moment?)
 - L'information était-elle compréhensible ?

- L'information était-elle trop technique (vocabulaire employé)?

- L'information était-elle facile à retenir?

8.4. Avez-vous eu l'occasion de poser des questions lors de l'annonce?

8.5. Avez-vous reçu de l'information écrite?

8.6. À ce moment là, avez-vous eu l'impression de combler vos besoins d'informations?

8.7. Sur une échelle de 1 à 5, comment décririez-vous votre satisfaction face aux informations reçues ?

8.8. Vouliez-vous tout savoir sur la maladie ou non? Vouliez-vous connaître le développement futur de l'enfant ou vous préféreriez garder une certaine incertitude? Et votre conjoint?

8.10. De quelle façon croyez-vous que cette nouvelle connaissance a pu modifier votre façon de voir la situation?

9. Connaissances préalables et croyances

Pouvez-vous me décrire votre connaissance du syndrome avant la naissance?

9.1. Aviez-vous déjà entendu parler de ce syndrome?

9.2. Connaissiez vous des personnes atteintes, soit dans votre famille ou autre?

9.3. Que connaissiez-vous sur cette maladie?

9.4. En quoi cette connaissance était-elle semblable ou différente de l'information reçue?

10. Le soutien

Pouvez-vous me décrire le soutien que vous avez reçu suite à l'annonce du diagnostic?

10.1 Qui vous a le plus soutenu? (le médecin, une infirmière, famille, ami etc.)

10.2. Comment vous avez perçu le soutien offert par l'équipe médicale?

10.3. Auriez-vous eu besoin de plus de soutien de la part de l'équipe médicale?

10.4. Sur une échelle de 1 à 5, comment décririez-vous votre satisfaction face au soutien reçu par l'équipe médicale?

10.5. Comment avez-vous perçu le soutien reçu de votre famille et de vos amis proches?

10.6. Comment avez-vous soutenu votre conjoint et comment vous a-t-il soutenu?

11. Besoins

Pouvez-vous me décrire les besoins que vous et votre conjoint aviez au moment de l'annonce?

11.1. Mise à part peut-être un besoin d'information ou de soutien, aviez-vous d'autres besoins à ce moment-là? Si oui lesquels?

11.2. Avez-vous eu l'impression d'avoir réussi à combler vos besoins? Si oui, comment avez-vous comblé vos besoins? Si non, comment vous auriez pu combler vos besoins? Et votre conjoint?

11.3. Aujourd'hui, avez-vous toujours les mêmes besoins? Si oui, comment faites-vous pour les combler? Si non, qu'est-ce qui a changé? Et votre conjoint?

11.4. Aujourd'hui, pensez-vous que votre conjoint a les mêmes besoins? Si oui, comment fait-il pour les combler? Si non, qu'est-ce que vous pensez qui a changé chez lui?

11.5. Y a-t-il des choses que vous auriez aimé que votre conjoint fasse pour vous, à ce moment-là? Et maintenant?

11.6. Y a-t-il des choses que vous auriez aimé faire pour votre conjoint, à ce moment-là? Et maintenant?

12. Émotions

Pouvez-vous exprimer ce que vous avez vécu (émotions et sentiments) depuis que vous avez appris que votre enfant avait une maladie dégénérative.

12.1. Quels émotions et sentiments avez-vous vécu depuis l'annonce (colère, tristesse, déni, etc)? Et maintenant?

12.2. Avez-vous eu l'impression d'avoir eu un deuil à vivre?

12.3. Quelles étaient vos plus grandes craintes quant au problème de votre enfant?

12.4. Quelles émotions et sentiments votre conjoint a-t-il vécu?

13. Stratégies d'adaptations

Pouvez-vous décrire vos différentes façons de réagir aux problèmes et aux situations (lien entre la perception de l'expérience de l'annonce et les comportements).

13.1. Suite à l'annonce, comment avez-vous réagis (retrait, recherche d'informations, etc.)?

13.2. En quoi votre façon de réagir face au diagnostic a-t-elle été semblable ou différente de votre façon habituelle de réagir au stress (votre façon habituelle de réagir dans une situation stressante)?

13.4. Avez-vous eu des malaises physiques suite à la naissance de votre enfant?

13.5. À quoi attribuez-vous ces malaises?

13.6. Comment avez-vous perçu la réaction de votre conjoint, suite à l'annonce?

13.7. En quoi cette façon de réagir face au diagnostic a-t-elle été semblable ou différente de sa façon habituelle de réagir au stress.

13.8. Avez-vous reçu un suivi? Et votre conjoint?

- Si oui, quel était le suivi reçu et par qui? (vous l'a-t-on offert ou avez-vous demandé de l'aide)?

- Si non, quelle aide auriez-vous aimé recevoir?

13.9. Comment ont réagi vos autres enfants? (s'il y a lieu)

13.10. Comment a réagi votre entourage? (famille, proche)

14. Impacts

Pouvez-vous décrire les changements dans l'ensemble de votre vie suite au diagnostic.

14.1. Sur le plan personnel? (votre santé, votre travail, etc.)

14.2. Sur le plan conjugal?

14.3. Sur le plan familial?

14.4. Sur le plan financier?

15. Besoin d'information actuelle

Décrire leur besoin d'information en rapport avec le problème et la prise en main de la situation.

- 15.1. Jusqu'à présent, êtes-vous satisfaits de l'information reçue?
- 15.2. Actuellement que comprenez-vous de la maladie?
- 15.3. Qu'est-ce qui vous préoccupe le plus? Qu'est ce qui est le plus difficile pour vous maintenant?
- 15.5. Selon vous, qu'est-ce qui préoccupe le plus votre conjoint? (Selon vous, qu'est-ce qui est le plus difficile pour votre conjoint?)

16. Vos apprentissages

- 16.1. Quelle leçon de vie vous tirez de cet évènement? (Quel enseignement vous tirez de ça? Qu'est-ce que vous avez découvert? Qu'est-ce que vous avez compris de tout cela? Que retenez-vous?)
- 16.2. Suite à votre expérience, que considérez-vous comme étant une bonne annonce? Quels critères essentiels devraient être remplis pour que vous soyez satisfait de l'annonce du diagnostic?
- 16.3. Que pensez-vous que votre conjoint a appris?

17. Aujourd'hui

- 17.1. Comment décririez-vous le développement actuel de votre enfant?
- 17.2. Comment percevez-vous l'aspect dégénératif de la maladie de votre enfant?
- 17.3. Comment entrevoyez-vous le futur?
- 17.4. Et votre conjoint, comment il l'entrevoit?

Cunningham, C. C., Morgan, P. A., McGucken, and R. B. (1984). Down's syndrome: is Dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Developmental Medicine & Child Neurology*, 26, 33-39.

Pelchat, D., & Lefebvre, H. (2005) *Apprendre ensemble Le PRIFAM, programme d'intervention interdisciplinaire et familiale*. Montréal, Chenelière McGraw-Hill.

Appendice D
Questionnaire sociodémographique et de développement de l'enfant

**QUESTIONNAIRE SOCIODÉMOGRAPHIQUE ET DE DÉVELOPPEMENT
DE L'ENFANT**
Version parent

Code du participant : _____
Questionnaire complété le : _____
Jour / Mois / Année

RÉPONDANT

1. Quel est votre lien avec l'enfant?

- Mère
- Père
- Famille d'accueil
- Autre : _____

ENFANT

2. Date de naissance : _____ 3. Âge : _____
Jour / Mois / Année

4. Quel est le sexe de l'enfant?

- Féminin
- Masculin

5. Quelle est la langue parlée à la maison ?

- Français
- Anglais
- Autre : _____

FAMILLE

6. Les parents sont :

- Mariés/ Conjointes de fait
- Divorcés
- Séparés
- Célibataires
- Monoparental
- Décédés
- Remariés
- Autre : _____

7. Si les parents de l'enfant ne sont plus ensemble, combien cela fait-il de temps?

8. Comment l'enfant a-t-il réagi face à cette séparation ?

Créé à partir de l'expérience clinique de Julie Bouchard, PhD, en collaboration avec Sabrina Boucher-Mercier, et en s'inspirant, entre autres, de Lussier et Flessas (2001). Adapté par Isabelle Tremblay, doctorante en psychologie, pour l'étude ayant comme titre : « Expérience des parents dont l'enfant a reçu un diagnostic de polyneuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux ».

9. Dans le cas où les parents sont séparés, divorcés ou monoparental, l'enfant vit :
- avec la mère
 - avec le père
 - en garde partagée
 - en famille reconstituée
 - autre : _____
10. Dans le cas où les parents sont séparés ou divorcés, quel type de lien le père et la mère entretiennent-ils ?
- Excellent
 - Bon
 - Neutre
 - Mauvais
 - Aucun
11. Est-ce que l'enfant est adopté ?
- Oui
 - Non
12. Est-ce que l'enfant vit en famille d'accueil ?
- Oui
 - Non
13. Depuis la naissance de l'enfant, est-ce qu'un membre de la famille de ce dernier est décédé?
- Oui
 - Non
14. Si oui, lequel ou lesquels ?
- Père/ Mère
 - Frère/ Sœur
 - Cousin/ Cousine
 - Oncle/ Tante
 - Grand-père/ Grand-mère
 - Autre : _____
15. Quand ce ou ces décès ont eu lieu ? _____
16. Comment l'enfant a-t-il réagi face à ce ou ces décès ?
- _____
- _____
- _____
17. Est-ce que l'enfant a vécu un ou des déménagements ?
- Oui
 - Non

Si non, passez à la question #18.

17.1. Si oui, combien de déménagements a-t-il vécu et sur une période de combien de temps s'échelonnent-ils ? _____ déménagements en _____ an(s).

17.2. Comment l'enfant a-t-il réagi?

- Avec enthousiasme
- Avec bouleversement
- Avec colère
- Avec tristesse
- En se refermant sur lui-même
- De façon neutre
- Avec agressivité
- Autre : _____

17.3. Cochez la ou les raisons à ces déménagements.

- Promotion
- Finance
- École
- Parenté
- Emploi
- Voisinage
- Autre : _____

Mère

18. Date de naissance : _____ 19. Âge : _____
Jour / Mois / Année

20. Quel est le niveau de scolarité de la mère ?

- Primaire non complété
- Primaire complété
- Secondaire non complété
- Secondaire complété
- Études collégiales non complétées
- Études collégiales complétées
- Certificat universitaire complété
- Baccalauréat non complété
- Baccalauréat complété
- Maîtrise non complétée
- Maîtrise complétée
- Doctorat non complété
- Doctorat complété

21. La mère occupe-t-elle un emploi ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #22.

21.1. Si oui, quel est-il ? _____

21.2. Quel type d'emploi est-ce ?

- Temps plein
- Temps partiel
- Autre : _____

21.3. Quel est son revenu annuel approximatif ?

- Aucun revenu
- Moins de 15 000\$
- Entre 15 000\$ et 25 000\$
- Entre 25 000\$ et 35 000\$
- Entre 35 000\$ et 45 000\$
- Entre 45 000\$ et 55 000\$
- 55 000\$ et plus
- Ne sais pas

Père

22. Date de naissance : _____ 23. Âge : _____
Jour / Mois / Année

24. Quel est le niveau de scolarité du père ?

- Primaire non complété
- Primaire complété
- Secondaire non complété
- Secondaire complété
- Études collégiales non complétées
- Études collégiales complétées
- Certificat universitaire complété
- Baccalauréat non complété
- Baccalauréat complété
- Maîtrise non complétée
- Maîtrise complétée
- Doctorat non complété
- Doctorat complété

25. Le père occupe-t-il un emploi ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #26.

25.1. Si oui, quel est-il ? _____

25.2. Quel type d'emploi est-ce ?

- Temps plein
- Temps partiel
- Autre : _____

25.3. Quel est son revenu annuel approximatif ?

- Aucun revenu
- Moins de 15 000\$
- Entre 15 000\$ et 25 000\$
- Entre 25 000\$ et 35 000\$
- Entre 35 000\$ et 45 000\$
- Entre 45 000\$ et 55 000\$
- 55 000\$ et plus
- Ne sais pas

Conjoint(e) (si c'est le cas)**De la mère**

26. Combien de conjoints la mère a-t-elle eus depuis qu'elle n'est plus avec le père de l'enfant ? _____

27. Parmi ceux-ci-ci, avec combien la mère a-t-elle habité ? _____

28. Y a-t-il un conjoint actuellement dans la vie de la mère ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #29.

28.1. Si oui, depuis combien de temps se fréquentent-ils ? _____

28.2. Habite-t-elle avec lui ?

- Oui
- Non

28.2.1. Si oui, depuis combien de temps habitent-ils ensemble ? _____

28.3. Quel est le lien de l'enfant avec ce conjoint ?

28.4. Date de naissance : _____ 28.5 Âge : _____
Jour / Mois / Année

28.6. Cette personne occupe-t-elle un emploi ?

- Oui
- Non

28.6.1. Si oui, quel est-il ? _____

28.6.2. Quel type d'emploi est-ce ?

- Temps plein
- Temps partiel
- Autre : _____

Du père

29. Combien de conjointes le père a-t-il eu depuis qu'il n'est plus avec la mère de l'enfant ? _____

30. Parmi celles-ci, avec combien le père a-t-il habité ? _____

31. Y a-t-il une conjointe actuellement dans la vie de la mère ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #32.

31.1. Si oui, depuis combien de temps se fréquentent-ils ? _____

31.2. Habite-t-il avec elle ?

- Oui
- Non

31.2.1. Si oui, depuis combien de temps habitent-ils ensemble ? _____

31.3. Quel est le lien de l'enfant avec cette conjointe ?

31.4. Date de naissance : _____ 31.5. Âge : _____
Jour / Mois / Année

31.6. Cette personne occupe-t-elle un emploi ?

- Oui
 Non

31.6.1. Si oui, quel est-il ? _____

31.6.2. Quel type d'emploi est-ce ?

- Temps plein
 Temps partiel
 Autre : _____

Fratrie

32. Est-ce que l'enfant a des frères ou des sœurs (biologique ou non) ?

- Oui
 Non

32.1. Si oui, complétez le tableau ci-bas.

	Enfant 1	Enfant 2	Enfant 3	Enfant 3	Enfant 5
Sexe	<input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin	<input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin	<input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin	<input type="checkbox"/> Féminin Masculin	<input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin
Âge					
Type de lien	<input type="checkbox"/> Frère/ sœur biologique <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère maternel <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère paternel <input type="checkbox"/> Enfant du conjoint(e) du père/ de la mère	<input type="checkbox"/> Frère/ sœur biologique <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère maternel <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère paternel <input type="checkbox"/> Enfant du conjoint(e) du père/ de la mère	<input type="checkbox"/> Frère/ sœur biologique <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère maternel <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère paternel <input type="checkbox"/> Enfant du conjoint(e) du père/ de la mère	<input type="checkbox"/> Frère/ sœur biologique <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère maternel <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère paternel <input type="checkbox"/> Enfant du conjoint(e) du père/ de la mère	<input type="checkbox"/> Frère/ sœur biologique <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère maternel <input type="checkbox"/> Demi-sœur/ demi-frère paternel <input type="checkbox"/> Enfant du conjoint(e) du père/ de la mère
Vit-t-il avec lui ?	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

33. Est-ce que l'enfant a un frère ou une sœur atteint de l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #34.

33.1. Si oui, combien d'entre eux sont atteints de cette maladie ? _____

33.2. Quel âge à chacun des frères et sœurs atteints de la maladie ?

33.3. Si l'enfant a un frère ou une sœur plus âgé atteint de cette maladie, quel impact croyez-vous que cela a eu sur votre relation avec l'enfant atteint ?

33.3.1. Impacts positifs :

33.3.2. Impacts négatifs :

Autre(s) personne(s) vivant avec l'enfant

34. Y'a-t-il d'autres enfants vivant avec l'enfant ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #35.

34.1. Si oui, précisez le lien avec l'enfant en question.

35. Y'a-t-il d'autres personnes vivant sous le même toit que l'enfant ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #36.

35.1. Si oui, précisez le lien avec l'enfant en question.

GROSSESSE ET NAISSANCE

36. La grossesse était :

- Désirée
- Non désirée

37. La grossesse était :

- Prévüe
- Imprévüe

38. Comment était votre vie conjugale avant l'arrivée de l'enfant ?

- Excellente
- Bonne
- Moyenne
- Faible
- Médiocre

39. La grossesse de cet enfant était la (y inclure les fausses couches):

- 1^{ère}
- 2^e
- 3^e
- 4^e
- 5^e
- Autre : _____

40. Est-ce que la mère a déjà fait des fausses couches ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #41.

40.1. Si oui, combien en a-t-elle fait ? _____

40.2. Après combien de semaines de grossesse ont-elles eu lieu ?

41. Est-ce que la mère a pris des médicaments durant la grossesse ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #42.

41.1. Si oui, lequel ou lesquels ? _____

42. Est-ce que la mère a pris de l'alcool durant la grossesse ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #43.

42.1. Si oui, quel en était la quantité ?

- Moins d'une à deux consommations par deux semaines
- 1 à 2 consommations par semaine
- 3 à 4 consommations par semaine
- 5 à 7 consommations par semaine
- 8 à 14 consommations par semaine
- 15 à 20 consommations par semaine
- Plus de 20 consommations par semaine

43. Est-ce que la mère a fumé des cigarettes durant la grossesse?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #44.

43.1. Si oui, quel en était la quantité ?

- 1 à 2 cigarettes par jour
- 3 à 10 cigarettes par jour
- 11 à 20 cigarettes par jour
- 21 à 30 cigarettes par jour
- Plus de 30 cigarettes par jour

44. Est-ce que la mère a consommé des drogues durant la grossesse?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #45.

44.1. Si oui, lesquels, quelle quantité et à quelle fréquence ?

45. Durant la grossesse, est-ce que le père a vécu des événements importants (stresseur(s), maladie(s), anxiété relative à la venue de l'enfant, etc.)?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #46.

45.1. Si oui, précisez.

46. Durant la grossesse, est-ce que la mère a vécu des événements importants (stresseur(s), maladie(s), anxiété relative à la venue de l'enfant, etc.)?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #47.

46.1. Si oui, précisez.

47. Est-ce qu'il vous est arrivé de songer à un problème de santé dont pourrait être affecté votre enfant ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #48.

47.1. Si oui, lequel ?

48. Est-ce que l'enfant est considéré comme un prématuré ?

- Oui
- Non

49. À combien de semaines est-il né? _____

50. Comment s'est déroulé l'accouchement?

- Naturel
- Péridurale
- Anesthésie générale
- Utilisation des forceps
- Césarienne planifiée
- Césarienne d'urgence
- Autre : _____

51. Est-ce que l'accouchement s'est déroulé différemment de ce à quoi vous vous attendiez?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #52.

51.1. Si oui, en quoi cela a-t-il été différent ?

52. Y'a-t-il eu des complications durant l'accouchement?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #53.

52.1. Si oui, précisez :

- Circulation du cordon
- Siège
- Anoxie
- Autre : _____

53. Quelle a été la durée du travail pré-accouchement? _____

54. Le travail pré-accouchement a été :

- Facile
- Normal
- Difficile

55. À la naissance, le bébé avait :

- Un poids de : _____
- Une taille de : _____
- Un tour de tête de : _____
- Un APGAR de : _____ (sur 10)

- Respiration spontanée :
 - Oui
 - Non

56. Est-ce que des signes de détresse fœtale ont été constatés?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #57.

56.1. Si oui, précisez :

57. S'il y a lieu, cochez les problèmes que le bébé a présenté suite à sa naissance.

- Jaunisse
- Problèmes respiratoires
- Rh
- Anomalies chimiques
- Séjour en incubateur
- Malformations
- Autre : _____

HISTOIRE MÉDICALE

* À quel âge l'enfant a-t-il reçu le diagnostic de la polyneuropathie sensitivomotrice?

* Y'a-t-il une agénésie du corps calleux?

- Oui
- Non

58. L'enfant a-t-il déjà eu des convulsions ou des crises d'épilepsie?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #59.

58.1. Si oui, précisez l'âge que l'enfant avait : _____

59. L'enfant a-t-il déjà perdu connaissance?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #60.

59.1. Si oui, précisez dans quelles circonstances cela s'est passé?

60. L'enfant a-t-il déjà eu un accident?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #61.

60.1. Si oui, précisez :

60.1.1. Qu'est-il arrivé ? _____

60.1.2. A-t-il perdu connaissance?

 Oui Non

60.1.3. A-t-il eu des maux de tête?

 Oui Non

60.1.4. A-t-il vomi?

 Oui Non

61. Est-ce que l'enfant a déjà été hospitalisé?

 Oui Non***Si non, passez à la question #62.***

61.1. Si oui, précisez :

61.1.2. Quelle en était la raison ? _____

61.1.3. Quel âge avait l'enfant ? _____

62. L'enfant a-t-il déjà subi des opérations?

 Oui Non***Si non, passez à la question #63.***

62.1. Si oui, précisez :

62.1.1. Quelle en était la raison ? _____

62.1.2. Quel âge avait l'enfant ? _____

62.1.3. Est-ce qu'une hospitalisation a été nécessaire?

 Oui Non

63. L'enfant a-t-il eu de nombreuses infections aux oreilles ?

 Oui Non***Si non, passez à la question #64.***

63.1. Si oui, précisez :

63.1.1. La fréquence : _____

63.1.2. À quel moment (âge)? _____

63.1.3. A-t-il eu des tubes?

 Oui Non

63.1.4. A-t-il pris de la médication de façon répétée?

 Oui Non

64. Mis à part le diagnostic de polyneuropathie sensitivomotrice émis, l'enfant présente-t-il d'autres problèmes de santé (d'autres diagnostics)?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #65.

64.1. Si oui, précisez :

65. Est-ce que l'enfant a déjà un reçu un coup à la tête ou subi une commotion cérébrale?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #66.

65.1. Si oui, précisez :

65.1.1. Les circonstances : _____

65.1.2. L'âge qu'avait l'enfant : _____

66. Est-ce que l'enfant prend des médicaments présentement?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #67.

66.1. Si oui, complétez le tableau.

Nom du médicament	Quelle est la raison de la prise de ce médicament ?	Quelle est la dose de ce médicament ?	À quel moment de la journée est pris le médicament ?	A-t-il des effets (positifs ou secondaires) ?	Cela fait combien de temps que l'enfant prend ce médicament ?
_____	_____	_____	_____	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si oui, précisez. _____ - _____ -	_____
-	_____	_____	_____		_____
_____	_____	_____	_____	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si oui, précisez. _____ - _____ -	_____
-	_____	_____	_____		_____

				-	
				-	
				<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si oui, précisez.	
				-	
				-	

67. L'enfant a-t-il été évalué pour des problèmes de vision ?

- Oui
- Non

68. L'enfant a-t-il des problèmes de vision ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #69.

68.1. Si oui, précisez.

69. Est-ce que l'enfant porte des lunettes ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #70.

69.1. Si oui, pour quelle problématique ? _____

70. L'enfant a-t-il été évalué pour des problèmes d'audition ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #71.

70.1. Si oui, par qui ? _____

70.2. Quel est le diagnostic ? _____

70.3. Quel type d'examen a-t-il passé ?

- Centrale
- Périphérique
- Autre : _____

71. L'enfant a-t-il des problèmes d'audition ?

- Oui
- Non

72. Est-ce que l'enfant est suivi dans une clinique neuromusculaire ?

- Oui
- Non

73. L'enfant a-t-il déjà rencontré un ...

73.1. Neurologue ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez :

73.1.1. Pour quelle problématique ? _____

73.1.2. En quelle année? _____

73.1.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.2. Ergothérapeute?

- Oui
- Non

Si oui, précisez :

73.2.1. Pour quelle problématique ? _____

73.2.2. En quelle année? _____

73.2.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant ?

- Oui
- Non

73.2.4. Est-ce lui qui s'occupe de l'intégration scolaire de l'enfant ?

- Oui
- Non

73.3. Orthophoniste ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez :

73.3.1. Pour quelle problématique ? _____

73.3.2. En quelle année? _____

73.3.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.4. Physiothérapeute ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.4.1. Pour quelle problématique ? _____

73.4.2. En quelle année? _____

73.4.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.5. Psychologue ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.5.1. Pour quelle problématique ? _____

73.5.2. En quelle année? _____

73.5.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.6. Nutritionniste ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.6.1. Pour quelle problématique ? _____

73.6.2. En quelle année? _____

73.6.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.7. Pédopsychiatre ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.7.1. Pour quelle problématique ? _____

73.7.2. En quelle année? _____

73.7.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.8. Éducateur ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.8.1. Pour quelle problématique ? _____

73.8.2. En quelle année? _____

73.8.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.9. Travailleur social ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.9.1. Pour quelle problématique ? _____

73.9.2. En quelle année? _____

73.9.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.10. Orthopédiste ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.10.1. Pour quelle problématique ? _____

73.10.2. En quelle année? _____

73.10.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.11. Pédiatre ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.11.1. Pour quelle problématique ? _____

73.11.2. En quelle année? _____

73.11.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.12. Psycho-éducateur ?

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.12.1. Pour quelle problématique ? _____

73.12.2. En quelle année? _____

73.12.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.13. Autre ? _____

- Oui
- Non

Si oui, précisez.

73.13.1. Pour quelle problématique ? _____

73.13.2. En quelle année? _____

73.13.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

74. Est-ce qu'un psychologue ou un neuropsychologue a déjà évalué les capacités intellectuelles de l'enfant?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #75.

74.1. Si oui, en quelle année cette évaluation a-t-elle été réalisée ? _____

HISTOIRE DU DÉVELOPPEMENT

75. Est-ce que les premiers mois à la maison succédant la naissance ont été difficiles ?
- Oui
 - Non
76. Est-ce que l'enfant, en comparaison avec les autres enfants de son âge, a présenté un retard au niveau de l'expression du langage ?
- Oui
 - Non
77. Est-ce que l'enfant, en comparaison avec les autres enfants de son âge, a présenté un retard au niveau de la compréhension du langage ?
- Oui
 - Non
78. À quel âge l'enfant a-t-il dit ses premiers mots ? _____
79. À quel âge l'enfant a-t-il dit ses premières phrases ? _____
80. À quel âge l'enfant a-t-il marché ? _____
81. À quel âge l'enfant a-t-il démontré une préférence pour l'une des deux mains ? _____
82. Pour quel main l'enfant a-t-il une préférence ?
- Gauche
 - Droite
 - Ambidextre
83. À quel âge l'enfant a-t-il complété l'entraînement à la propreté ?
- Diurne : _____
 - Nocturne : _____
84. Si non acquise, précisez : _____
85. Arrive-t-il encore à l'enfant de faire pipi au lit ou de « s'échapper » ?
- Oui Fréquence : _____
 - Non
86. Est-ce que l'enfant a présenté des difficultés de séparation lors de départs ?
- Oui
 - Non

Si non, passez à la question #87.

Si oui, précisez jusqu'à quel âge cela a duré : _____

87. Est-ce que l'enfant, en comparaison avec les autres enfants de son âge, a présenté des difficultés :

Aucune	Légère	Modérée	Sévère			
1	2	3	4			
Aux niveaux des habiletés motrices globales (marcher, sauter, etc.) ?			1	2	3	4
Aux niveaux des habiletés motrices fines (boutonner, lacer, etc.) ?			1	2	3	4
Aux niveaux des habiletés préscolaires (les couleurs, l'alphabet, etc.)?			1	2	3	4
À rester assis pour écouter un film ou une histoire ?			1	2	3	4
Au niveau de l'alimentation ?			1	2	3	4
Au niveau du sommeil ?			1	2	3	4
À s'amuser seul ?			1	2	3	4

À demeurer attentif ?	1	2	3	4
À résoudre les problèmes ?	1	2	3	4
À s'organiser ?	1	2	3	4
À rapporter les faits et les événements ?	1	2	3	4
À apprendre les concepts de base (en haut, à côté, etc.) ?	1	2	3	4
À apprendre les séquences (mois, saisons, etc.) ?	1	2	3	4
À maintenir le contact visuel ?	1	2	3	4

HISTOIRE SOCIALE

88. Que préfère l'enfant?

- La solitude
- La compagnie

89. Est-ce que l'enfant a l'occasion de jouer avec des enfants de son âge?

- Oui
- Non

90. Est-ce que l'enfant semble avoir des préférences concernant l'âge des enfants avec qui il joue (plus jeunes, du même âge) ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #91.

90.1. Si oui, lesquels parmi ceux-ci préfère-il?

- Plus jeunes que lui
- Du même âge que lui
- Plus vieux que lui

91. Est-ce que l'enfant a des ami(e)s stables ?

- Oui
- Non

92. Est-ce que l'enfant est victime de moqueries ou de harcèlement de la part des autres enfants?

- Oui
- Non

93. Est-ce que l'enfant s'intègre bien aux autres enfants?

- Oui
- Non

94. Est-ce que l'enfant a de la facilité à se faire des ami(e)s ?

- Oui
- Non

95. Est-ce que l'enfant présente, en comparaison avec les autres enfants de son âge, de la difficulté à jouer et à socialiser avec les autres enfants ?

- Oui
- Non

96. Est-ce que l'enfant a des loisirs, des activités ?

- Oui

- Non

Si non, passez à la question #101.

96.1. Si oui, lesquels ?

HISTOIRE SCOLAIRE

97. Quelle est la langue parlée à l'école ?

- Français
 Anglais
 Autre : _____

98. Quel est le niveau scolaire de l'enfant ?

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Maternelle | <input type="checkbox"/> Secondaire 1 |
| <input type="checkbox"/> 1 ^{ère} année | <input type="checkbox"/> Secondaire 2 |
| <input type="checkbox"/> 2 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 3 |
| <input type="checkbox"/> 3 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 4 |
| <input type="checkbox"/> 4 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 5 |
| <input type="checkbox"/> 5 ^e année | <input type="checkbox"/> Autre : _____ |
| <input type="checkbox"/> 6 ^e année | |

99. Est-ce que l'enfant a déjà recommencé une année scolaire ?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #100.

99.1. Si oui, laquelle ?

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Maternelle | <input type="checkbox"/> Secondaire 1 |
| <input type="checkbox"/> 1 ^{ère} année | <input type="checkbox"/> Secondaire 2 |
| <input type="checkbox"/> 2 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 3 |
| <input type="checkbox"/> 3 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 4 |
| <input type="checkbox"/> 4 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 5 |
| <input type="checkbox"/> 5 ^e année | <input type="checkbox"/> Autre : _____ |
| <input type="checkbox"/> 6 ^e année | |

99.2. Pour quelle raison? _____

100. Est-ce que vous croyez que votre enfant présente des troubles d'apprentissage ?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #101.

100.1. Si oui, en quelle année cela a-t-il commencé ?

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Maternelle | <input type="checkbox"/> 2 ^e année |
| <input type="checkbox"/> 1 ^{ère} année | <input type="checkbox"/> 3 ^e année |

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> 4 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 3 |
| <input type="checkbox"/> 5 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 4 |
| <input type="checkbox"/> 6 ^e année | <input type="checkbox"/> Secondaire 5 |
| <input type="checkbox"/> Secondaire 1 | <input type="checkbox"/> Autre : _____ |
| <input type="checkbox"/> Secondaire 2 | |

100.2. Précisez :

100.3. Quels domaines sont principalement touchés par les troubles d'apprentissage de l'enfant?

100.3. Encercler le chiffre représentant le mieux le niveau de sévérité des troubles d'apprentissage de l'enfant, 1 étant des troubles légers et 7 des troubles sévères.

1 2 3 4 5 6 7

101. Est-ce que l'enfant est connu du psychologue scolaire ?

- Oui
- Non

102. Est-ce que l'enfant rencontre un intervenant en milieu scolaire ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #103.

102.1. Si oui, quel est son titre ? _____

102.2. Que travaille-t-il avec l'enfant ?

102.3. Combien d'heures par semaine travaillent-ils ensemble ? _____

103. Est-ce que l'enfant a eu plusieurs intervenants différents ?

- Oui
- Non

104. Combien d'intervenants a-t-il vu dans la dernière année ? _____

105. Qui aide l'enfant pour faire ses devoirs et ses leçons ?

- Père
- Mère
- Grands-parents
- Frère/sœur
- Garderie
- Cela est variable.
- Autre : _____

106. Combien de temps est-il nécessaire à l'enfant pour faire ses devoirs et ses leçons ?

107. Est-ce que certaines matières semblent plus difficiles pour l'enfant ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #108.

107.1. Si oui, précisez lesquelles. _____

108. Est-ce que certaines matières semblent plus faciles pour l'enfant ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #109.

108.1. Si oui, précisez lesquelles. _____

109. Comment est l'enfant au retour de l'école ?

- Agité
- Fatigué
- Maux de tête
- Autre : _____

110. Est-ce que l'enfant utilise un ordinateur dans la classe ?

- Oui
- Non

Si oui, passer à la question #111.

110.1. Si non, comment prend-t-il ses notes (exemple : preneur de notes) ?

111. Est-ce que vous avez des inquiétudes relatives au rendement de l'enfant dans l'un de ces secteurs de la vie quotidienne (cochez ceux pour lesquelles vous vous inquiétez) ?

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mémoire | <input type="checkbox"/> Capacité de s'organiser |
| <input type="checkbox"/> Attention | <input type="checkbox"/> Capacité d'adaptation |
| <input type="checkbox"/> Motricité fine | <input type="checkbox"/> Développement social |
| <input type="checkbox"/> Motricité globale | <input type="checkbox"/> Confiance en soi |
| <input type="checkbox"/> Autonomie | <input type="checkbox"/> Écriture |
| <input type="checkbox"/> Apprentissage de nouvelles connaissances | <input type="checkbox"/> Articulation |
| <input type="checkbox"/> Autre : _____ | <input type="checkbox"/> Équilibre |

112. Est-ce que l'enfant est exempté des cours d'éducation physique ?

- Oui
- Non

FONCTIONNEMENT ACTUEL

113. Est-ce que l'enfant a des peurs ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #114.

113.1. Si oui, précisez lesquelles.

114. Est-ce que l'enfant est capable d'exprimer clairement ses peurs ?

- Oui
- Non

115. Est-ce que l'enfant a des tics, des gestes difficiles à contrôler ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #116.

115.1. Si oui, précisez lesquels. _____

116. Est-ce que l'enfant a des manies, des habitudes particulières ou des comportements répétitifs ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #117.

116.1. Si oui, précisez lesquels. _____

117. Est-ce que l'enfant présente une méfiance inhabituelle ?

- Oui
- Non

118. Est-ce que l'enfant semble davantage vivre dans son imaginaire que dans la réalité?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #119.

118.1. Si oui, expliquez. _____

119. Est-ce que l'enfant est sensible à des bruits particuliers ou à des textures particulières ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #120.

119.1. Si oui, précisez lesquels. _____

120. Est-ce que l'enfant présente une difficulté à s'adapter aux changements de routine ?

- Oui

- Non

121. Est-ce que l'enfant présente une bonne capacité de gestion de ses émotions et de ses comportements ?

- Oui
- Non

122. Selon vous, quel pourcentage est représentatif du niveau d'obéissance de l'enfant?
_____ %

123. Est-ce que l'enfant a des orthèses ?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #124.

123.1. Si oui, est-ce que l'enfant les porte ?

- Oui
- Non

122.1.1. S'il ne les porte pas, quelles sont les raisons justifiant son choix ?

124. Est-ce que l'enfant a des difficultés à se déplacer dans les escaliers ?

- Oui
- Non

125. Est-ce que ces déficits sont apparents ?

- Oui
- Non

126. Sur l'échelle suivant, 1 étant « Très peu apparents » et 7 étant « Très apparents », encerclez le chiffre représentant le mieux le degré d'apparence des déficits de l'enfant.

1 2 3 4 5 6 7

Appendice E
SCL-90



Leonard R. Derogatis, PhD

Hand-Scored Answer Sheet

ADMINISTRATOR:

BE SURE THE DEMOGRAPHIC INFORMATION ON PAGE 9 IS COMPLETED.

AFTER THE QUESTIONNAIRE IS COMPLETED, DETACH PAGE 9 BY CAREFULLY TEARING ALONG THE PERFORATED LINE. THEN DISCARD PAGES 1 THROUGH 8 AS YOU WOULD OTHER CONFIDENTIAL DOCUMENTS.

PEARSON

Product Number 05651

INSTRUCTIONS:

Le test SCL-90-R consiste en une liste de problèmes que les gens rencontrent parfois. Lisez attentivement chaque ligne de la liste et encerclez le chiffre de la réponse décrivant le mieux À QUEL POINT CE PROBLÈME VOUS A TROUBLÉ(E) OU PERTURBÉ(E) AU COURS DES 7 DERNIERS JOURS, Y COMPRIS AUJOURD'HUI. Encerclez seulement un chiffre pour chaque problème (0 1 2 3 4). Ne sautez aucune ligne. Si vous changez d'avis, barrez votre réponse initiale d'un "X" et encerclez votre nouvelle réponse (0 1 X3 4). Si vous avez des questions, veuillez les poser maintenant.

EXEMPLE

0 = Pas du tout 1 = Un peu 2 = Modérément 3 = Beaucoup 4 = Extrêmement

CE PROBLÈME VOUS A-T-IL TROUBLÉ(E):

Douleurs corporelles 0 1 2 3 4



PO Box 1416 Minneapolis, MN 55440 800-627-7271 PearsonAssessments.com

Copyright © 1975, 2005 Leonard R. Derogatis, PhD. All rights reserved. Published and distributed exclusively by NCS Pearson, Inc.

SCL-90-R is a registered trademark of Leonard R. Derogatis, PhD.

WARNING: No part of this publication may be copied, reproduced, modified, or transmitted by any means, electronic or mechanical, without written permission from NCS Pearson, Inc., PO Box 1416, Minneapolis, MN 55440. 800-627-7271 PearsonAssessments.com

A 0 9 8 7 6 5 4 3 2

0 = Pas du tout 1 = Un peu 2 = Modérément 3 = Beaucoup 4 = Extrêmement
CE PROBLÈME VOUS A-T-IL TROUBLÉ(E):

- | | |
|--|-----------|
| 1. Maux de tête | 0 1 2 3 4 |
| 2. Nervosité ou impression de tremblements intérieurs | 0 1 2 3 4 |
| 3. Pensées désagréables incessantes dont vous ne pouvez vous débarrasser | 0 1 2 3 4 |
| 4. Faiblesses ou étourdissements | 0 1 2 3 4 |
| 5. Diminution du plaisir ou de l'intérêt sexuel | 0 1 2 3 4 |
| 6. Tendance à critiquer les autres | 0 1 2 3 4 |
| 7. L'idée que quelqu'un d'autre puisse contrôler vos pensées | 0 1 2 3 4 |
| 8. L'impression que ce sont les autres qui sont responsables de la plupart de vos problèmes .. | 0 1 2 3 4 |
| 9. Troubles de mémoire | 0 1 2 3 4 |
| 10. Inquiétude face à la négligence ou à l'insouciance | 0 1 2 3 4 |
| 11. Tendance à vous sentir facilement agacé(e) ou contrarié(e) | 0 1 2 3 4 |
| 12. Douleurs au cœur ou à la poitrine | 0 1 2 3 4 |
| 13. Peur des grands espaces ou dans les rues | 0 1 2 3 4 |
| 14. Sentiment de manquer d'énergie ou de fonctionner au ralenti | 0 1 2 3 4 |
| 15. Idées d'en finir avec la vie | 0 1 2 3 4 |
| 16. Entendre des voix que les autres n'entendent pas | 0 1 2 3 4 |
| 17. Tremblements | 0 1 2 3 4 |
| 18. Sentiment que vous ne pouvez faire confiance à la plupart des gens | 0 1 2 3 4 |
| 19. Manquer d'appétit | 0 1 2 3 4 |
| 20. Pleurer facilement | 0 1 2 3 4 |
| 21. Timidité ou gêne face aux personnes du sexe opposé | 0 1 2 3 4 |
| 22. Sentiment d'être coincé(e) ou pris(e) au piège | 0 1 2 3 4 |
| 23. Tendance à vous effrayer sans raison | 0 1 2 3 4 |
| 24. Crises de colère incontrôlables | 0 1 2 3 4 |
| 25. Peur de sortir seul(e) de la maison | 0 1 2 3 4 |
| 26. Vous culpabiliser pour certaines choses | 0 1 2 3 4 |
| 27. Douleurs dans le bas du dos | 0 1 2 3 4 |
| 28. Sentiment d'être bloqué(e) pour compléter des tâches | 0 1 2 3 4 |
| 29. Sentiment de solitude | 0 1 2 3 4 |
| 30. Avoir le cafard | 0 1 2 3 4 |

Passez à la page suivante.
Page 3

Page 9

0 = Pas du tout 1 = Un peu 2 = Modérément 3 = Beaucoup 4 = Extrêmement

LE PROBLÈME VOUS A-T-IL TROUBLÉ(E):

31. Trop d'inquiétude pour tout	0 1 2 3 4	1. 0 1 2 3 4
32. Manque d'intérêt pour tout	0 1 2 3 4	2. 0 1 2 3 4
33. Attitude craintive	0 1 2 3 4	3. 0 1 2 3 4
34. Tendance à vous sentir facilement blessé(e)	0 1 2 3 4	4. 0 1 2 3 4
35. L'impression que les autres connaissent vos pensées intimes	0 1 2 3 4	5. 0 1 2 3 4
36. Sentiment que les autres ne vous comprennent pas ou ne vous témoignent pas de sympathie ..	0 1 2 3 4	6. 0 1 2 3 4
37. Sentiment que les gens ne sont pas amicaux ou qu'ils ne vous aiment pas	0 1 2 3 4	7. 0 1 2 3 4
38. Obligation de faire les choses très lentement pour être sûr(e) qu'elles sont bien faites	0 1 2 3 4	8. 0 1 2 3 4
39. Battements très forts ou très rapides du cœur	0 1 2 3 4	9. 0 1 2 3 4
40. Nausées ou maux d'estomac	0 1 2 3 4	10. 0 1 2 3 4
41. Sentiment d'infériorité vis-à-vis des autres	0 1 2 3 4	11. 0 1 2 3 4
42. Douleurs musculaires	0 1 2 3 4	12. 0 1 2 3 4
43. Sentiment qu'on vous observe ou qu'on parle de vous	0 1 2 3 4	13. 0 1 2 3 4
44. Difficulté à vous endormir	0 1 2 3 4	14. 0 1 2 3 4
45. Besoin de vérifier et de revérifier ce que vous faites	0 1 2 3 4	15. 0 1 2 3 4
46. Difficulté à prendre des décisions	0 1 2 3 4	16. 0 1 2 3 4
47. Craindre de voyager en autobus, en métro ou en train	0 1 2 3 4	17. 0 1 2 3 4
48. Difficulté à reprendre votre souffle	0 1 2 3 4	18. 0 1 2 3 4
49. Bouffées de chaleur ou frissons	0 1 2 3 4	19. 0 1 2 3 4
50. Besoin d'éviter certains endroits, choses ou activités parce qu'ils vous font peur	0 1 2 3 4	20. 0 1 2 3 4
51. Trous de mémoire	0 1 2 3 4	21. 0 1 2 3 4
52. Engourdissements ou picotements dans certaines parties du corps	0 1 2 3 4	22. 0 1 2 3 4
53. Serrement de gorge	0 1 2 3 4	23. 0 1 2 3 4
54. Vous sentir sans espoir face à l'avenir	0 1 2 3 4	24. 0 1 2 3 4
55. Difficulté à vous concentrer	0 1 2 3 4	25. 0 1 2 3 4
56. Sentiment de faiblesse dans certaines parties du corps	0 1 2 3 4	26. 0 1 2 3 4
57. Sentiment de tension ou de surexcitation	0 1 2 3 4	27. 0 1 2 3 4
58. Sensation de lourdeur dans les bras et les jambes	0 1 2 3 4	28. 0 1 2 3 4
59. Pensées sur la mort ou le fait de mourir	0 1 2 3 4	29. 0 1 2 3 4
60. Trop manger	0 1 2 3 4	30. 0 1 2 3 4

Passez à la page suivante.

Page 5

Page 9

0 = Pas du tout 1 = Un peu 2 = Modérément 3 = Beaucoup 4 = Extrêmement
CE PROBLÈME VOUS A-T-IL TROUBLÉ(E):

61. Sensation de malaise lorsqu'on vous observe ou qu'on parle de vous	0	1	2	3	4	31.	0	1	2	3	4	1.	0	1	2	3	4
62. Avoir des pensées qui ne viennent pas de vous	0	1	2	3	4	32.	0	1	2	3	4	2.	0	1	2	3	4
63. Avoir envie de frapper, de blesser ou de faire du mal à quelqu'un	0	1	2	3	4	33.	0	1	2	3	4	3.	0	1	2	3	4
64. Le fait de vous réveiller très tôt le matin	0	1	2	3	4	34.	0	1	2	3	4	4.	0	1	2	3	4
65. Besoin de reprendre certains actes de façon répétitive: toucher, compter ou laver	0	1	2	3	4	35.	0	1	2	3	4	5.	0	1	2	3	4
66. Sommeil agité ou perturbé	0	1	2	3	4	36.	0	1	2	3	4	6.	0	1	2	3	4
67. Avoir envie de briser ou de fracasser des objets	0	1	2	3	4	37.	0	1	2	3	4	7.	0	1	2	3	4
68. Avoir des idées ou des opinions que les autres ne partagent pas	0	1	2	3	4	38.	0	1	2	3	4	8.	0	1	2	3	4
69. Fort sentiment d'embarras face aux autres	0	1	2	3	4	39.	0	1	2	3	4	9.	0	1	2	3	4
70. Sentiment de malaise dans la foule: au centre commercial ou au cinéma, par exemple	0	1	2	3	4	40.	0	1	2	3	4	10.	0	1	2	3	4
71. Impression que tout exige un effort	0	1	2	3	4	41.	0	1	2	3	4	11.	0	1	2	3	4
72. Accès de terreur ou de panique	0	1	2	3	4	42.	0	1	2	3	4	12.	0	1	2	3	4
73. Se sentir mal à l'aise de manger ou de boire en public	0	1	2	3	4	43.	0	1	2	3	4	13.	0	1	2	3	4
74. Vous laisser facilement entraîner dans des discussions	0	1	2	3	4	44.	0	1	2	3	4	14.	0	1	2	3	4
75. Sentiment de nervosité quand on vous laisse seul(e)	0	1	2	3	4	45.	0	1	2	3	4	15.	0	1	2	3	4
76. Ne pas être reconnu(e) à votre juste valeur	0	1	2	3	4	46.	0	1	2	3	4	16.	0	1	2	3	4
77. Sentiment de solitude même en compagnie d'autres personnes	0	1	2	3	4	47.	0	1	2	3	4	17.	0	1	2	3	4
78. Vous sentir tellement agité(e) que vous ne pouvez rester en place	0	1	2	3	4	48.	0	1	2	3	4	18.	0	1	2	3	4
79. Sentiment que vous ne valez rien	0	1	2	3	4	49.	0	1	2	3	4	19.	0	1	2	3	4
80. Sentiment que quelque chose va mal tourner pour vous	0	1	2	3	4	50.	0	1	2	3	4	20.	0	1	2	3	4
81. Crier ou lancer des objets	0	1	2	3	4	51.	0	1	2	3	4	21.	0	1	2	3	4
82. Avoir peur de perdre connaissance en public	0	1	2	3	4	52.	0	1	2	3	4	22.	0	1	2	3	4
83. Sentiment que les gens vont profiter de vous si vous les laissez faire	0	1	2	3	4	53.	0	1	2	3	4	23.	0	1	2	3	4
84. Avoir des pensées sur le sexe qui vous troublent beaucoup	0	1	2	3	4	54.	0	1	2	3	4	24.	0	1	2	3	4
85. L'idée que vous devriez être puni(e) pour vos péchés	0	1	2	3	4	55.	0	1	2	3	4	25.	0	1	2	3	4
86. Avoir des pensées et des images qui effraient	0	1	2	3	4	56.	0	1	2	3	4	26.	0	1	2	3	4
87. L'idée que quelque chose de grave affecte votre corps	0	1	2	3	4	57.	0	1	2	3	4	27.	0	1	2	3	4
88. Ne jamais vous sentir proche de quelqu'un	0	1	2	3	4	58.	0	1	2	3	4	28.	0	1	2	3	4
89. Sentiments de culpabilité	0	1	2	3	4	59.	0	1	2	3	4	29.	0	1	2	3	4
90. L'idée que quelque chose ne va pas dans votre tête	0	1	2	3	4	60.	0	1	2	3	4	30.	0	1	2	3	4

Tournez la page et suivez les instructions pour fournir les informations supplémentaires.



Leonard R. Derogatis, PhD

Hand-Scored Answer Sheet

ADMINISTRATOR:

AFTER THE QUESTIONNAIRE IS COMPLETED, DETACH THIS PAGE BY CAREFULLY TEARING ALONG THE PERFORATED LINE. THEN DISCARD PAGES 1 THROUGH 8 AS YOU WOULD OTHER CONFIDENTIAL DOCUMENTS.

INSTRUCTIONS:

Écrivez ci-dessous en caractères d'imprimerie vos nom, numéro d'identification, âge et sexe ainsi que la date du test:

Nom

Numéro d'identification

Âge Sexe Date du test

- 61. 0 1 2 3 4 31. 0 1 2 3 4 1. 0 1 2 3 4
- 62. 0 1 2 3 4 32. 0 1 2 3 4 2. 0 1 2 3 4
- 63. 0 1 2 3 4 33. 0 1 2 3 4 3. 0 1 2 3 4
- 64. 0 1 2 3 4 34. 0 1 2 3 4 4. 0 1 2 3 4
- 65. 0 1 2 3 4 35. 0 1 2 3 4 5. 0 1 2 3 4
- 66. 0 1 2 3 4 36. 0 1 2 3 4 6. 0 1 2 3 4
- 67. 0 1 2 3 4 37. 0 1 2 3 4 7. 0 1 2 3 4
- 68. 0 1 2 3 4 38. 0 1 2 3 4 8. 0 1 2 3 4
- 69. 0 1 2 3 4 39. 0 1 2 3 4 9. 0 1 2 3 4
- 70. 0 1 2 3 4 40. 0 1 2 3 4 10. 0 1 2 3 4
- 71. 0 1 2 3 4 41. 0 1 2 3 4 11. 0 1 2 3 4
- 72. 0 1 2 3 4 42. 0 1 2 3 4 12. 0 1 2 3 4
- 73. 0 1 2 3 4 43. 0 1 2 3 4 13. 0 1 2 3 4
- 74. 0 1 2 3 4 44. 0 1 2 3 4 14. 0 1 2 3 4
- 75. 0 1 2 3 4 45. 0 1 2 3 4 15. 0 1 2 3 4
- 76. 0 1 2 3 4 46. 0 1 2 3 4 16. 0 1 2 3 4
- 77. 0 1 2 3 4 47. 0 1 2 3 4 17. 0 1 2 3 4
- 78. 0 1 2 3 4 48. 0 1 2 3 4 18. 0 1 2 3 4
- 79. 0 1 2 3 4 49. 0 1 2 3 4 19. 0 1 2 3 4
- 80. 0 1 2 3 4 50. 0 1 2 3 4 20. 0 1 2 3 4
- 81. 0 1 2 3 4 51. 0 1 2 3 4 21. 0 1 2 3 4
- 82. 0 1 2 3 4 52. 0 1 2 3 4 22. 0 1 2 3 4
- 83. 0 1 2 3 4 53. 0 1 2 3 4 23. 0 1 2 3 4
- 84. 0 1 2 3 4 54. 0 1 2 3 4 24. 0 1 2 3 4
- 85. 0 1 2 3 4 55. 0 1 2 3 4 25. 0 1 2 3 4
- 86. 0 1 2 3 4 56. 0 1 2 3 4 26. 0 1 2 3 4
- 87. 0 1 2 3 4 57. 0 1 2 3 4 27. 0 1 2 3 4
- 88. 0 1 2 3 4 58. 0 1 2 3 4 28. 0 1 2 3 4
- 89. 0 1 2 3 4 59. 0 1 2 3 4 29. 0 1 2 3 4
- 90. 0 1 2 3 4 60. 0 1 2 3 4 30. 0 1 2 3 4



PO Box 1416 Minneapolis, MN 55440
800-627-7271 PearsonAssessments.com
 Copyright © 1975, 2005 Leonard R. Derogatis, PhD. All rights reserved. Published and distributed exclusively by NCS Pearson, Inc.
SCL-90-R is a registered trademark of Leonard R. Derogatis, PhD.
 A 0 9 8 7 6 5 4 3 2 Product Number 05651

Appendice F
Modèle d'intervention

Modèle d'intervention

« Modèle de services »

Suite à l'analyse d'un échantillon de 62 parents ayant eu l'annonce d'un diagnostic du syndrome de Down chez leur nourrisson, où 58% de ces parents s'exprimaient insatisfaits, Cunningham et collègues (1984) ont élaboré un modèle d'intervention. Inspirés de la littérature et des besoins parentaux répertoriés lors d'études antérieures, ces auteurs ont développé un « modèle de services » visant à augmenter la proportion de parents satisfaits suivant l'annonce du diagnostic. Pour cela, l'annonce devait:

- 1- être réalisée par un pédiatre en présence, si possible, d'une infirmière à domicile (« health-visitor ») ;
- 2- être effectuée le plus tôt possible, excepté dans le cas d'un problème de santé chez la mère;
- 3- être réalisée en présence des deux parents;
- 4- avoir lieu dans un environnement privé (aucun autre membre du milieu médical);
- 5- être faite en présence de l'enfant, mis à part si sa santé ne lui permet pas;
- 6- impliquer une façon de faire adéquate de la part du pédiatre, tout en prévoyant suffisamment de temps pour répondre aux questions des parents;
- 7- permettre la possibilité de revoir rapidement l'infirmière à domicile;
- 8- proposer un endroit approprié aux parents suivant l'annonce;
- 9- prévoir une entrevue de suivi avec le pédiatre et l'infirmière à domicile le jour suivant l'annonce (Cunningham et al., 1984, p. 36, Traduction libre).

Or, les familles ayant bénéficié de cette procédure ont affiché un taux de satisfaction de 100% en comparaison à 20% chez un groupe contrôle. Malgré le petit échantillon ayant eu accès à ce programme, soit 7 familles, il appert que l'élaboration d'un programme tenant compte des besoins des parents augmente la satisfaction des parents face à l'annonce d'un diagnostic.

Appendice G
Modèle d'intervention

Modèle d'intervention

Prifam

Au Québec, le programme d'intervention interdisciplinaire et familiale « PRIFAM » a été élaboré par Pelchat (1989) afin de répondre, d'une part, aux besoins des parents pendant et après l'annonce d'un diagnostic ainsi qu'aider, d'autre part, les infirmières pratiquant en périnatalité à soutenir les familles (Pelchat, Ricard, & Lefebvre, 2001b). Décrit comme un programme d'intervention précoce axé sur une approche systémique, incluant cinq sous-systèmes (individuel, conjugal, parental, familial et extrafamiliale), celui-ci met d'abord l'emphase sur l'annonce du diagnostic en intervenant dès la naissance de l'enfant dans le but de favoriser l'adaptation des membres de la famille (Pelchat et al., 2001b). Une étude longitudinale effectuée sur un groupe expérimental constitué de 46 familles dont l'enfant est, dans la plupart des cas, atteint de trisomie, a démontré que les parents présentaient une meilleure adaptation à la difficulté de leur enfant ainsi qu'à leur situation parentale comparativement au groupe contrôle constitué de 53 familles d'enfants atteints de difficultés comparables mais n'ayant pas bénéficié du programme d'intervention précoce. En effet, les parents ayant participé au programme « se sentent moins menacés par leur situation parentale, ont davantage confiance dans l'aide qu'ils peuvent recevoir des autres, vivent moins de détresse émotionnelle, d'anxiété et de dépression, et se sentent davantage soutenus émotionnellement par leur conjoint » (Pelchat et al., 2001b, p.19).

Appendice H
Approbation Éthique



Université du Québec à Chicoutimi

APPROBATION ÉTHIQUE

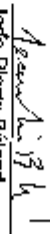
Dans le cadre de l'Énoncé de politique des trois conseils : éthique de la recherche avec des êtres humains et conformément au mandat qui lui a été confié par la résolution CAD-7163 du Conseil d'administration de l'Université du Québec à Chicoutimi, approuvant la Politique d'éthique de la recherche avec des êtres humains de l'UQAC, le Comité d'éthique de la recherche avec des êtres humains de l'Université du Québec à Chicoutimi, à l'unanimité, délire la présente approbation éthique puisque le projet de recherche mentionné ci-dessous rencontre les exigences en matière éthique et remplit ses conditions d'approbation dudit Comité.

La présente est délivrée pour la période du 22 octobre au 30 octobre 2010

Pour le projet de recherche intitulé : *Validation des besoins de soutien de parents ayant reçu le diagnostic de la polycystose kystique sensibilité variable, avec ou sans agnésie du corps calleux de leur enfant.*

Chercheur responsable du projet de recherche : *Marhelle Tremblay*

Fait à Ville de Saguenay, le 22 octobre 2010


Jean-Pierre Bédard
Président du Comité d'éthique
de la recherche avec des êtres humains