

Annonce diagnostique d'un syndrome d'Insensibilité Complète aux Androgènes

Document destiné aux soignants impliqués dans l'annonce d'un syndrome d'insensibilité aux androgènes (au moment de l'annonce et dans les mois qui suivent)

L'objectif de « l'annonce d'un syndrome d'insensibilité aux androgènes » est :

- de définir le syndrome d'insensibilité aux androgènes (AIS).
- d'expliquer les conséquences et la prise en charge tout au long de la vie.
- de préciser l'importance du traitement hormonal substitutif et d'une surveillance spécialisée régulière tout au long de la vie.

L'annonce dépend des circonstances de diagnostic, selon qu'il est fait dans l'enfance, l'adolescence ou bien à l'âge adulte.

La discussion est le plus souvent centrée sur ce qui a conduit au diagnostic (intervention chirurgicale dans la petite enfance, aménorrhée au moment de la puberté et/ou infertilité) ou après l'identification d'un cas familial, afin de donner du sens et de reprendre si besoin les représentations.

Les modalités : sous forme d'un entretien avec la patiente, accompagnée ou non de la personne de son choix : partenaire, parent, ou seule. Le médecin peut être accompagné d'un autre soignant (psychologue, infirmière). Au début de l'entretien, le médecin propose au patient (aux parents si jeune enfant) de dire avec ses mots ce qu'il a compris de sa santé et le sens qu'il donne à ses symptômes. Le médecin repère ainsi le cadre de référence affectif et cognitif de la patiente (afin d'adapter son vocabulaire), les représentations et croyances ; permettant ainsi les mises en lien possibles des informations à donner.

Il est important de donner une information la plus complète possible, de manière progressive et de s'assurer de la bonne compréhension de la patiente (en fonction de son âge et de ses capacités de mentalisation) tout au long de l'entretien. Lui donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. Les patientes ne retiendront qu'une partie des informations, qui devront être reprises et détaillées lors d'entretiens ultérieurs.

- ◆ Présenter les examens nécessaires pour établir le diagnostic et décrire la démarche étiologique. Expliquer que les examens génétiques indispensables sont : le caryotype et le séquençage du gène codant pour le récepteur aux androgènes. Expliquer le résultat de l'analyse génétique.
- ◆ L'annonce du sexe génétique reste délicate et à apprécier au cas par cas par le médecin en centre spécialisé. Le terme d'insensibilité complète aux androgènes (CAIS) doit être préféré à toute autre appellation. On peut aussi expliquer qu'il existe des femmes XY et des hommes XX. Le diagnostic sera énoncé à la patiente et à ses parents (si enfant). Ces éléments seront expliqués avec des mots simples, au besoin des schémas peuvent être utilisés : par exemple, rassurer la patiente en lui expliquant qu'aucune de ses cellules n'a pu reconnaître les androgènes dans le sang compte tenu de l'insensibilité complète aux androgènes, ou encore dire que les gonades des patientes leur permettent de sécréter des hormones mais ne permettent pas d'obtenir d'ovocytes pour une fertilité et préférer parler de gonades plutôt que de testicules ou ovaires rudimentaires.

Il est fondamental lors de l'entretien d'expliquer l'importance du phénotype clinique et d'apprécier l'assimilation par l'auditoire de la différence entre le sexe chromosomique, le sexe phénotypique et ses implications : chromosome Y, présence de tissu testiculaire, absence d'utérus, qualité de vie sexuelle avec le vagin, qui peut être de taille variable selon les patientes. Les thématiques à aborder seront donc d'aspect somatique avec à l'âge adulte la problématique de la fertilité, mais aussi la fonction sexuelle et le vécu psychologique.

- ◆ Expliquer l'intérêt et les modalités du traitement : dans les CAIS, la nécessité de chirurgie qui comprend une gonadectomie de prévention du gonadoblastome, éventuellement post-pubertaire pour permettre le développement spontané des seins (le gonadoblastome n'étant jamais décrit avant la puberté). Expliquer la nécessité de la dilatation vaginale répétée en cas d'hypoplasie du vagin (vaginoplastie rarement nécessaire); et la prescription d'un traitement hormonal substitutif.
- ◆ Souligner l'importance - même en l'absence de règles - de la prise régulière d'un traitement hormonal substitutif oestro-(progestatif) jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause pour la bonne santé osseuse et vasculaire, ainsi que l'importance d'un suivi spécialisé endocrinologique et gynécologique régulier tout au long de la vie.
- ◆ Aborder les perspectives de prise en charge de la fertilité chez la jeune femme, ce qui est actuellement en France limité à l'adoption. Attention que cela ne puisse être interprété comme une trop forte banalisation médicale car au cours du premier entretien, l'adolescente ou l'adulte est dans une représentation de procréation naturelle. Expliquer aussi que des recherches sont en cours sur les possibilités de greffe d'utérus.
- ◆ Proposer un soutien psychologique avec une psychologue formée sur le sujet. Au mieux, l'annonce diagnostique a été faite en présence de la psychologue qui pourra revoir la patiente et reprendre avec celle-ci la compréhension de chacun des éléments abordés par le médecin. Les ressources personnelles de la patiente devront être explorées : parent, compagnon, et réaction de celui-ci si désir d'enfant.
- ◆ Prévenir les patientes qui souhaiteraient chercher des d'informations sur Internet de l'existence d'un document sur le diagnostic à l'attention du grand public sur le site Orphanet (<http://www.orpha.net>) ainsi que des documents disponibles sur le site de l'association de patientes Maia (Association pour aider les personnes confrontées à l'infertilité : <http://www.maia-asso.org>), l'association internationale (<http://www.aissg.org>) et le site du Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance (<http://crmerc.aphp.fr>). Il existe actuellement un registre Européen, le DSD consortium : <http://www.dsdguidelines.org/about/consortium>.

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la compréhension de la patiente, sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation prochaine des examens complémentaires et d'un RDV de consultation ultérieur.
- Demander à la patiente (et aux parents selon l'âge, ou bien le conjoint) s'ils ont des questions éventuelles, ce qu'elle ressent, éventuellement lui faire reformuler ce qu'elle vient d'entendre.
- Présenter oralement les différents prochains intervenants : leur nom et leur domaine d'intervention, les lieux où la patiente doit se rendre.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis afin de permettre une cohérence dans le suivi ultérieur avec les différents professionnels de l'équipe.
- En cas de suivi par un praticien non endocrinologue, il est souhaitable d'adresser la patiente à un endocrinologue au sein d'un centre de référence ou de compétence pour assurer un suivi ultérieur commun et optimiser la prise en charge.
- la reprise de ces informations est indispensable tout au long du suivi.