

Annonce diagnostique d'une insuffisance ovarienne Prématurée dans le cadre d'une galactosémie

Document destiné aux soignants impliqués dans l'annonce d'une insuffisance ovarienne prématurée chez des patientes galactosémiques (au moment de l'annonce ou dans les semaines qui suivent).

L'objectif de « l'annonce d'une insuffisance ovarienne prématurée chez les patientes galactosémiques » est :

- de définir l'insuffisance ovarienne prématurée (IOP)
- d'expliquer les conséquences et la prise en charge tout au long de la vie ainsi que les traitements médicaux qui peuvent être proposés
- de préciser l'importance d'une prise en charge multidisciplinaire régulière, et en particulier endocrinologique et/ou gynécologique, tout au long de la vie

Les modalités

Avant d'annoncer le diagnostic, il est important de laisser la patiente (et/ou ses parents) s'exprimer par rapport à sa maladie chronique (la galactosémie), les complications qu'elle a entraîné, les traitements en cours, ses connaissances par rapport à une insuffisance ovarienne éventuelle. Le médecin repère ainsi le cadre de référence affectif et cognitif de la patiente afin d'adapter son discours (d'autant plus qu'il est fréquent dans la galactosémie d'avoir une répercussion sur le niveau de compréhension des patients), les représentations et les croyances.

Il est important de donner l'information la plus complète possible de manière progressive au fil des consultations, et de s'assurer de la bonne compréhension de la patiente et éventuellement de ses parents tout au long de l'entretien. Il est indispensable de laisser la patiente (ou ses parents) prendre la parole à tout moment. Les patientes ne retiendront qu'une partie des informations délivrées, qu'il faudra reprendre et compléter au cours des consultations ultérieures.

Les circonstances varieront selon que l'annonce est faite à l'adolescence ou à l'âge adulte, avant l'apparition des premiers signes pubertaires au cours d'une consultation systématique ou en cas d'aménorrhée primaire.

- Informer de la fréquence de l'insuffisance ovarienne chez les femmes galactosémiques, de l'âge variable d'apparition, de son caractère fluctuant dans la vie de la femme.
- Expliquer l'absence actuelle d'explication claire quant au mécanisme sous-jacent et l'absence de lien direct avec le régime. Insister sur l'importance de l'apport calcique complémentaire et la supplémentation systématique en vitamine D du fait du risque accru d'ostéoporose.
- Avant la puberté, expliquer le risque d'une IOP à un âge variable et la nécessité de surveiller l'apparition et l'évolution des premiers signes pubertaires
- Expliquer l'intérêt et les modalités du traitement hormonal pour l'induction pubertaire en cas de non démarrage de la puberté (traitement par oestrogènes puis oestroprogestatifs). Expliquer ces mêmes modalités en cas de puberté démarrée mais non évolutive (aménorrhée primaire).
- Pour les femmes adultes en aménorrhée secondaire, informer de la nécessité de dépister les pathologies liées à une carence oestrogénique : recherche et

prévention d'une ostéoporose (d'autant plus de la carence calcique lié au régime restrictif) et/ou de pathologies cardio-vasculaires.

- Souligner l'importance de la prise régulière du traitement hormonal substitutif oestro-progestatif jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause et de l'importance du suivi par un gynécologue tout au long de la vie.
- Expliquer la fluctuation fréquente de la fonction ovarienne et de la possibilité de grossesse spontanée. Informer les patientes de plusieurs cas répertoriés de grossesses spontanées même en présence d'une aménorrhée.
- Aborder les perspectives de prise en charge de l'infertilité : discuter selon le cas de l'indication d'une stimulation ovarienne, d'une cryopréservation ovarienne ou ovocytaire, du recours au don d'ovocyte ou à l'adoption. Ces aspects ne sont peut être pas à aborder au premier entretien, plutôt orienté sur la fonction ovarienne et le traitement substitutif éventuel.
- Proposer un soutien psychologique le plus systématiquement possible
- Proposer une prise en charge sociale si elle s'avère nécessaire (en sachant que celle-ci est souvent déjà mise en place du fait des autres complications, en particulier développementales et neurologiques de la galactosémie)
- Prévenir les patientes ou les parents qui cherchent des informations sur internet de l'existence :

d'un Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares dont la galactosémie fait partie, d'un site internet avec des informations sur la pathologie et les travaux en cours (<http://hopital-necker.aphp.fr/pgr/>)

- o d'un document sur le diagnostic d'IOP à l'attention du grand public sur le site d'Orphanet (www.orpha.net)
- Prévenir les patientes et/ ou les parents que les informations trouvées sur internet sont d'origine très variées et parfois peu fiables, et qu'il est indispensable d'en discuter avec leur médecin référent.
- Proposer une prise de contact avec l'Association des Familles Galactosémiques de France (www.afgf.fr)

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la compréhension de la patiente ou de ses parents, sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation des examens complémentaires nécessaires et d'un prochain rendez vous de consultation
- Demander à la patiente et/ou ses parents ou conjoint si ils ont des questions supplémentaires.
- Inscrire clairement sur le dossier médical les informations données, ainsi que les documents transmis pour permettre une cohérence ultérieure avec les différents professionnels de l'équipe.
- En cas de suivi par un praticien non endocrinologue ou gynécologue, il est recommandé d'adresser la patiente à un confrère spécialisé afin d'optimiser la prise en charge, si possible en lien avec le Centre de référence.
- La reprise de ces informations est indispensable tout au long du suivi