



UNIVERSITE DE POITIERS
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE DE POITIERS
ECOLE DE SAGES-FEMMES DE POITIERS

Vécu de l'annonce et de la prise en charge des couples qui souhaitent poursuivre la grossesse après un dépistage annonciateur ou un diagnostic de Trisomie 21

Etude qualitative sur 12 entretiens semi directifs

Mémoire présenté
Par Quitterie CHARROT
Née le 02 novembre 1997
En vue de l'obtention du Diplôme d'Etat de Sage-Femme
Année 2021

Directeur de mémoire : Benoît PAIN, UFR Santé de l'Université de Poitiers
Sage-femme enseignante : Vanessa POUPARD



UNIVERSITE DE POITIERS
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE DE POITIERS
ECOLE DE SAGES-FEMMES DE POITIERS

**Vécu de l'annonce et de la prise en charge des couples qui
souhaitent poursuivre la grossesse après un dépistage
annonciateur ou un diagnostic de Trisomie 21**

Etude qualitative sur 12 entretiens semi directifs

Mémoire présenté

Par Quitterie CHARROT

Née le 02 novembre 1997

En vue de l'obtention du Diplôme d'Etat de Sage-Femme

Année 2021

Directeur de mémoire : Benoît PAIN, UFR Santé de l'Université de Poitiers

Remerciements

En premier lieu, je tiens à remercier mes parents qui m'ont soutenue depuis le début de ces études et qui ont cru en moi. Merci pour votre confiance et votre patience.

A mes frères et sœurs, merci pour votre présence et votre joie.

A Augustin, merci pour ton soutien, ta patience, ta confiance et ta précieuse aide de traduction.

A Mimine, ma coloc de ces six derniers mois. Merci pour ton soutien et ton souci de la réussite de ce travail.

A mon directeur de mémoire, Monsieur Benoît PAIN, sans qui ce travail ne serait pas celui qu'il est. Merci pour votre confiance en ce sujet, pour votre patience et vos nombreux et précieux conseils.

A ma tutrice, Madame Vanessa POUPARD, merci pour votre aide dans ce travail.

A l'école de sages-femmes de Poitiers pour ces années d'études. Merci à la directrice, Mme Sylvie GUINOT, et toute l'équipe de sages-femmes enseignantes.

Aux différentes structures qui m'ont accueillie en stage : le CHU de Poitiers, le CH d'Angoulême, le CHU Robert Debré à Paris, le CSAPA de Broquédès. Merci pour la formation que vous m'avez délivrée.

Aux sages-femmes qui ont été des piliers dans ma formation : Mme Christine JUNIER, Mme Véronique BON, Mme Charlène OUTIN, Mme Laetitia AUNEY, Mme Sylvie BUISSON. Merci pour tout ce que vous m'avez transmis.

A tous les parents qui ont participé à cette étude. Un immense merci pour le temps que vous m'avez consacré et pour la richesse de nos échanges.

A Eugénie, Da Hee, Camille, Mathilde, Claire, Alice et Guillaume merci pour tous les moments d'amitié partagés qui ont rythmé ces années étudiantes.

A ma professeure de mathématiques qui, en 4^{ème}, m'avait dit que je ne serais jamais sage-femme. Merci d'avoir accentué mon désir d'aller au bout de ces études.

SOMMAIRE

1. PRESENTATION DU SUJET ET JUSTIFICATION DE L'ETUDE	11
2. METHODOLOGIE.....	14
2.1. OBJECTIFS DE L'ETUDE	14
2.2. SCHEMA D'ETUDE.....	14
2.3. POPULATION ETUDIEE	14
2.4. RECRUTEMENT DE LA POPULATION	14
2.5. MODE DE RECUEIL DES DONNEES ET OUTILS DE RECUEIL	15
2.6. CRITERES DE JUGEMENT	15
2.7. ANALYSE DES ENTRETIENS	15
2.8. CONSIDERATIONS ETHIQUES ET REGLEMENTAIRES	15
3. RESULTATS.....	17
3.1. DIAGRAMME DE FLUX.....	17
3.2. DESCRIPTION DE LA POPULATION ETUDIEE.....	17
3.3. DESCRIPTION DU VECU DE L'ANNONCE ET DE L'ACCOMPAGNEMENT	18
3.3.1. DIFFERENTS SCHEMAS D'ANNONCE	18
3.3.1.1. Au cours d'une échographie	18
3.3.1.2. Au cours d'un rendez-vous.....	19
3.3.1.3. Par téléphone	19
3.3.2. LE VECU DECRIT COMME BON.....	20
3.3.2.1. Soutien familial et amical	20
3.3.2.2. Accompagnement médico-psycho-social.....	21
3.3.2.3. Information donnée aux couples	22
3.3.2.4. Continuité de la prise en charge entre différents interlocuteurs	22
3.3.3. LE VECU DECRIT COMME MAUVAIS	22
3.3.3.1. Le contexte de l'annonce	23
3.3.3.2. La réaction des soignants face au choix des couples de poursuivre la grossesse	23
3.3.3.3. Le regard de la société	24
3.3.3.4. La place de l'IMG	24
3.3.3.5. Une pression de la part des soignants pour réaliser les tests diagnostics.....	24
3.3.3.6. Les explications reçues sur la T21 et sa prise en charge	25
3.3.3.7. Le soutien familial	25
3.4. LES FACTEURS INFLUENÇANT LA POURSUITE DE LA GROSSESSE.....	25
3.4.1. VALEURS PERSONNELLES ET MORALES	26
3.4.2. LA RELIGION.....	26
3.4.3. INTERNET, LES TEMOIGNAGES ET LES ASSOCIATIONS.....	27
3.4.4. L'AVIS DES PROCHES ET DE LA FRATRIE	27
3.4.5. LE CHEMINEMENT DANS LA REFLEXION	27
3.4.6. LE HANDICAP PEUT SURVENIR N'IMPORTE QUAND	28
4. DISCUSSION.....	28

4.1. DISCUSSION CONCERNANT LA METHODE	28
4.1.1. CHOIX DE LA METHODE QUALITATIVE.....	28
4.1.2. BIAIS LIES A LA METHODE QUALITATIVE.....	28
4.1.3. BIAIS DE SELECTION	29
4.2. RECHERCHE DE LA VALIDITE DE L'ETUDE	29
4.3. DISCUSSION CONCERNANT LES RESULTATS.....	29
4.3.1. DIFFERENTS TEMPS ET DIFFERENTES MODALITES D'ANNONCE.....	29
4.3.2. LE VECU DES PARENTS SUITE A CETTE ANNONCE ET PENDANT LA GROSSESSE	32
4.3.3. LES FACTEURS GUIDANT LE CHOIX PARENTAL SONT VARIES	35
4.4. PROPOSITION D'OUVERTURE	36
4.4.1. CE QU'EN PENSENT LES PARENTS	36
4.4.2. UN DEPISTAGE DONT LES ENJEUX DOIVENT ETRE COMPRIS	36
<u>5. CONCLUSION.....</u>	<u>37</u>
<u>6. BIBLIOGRAPHIE</u>	<u>39</u>
<u>7. ANNEXES.....</u>	<u>42</u>
<u>8. ABSTRACT.....</u>	<u>44</u>
<u>9. RESUME.....</u>	<u>45</u>

GLOSSAIRE

T21 : Trisomie 21

CN : Clarté Nucale

MSM : Marqueurs Sériques Maternels

HAS : Haute Autorité de Santé

PPT21 : Personne Porteuse de Trisomie 21

PNDP : Protocole National de Diagnostic et de Soins

HCG : Human Chorionic Gonadotropin

PAPP-A : Pregnancy Associated Plasma Protein A

DPNI : Dépistage Prénatal Non Invasif

IMG : Interruption Médicale de Grossesse

PVC : Prélèvement de Villosités Choriales

SA : semaines d'aménorrhée

CAMPS : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

IME : Institut Médico Educatif

1. Présentation du sujet et justification de l'étude

La Trisomie 21 (T21) est une maladie génétique touchant environ 1 grossesse sur 400. Il n'y a aujourd'hui aucun traitement pour la T21. En 2014, le pourcentage d'interruptions médicales de grossesses (IMG) à la suite d'un diagnostic de T21 s'élevait à environ 79% (1). 21% des couples faisaient donc le choix de poursuivre la grossesse à la suite d'un diagnostic de T21.

Les personnes porteuses de T21 (PPT21) ont fréquemment un retard mental plus ou moins important, des malformations cardiaques et/ou digestives et des traits de visage caractéristiques. Cela n'empêche cependant pas l'enfant d'avoir une ressemblance avec ses parents (2). Une PPT21 est susceptible de développer n'importe quelle pathologie, comme n'importe quelle personne. En 2019, l'espérance de vie d'une PPT21 était de 60ans. La haute autorité de santé (HAS) décrit la T21 comme un « syndrome génétique devenu rare » (3). Ce constat permet de comprendre que c'est la stratégie de dépistage de la trisomie 21 qui fait en sorte que ce syndrome soit devenu rare si l'on compare les taux de grossesses interrompues suite à un diagnostic de T21 à celui des grossesses poursuivies.

La majorité des PPT21 peuvent, comme tout le monde, développer des relations affectives et mener une vie gratifiante pour elles-mêmes et leurs proches. L'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes (2).

Il est difficile de trouver un chiffre fiable sur le nombre de PPT21 vivant en France. L'Institut Jérôme Lejeune est l'un des premiers centres médicaux dans le monde spécialisé dans la T21 et les déficiences intellectuelles d'origine génétique. Il a été créé en 1997. Il s'articule autour de trois missions : soigner, chercher et former. Une équipe pluridisciplinaire permet un suivi médical global, personnalisé, tout au long de la vie à près de 10000 patients venant de toute la France et même de l'étranger (4). Cet institut suivait près de 10 000 patients en 2019, dont 82% sont porteurs de T21. Soit environ 8000 patients (5).

La société française met de plus en plus d'actions en œuvre pour l'accueil et l'inclusion des personnes porteuses de handicap. La loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (6), les instituts médico-éducatifs (IME) permettent l'intégration dans les différents domaines de la vie. Des initiatives telles que l'ouverture de bars, restaurants dont les salariés sont porteurs de T21 comme les Cafés Joyeux à Paris puis dans d'autres villes ; la diffusion sur une chaîne grand

public en première partie de soirée du téléfilm « Apprendre à t'aimer » en septembre 2020 montrent un changement de regard de la société sur la Trisomie 21.

Le dépistage de la T21 est mis en place depuis 1997 et est proposé à toutes les femmes enceintes. Ce dépistage a évolué au fil des années pour être celui que nous connaissons actuellement, depuis le décret du 14 décembre 2018. Au premier trimestre, il combine trois éléments : la mesure échographique de la clarté nucale (CN), le dosage des marqueurs sériques maternels (MSM) (HCG et PAPP-A) ainsi que l'âge maternel. Si ce dépistage n'a pas pu être réalisé entre 11 semaines d'aménorrhée (SA) et 13 SA+6jours, on peut réaliser le dépistage intégré au deuxième trimestre, entre 14 SA et 17 SA + 6jours. Il prend alors en compte les mesures échographiques du premier trimestre ainsi que les MSM du deuxième trimestre : HCG totale ou β HCG et AFP (7). Ces tests de dépistage permettent de classer les patientes dans des catégories à bas, moyen ou fort risque de T21. Une catégorie à bas risques (taux inférieur à 1/1000) est considérée comme à trop faible risque de T21 pour proposer d'autres examens. La grossesse se poursuit normalement. Si le risque est compris entre 1/1000 et 1/50, il sera proposé une mesure du taux d'ADN circulant dans le sang maternel, le dépistage prénatal non invasif (DPNI). Enfin si le risque est supérieur à 1/50, le diagnostic par amniocentèse ou prélèvement des villosités choriales (PVC), en fonction du terme, sera proposé (2).

Une IMG ne peut être pratiquée que si le diagnostic de la T21 est certain ; c'est-à-dire que les parents doivent poursuivre le dépistage jusqu'au diagnostic réalisé par une amniocentèse le plus souvent (ou un PVC à un terme plus précoce) s'ils souhaitent interrompre la grossesse. Si leur souhait est de conserver la grossesse, ils peuvent aller jusqu'au diagnostic pour savoir ce qu'il en est, ou commencer le dépistage mais ne pas explorer davantage s'ils se situent dans une catégorie à risques, ou encore ne souhaiter aucun dépistage.

Dans certains cas, la trisomie n'est pas diagnostiquée en anténatal par échec de dépistage ou parce que les parents n'avaient pas souhaité réaliser les tests de dépistage car ces derniers n'auraient pas changé leur souhait de poursuivre la grossesse.

Une annonce de T21 doit amener à un choix parental : celui de poursuivre la grossesse pour accueillir l'enfant ou le confier à l'adoption ; ou alors celui d'interrompre la grossesse. En 2014, si 79% des diagnostics anténataux de T21 conduisaient à une interruption de grossesse en France, 21% des couples faisaient le choix de poursuivre la grossesse. Ces constats nous amènent à nous questionner sur l'annonce qui est faite aux couples lors d'une suspicion de T21

au cours de la grossesse et sur les raisons qui peuvent motiver ces couples à faire le choix de poursuivre une grossesse en ayant connaissance de ce diagnostic incertain, ou, parfois, certain.

Comment les couples vivent-ils l'annonce qui leur est faite et comment font-ils le choix de continuer la grossesse ?

2. Méthodologie

2.1. Objectifs de l'étude

L'objectif principal de l'étude est de décrire le vécu de l'annonce d'un diagnostic de Trisomie 21 par les couples et l'accompagnement médical et psychologique mis en place dès lors qu'ils font le choix de poursuivre la grossesse.

L'objectif secondaire sera d'étudier les facteurs qui rentrent en compte dans le choix parental de poursuite de la grossesse.

2.2. Schéma d'étude

Il s'agit d'une étude qualitative par entretiens semi directifs.

Les entretiens se sont déroulés entre avril et juin 2020.

2.3. Population étudiée

Les critères d'inclusion étaient les suivants :

- Avoir un enfant porteur de T21
- Ayant été suivi en France pour la grossesse de cet enfant
- Résidant en France et ayant une bonne compréhension de la langue française
- Ayant eu un diagnostic ou une suspicion de T21 pendant la grossesse

Les critères de non-inclusion :

- Avoir découvert la trisomie de leur enfant à la naissance, sans aucun signe d'appel pendant la grossesse
- Avoir eu recours à une IMG à la suite d'un diagnostic de T21

2.4. Recrutement de la population

Pour la réalisation de cette étude, une annonce a circulé par le biais d'une association : Down Up et de réseaux sociaux dédiés à la Trisomie 21 : page Facebook « Tombée du Nid » et Instagram « Aventure Xtraordinaire ». Cette annonce présentait l'étude et invitait les

couples qui le souhaitaient à contacter l'investigateur de l'étude pour programmer un temps d'entretien. La demande d'entretien faisait office de consentement.

2.5. Mode de recueil des données et outils de recueil

Une grille d'entretien a été rédigée (annexe 2). Elle a été validée par monsieur Benoît PAIN, directeur de mémoire, et les sages-femmes enseignantes de l'école de Poitiers. Un entretien test a été réalisé ; validant la grille d'entretien. Le consentement des personnes interrogées pour enregistrer l'entretien était recueilli avant de débiter l'entretien.

Ces entretiens ont été réalisés par visio conférence, ou appels téléphoniques et enregistrés grâce à un dictaphone. Le langage non verbal qui a pu être observé était retranscrit sur un cahier. Les entretiens ont, par la suite, pu être retranscrits par écrit.

2.6. Critères de jugement

Les critères de jugement principaux étaient les questions de la grille d'entretien qui ont permis de répondre à la question du vécu parental de l'annonce et de l'accompagnement : questions 4 ; 7 à 13.

Les critères de jugement secondaires étaient les réponses aux questions 5 et 6 de la grille d'entretiens.

2.7. Analyse des entretiens

Il s'agissait d'une analyse brute des données recueillies. Chaque entretien a été enregistré (avec accord des femmes) et retranscrit intégralement. Les réponses aux questions ont été relevées puis classées dans un tableau destiné à les regrouper.

En parallèle de l'enregistrement, l'investigateur relevait le langage non verbal sur un carnet.

Ce type d'analyse permet d'apprécier l'intonation de la voix, les hésitations et termes employés.

2.8. Considérations éthiques et réglementaires

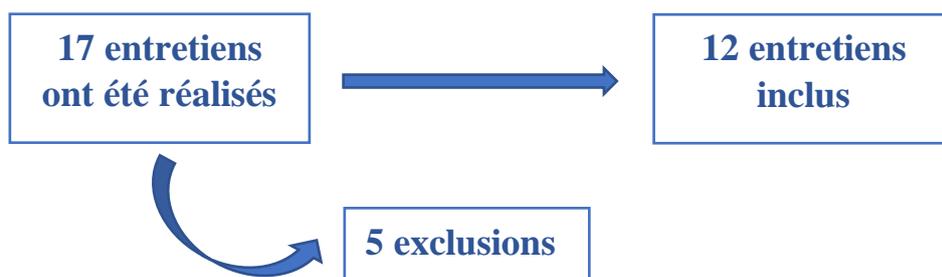
Seuls les sujets désirant participer à l'étude ont réalisé les entretiens, après avoir bénéficié d'une information éclairée sur :

- L'objectif de l'étude
- L'identité du responsable du recueil et du traitement des données

- Le caractère non obligatoire de la participation à l'étude ; les destinataires des informations
- L'anonymat des entretiens lors de la rédaction du travail
- La participation aux entretiens a fait office de consentement pour participer à l'étude.

3. Résultats

3.1. Diagramme de flux



3.2. Description de la population étudiée

Présentation de la population étudiée selon l'âge, le type de grossesse et le dépistage

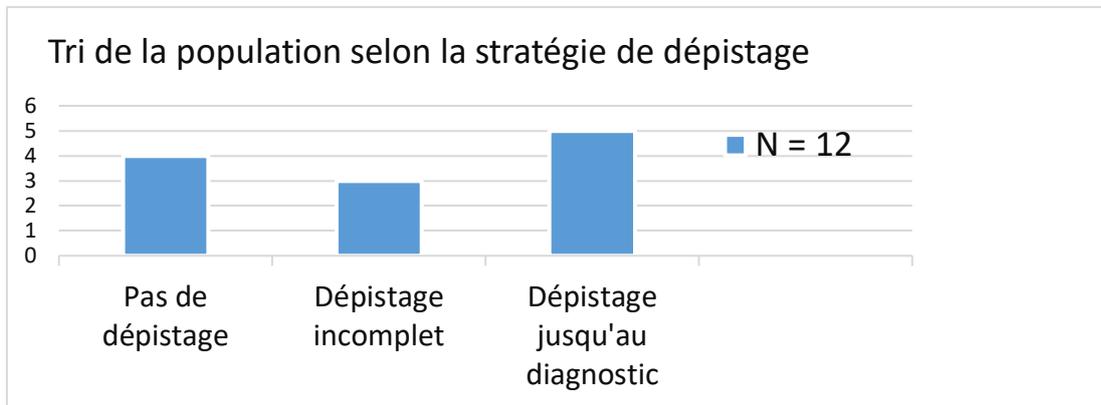
Age maternel*	Age des enfants**	Type de grossesse	Dépistage***	Élément déclenchant la suspicion de T21
38 ans	2ans	Gémellaire	Complet	Dépistage combiné du T1
<30ans	11ans	Simple	Non	CN à l'écho T1
42ans	12ans	Simple	Non	CN à l'écho T1
42ans	3,5ans	Simple	Incomplet	Dépistage combiné du T1
31ans	2ans	Simple	Complet	Dépistage combiné du T1
<30ans	2mois	Simple	Non	Signes échographiques à l'écho T2
33ans	2ans	Gémellaire	Complet	DPNI
<30ans	4ans	Simple	Non	CN à l'écho T1
23ans	3ans	Simple	Incomplet	Signes échographiques à l'écho T3
30ans	6mois	Simple	Incomplet	Dépistage combiné du T1
30ans	2,5ans	Simple	Complet	CN à l'écho T1
40ans	2ans	Simple	Complet	CN à l'écho T1

*âge maternel lors de la grossesse de l'enfant porteur de T21

**âge des enfants lors des entretiens

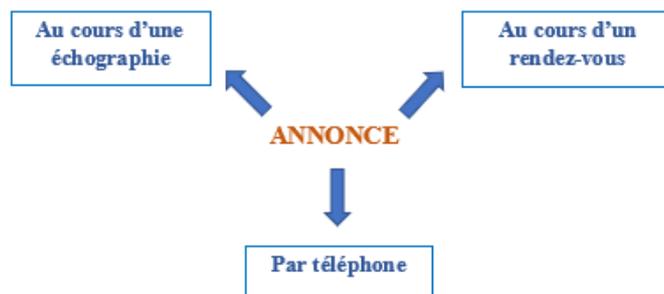
*** L'absence de dépistage correspond aux femmes qui n'ont pas souhaité réaliser de dépistage pendant la grossesse ; le dépistage incomplet correspond aux femmes qui ont débuté une stratégie de dépistage et qui ont interrompu avant le diagnostic ; le dépistage complet correspond aux femmes qui sont allées jusqu'au diagnostic.

Nous souhaitions interroger des couples pour cette étude. La situation sanitaire ne nous a pas permis de réaliser des entretiens en présentiel. Lors des appels et visio-conférences, nous n'avons pu interroger que des femmes seules. Lors d'un appel, sur les 12 entretiens, un père a pu être présent. Notre étude concerne donc principalement le vécu des mères.



3.3. Description du vécu de l'annonce et de l'accompagnement

3.3.1. Différents schémas d'annonce



3.3.1.1. Au cours d'une échographie

Dans 5 entretiens sur 12, l'annonce a été faite au cours d'une échographie.

- Entretien 3 : « *On a suspecté la trisomie au niveau de la clarté nucale et on a souhaité ne pas poursuivre les examens.* »
- Entretien 8 : « *On s'est aperçu qu'il y avait un problème, [...] dès la 1^{ère} échographie. Parce que la CN était très élevée. [...] et puis il finit par m'annoncer qu'effectivement il y avait un gros souci* ».
- Entretien 4 : « *Lors de l'échographie du premier trimestre, à 12 SA, [...] elle a très rapidement dit qu'il y avait une nuque épaisse.* »
- Entretien 6 : « *Bah en fait on est allés faire notre écho du 5^{ème} mois chez notre échographe habituelle, voilà très sympa. [...] Et puis après en fait voilà, elle nous a*

vraiment dit euh « moi je vous conseille vraiment de penser sérieusement à l'IMG parce que j'ai vu des signes de trisomie, que je ne vous conseille pas de le garder, c'est compliqué. » »

- Entretien 9 : *« C'est à la 3ème écho en fait où elle m'a fait l'examen classique [...] C'est tout elle m'a juste dit qu'il y avait un peu trop de liquide amniotique, que le fémur était un peu petit et donc après à l'issue de l'examen, quand on a été dans son bureau, elle m'a expliqué en fait qu'il y avait un test qui existait aujourd'hui. Mais euh voilà comme ça, elle m'a lâché ça comme ça hein. Sans m'expliquer, sans voilà « votre fils il a peut-être la trisomie 21 on peut vous faire une prise de sang à 500€ voilà c'est tout ce qu'elle m'a dit. »*

3.3.1.2. Au cours d'un rendez-vous

Nous avons pu relever dans 5 entretiens que les résultats des amniocentèses étaient donnés au cours d'un rendez-vous.

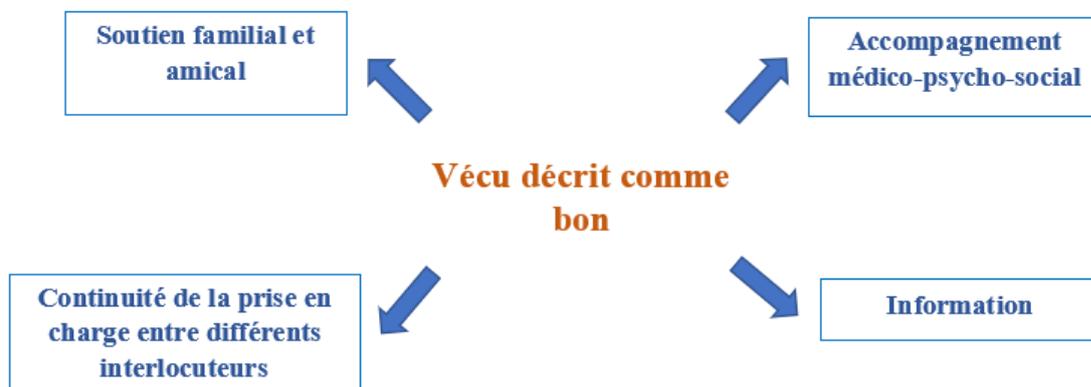
- Entretien 1 : *« On a eu un rdv. Donc on s'assoit et il nous dit qu'il a reçu les résultats »*
- Entretien 11 : *« Une généticienne qui nous a reçus dans son bureau. »*
- Entretien 7 : *« le Dr M. nous a contactés [...] Et il nous a demandé si on était libres maintenant pour passer le soir à l'hôpital. Il nous a reçus ce soir-là. »*
- Entretien 10 : *« On est passé à son cabinet à 14h et euh il nous a posé la question en fait, il nous a dit « bah vous avez la possibilité d'avoir une IMG, est ce que vous souhaitez l'avoir ou pas ? » »*
- Entretien 12 : *« Donc bon après elle m'a appelée en me disant que elle me disait pas les résultats par téléphone. [...] Donc on a été conviés du coup bah euh à l'hôpital et puis elle nous a annoncé que effectivement il y a bien une trisomie 21 ».*

3.3.1.3. Par téléphone

3 entretiens ont pu relever que certains parents ont reçu les résultats du DPNI par téléphone.

- Entretien 4 : « *Et puis le 13 juin 2016, il y a des dates qu'on n'oublie pas, j'étais au bureau à midi et la sage-femme m'appelle. [...] Elle m'a donc confirmé le diagnostic de trisomie 21.* »
- Entretien 10 : « *C'est mon gynéco qui m'a appelée le 4 juin et qui me les a donnés au téléphone.* »
- Entretien 5 : « *Ah bah c'était particulier (rire nerveux). C'était très particulier hein. Le résultat du DPNI m'a été donné par téléphone par mon gynécologue. [...]je me suis retrouvée toute seule dans mon salon avec ça quoi* ».

3.3.2. Le vécu décrit comme bon



3.3.2.1. Soutien familial et amical

Dans 8 entretiens, le soutien apporté par les familles est mentionné.

- Entretien 1 : « *Mes amis ont été super. Même dans ma démarche pour faire adopter au début mes amies m'ont suivie et soutenue.* »
- Entretien 2 : « *Dans mon entourage, tout le monde m'a soutenue.* »
- Entretien 3 : « *Nous avons été très soutenus par nos familles et amis.* »
- Entretien 4 : « *Nous avons été très soutenus par nos familles et amis. Je dirais même qu'au sein de nos familles ça a entraîné un élan de solidarité encore plus important.* »
- Entretien 7 : « *On a été très bien entourés* »
- Entretien 9 : « *Globalement il y a eu des bonnes réactions.* »
- Entretien 10 : « *On a eu un entourage extrêmement bienveillant et adorable.* »
- Entretien 11 : « *On a été très très bien entourés. On a eu plutôt un entourage assez encourageant.* »

3.3.2.2. Accompagnement médico-psycho-social

Ce thème a été abordé dans 7 entretiens. L'aspect médical ressort dans 5 entretiens.

- Entretien 2 : « *Le pédiatre a été très honnête. [...] Il a été très honnête et sa sincérité m'a beaucoup touchée.* »
- Entretien 6 : « *Elles sont venues avec beaucoup de bienveillance et énormément de délicatesse* »
« *On a eu affaire à une autre pédiatre qui pour le coup a vraiment été géniale [...] elle nous a beaucoup rassurés, elle a eu des paroles hyper bienveillantes, elle nous a parlé d'assoss.* »
- Entretien 7 : « *Il nous a vraiment bien tout expliqué, les étapes qu'il fallait suivre, les rdvs à prendre. Pour certains rdvs c'est leur secrétariat qui les a pris pour nous pour qu'on ait des rdvs plus rapidement.* »
- Entretien 11 : « *On a été ultra bien et gentiment accompagnés.* »
- Entretien 12 : « *J'ai eu de la chance peut-être c'est d'avoir été, d'avoir beaucoup de personnes bienveillantes.* »

L'aspect psycho-social est souligné dans 5 entretiens avec :

- Des psychologues
 - Entretien 2 : « *Il y a une psychologue qui est venue dans ma chambre.* »
- Des assistantes sociales
 - Entretien 4 : « *Il y a une assistante sociale qui est venue dans ma chambre pour nous expliquer les démarches administratives pour le suivi. Elle nous a parlé du CAMPS, de la MDPH etc...* »
 - Entretien 7 : « *J'ai eu la visite d'une assistante sociale qui m'a proposé leurs services, elle m'a expliqué les papiers* »
- Des professionnels du CAMPS
 - Entretien 5 : « *J'ai eu une visite du CAMPS avec la psychomotricienne il me semble.* »
- Des orthophonistes :
 - Entretien 11 : « *On a eu la visite d'une orthophoniste quand on était en chambre, qui est venue voir comment se passait l'allaitement et qui nous a donnés 2-3 petits conseils.* »

3.3.2.3. Information donnée aux couples

2 entretiens rapportent une information donnée sur la T21.

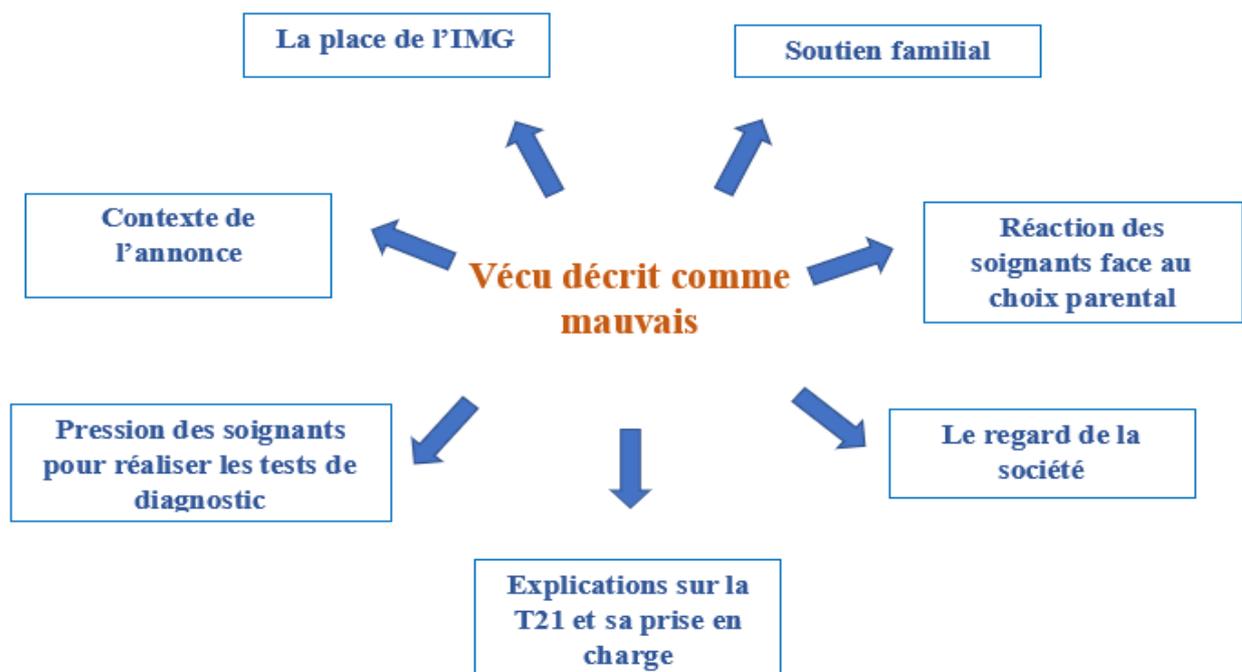
- Entretien 7 : « *On a été super bien informés, c'était très bien expliqué* »
- Entretien 9 : « *Ils voulaient être sûrs que j'étais bien informée et que je n'agissais pas sur un coup de tête. Voilà ils voulaient être sûrs que l'information était bien arrivée, fin que ce à quoi je, heu, heu ce à quoi je m'engageais finalement.* »

3.3.2.4. Continuité de la prise en charge entre différents interlocuteurs

2 entretiens évoquent avoir eu les mêmes interlocuteurs pendant la grossesse.

- Entretien 4 : « *Nous avons eu les mêmes interlocuteurs pendant toute la grossesse donc c'était bien.* »
- Entretien 7 : « *En fait on a toujours eu le même interlocuteur c'est ça qu'on a aimé.* »

3.3.3. Le vécu décrit comme mauvais



3.3.3.1. Le contexte de l'annonce

Dans 6 entretiens, il a été relevé que ce contexte avait pu « choquer » les femmes.

- Entretien 5 : « *Il m'a dit directement « donc du coup on programme l'IMG » ce n'était même pas une question, pour lui c'était une évidence. [...] c'est vraiment le truc qui m'a le plus choquée. »*
- Entretien 6 : « *Elle nous a vraiment dit euh « Moi je vous conseille vraiment de penser sérieusement à l'IMG parce que j'ai vu des signes de Trisomie, que je ne vous conseille pas de garder, c'est compliqué. [...] On a été vraiment choqués. »*
- Entretien 2 : « *Une autre... qu'est-ce qu'il m'avait dit... que mon fils ne serait pas heureux. Qu'en gros voilà ce n'était pas bien ce que je faisais, il me culpabilisait. »*
- Entretien 8 : « *Il y avait marqué sur mon dossier en énorme et en rouge sur mon dossier « T21 ». [...] Ça avait été une sorte de violence pour moi. »*
- Entretien 9 : « *C'était vraiment dans sa façon de parler et d'amener la chose ; c'était vraiment euh il n'y avait pas d'humanisme quoi. [...] Et ouais ça m'a un peu choquée parce que je pense que les choses auraient pu être amenées autrement et que l'accompagnement euh bah psychologique aurait pu être autre quoi. »*
- Entretien 10 : « *Ce que j'ai retenu, vraiment la phrase que j'ai retenue de toute cette histoire, c'est « c'est pas bon », euh « bonjour j'ai eu les résultats c'est pas bon ».*

3.3.3.2. La réaction des soignants face au choix des couples de poursuivre la grossesse

5 entretiens évoquent le fait de ne pas s'être sentis compris.

- Entretien 6 : « *On ne s'est pas sentis compris du tout dans notre choix de poursuivre la grossesse à l'hôpital. Ça a été vraiment terrible. »*
- Entretien 10 : « *En fait quand je lui ai dit que je ne voulais pas forcément faire d'IMG tout de suite, j'ai bien senti que ça ne lui convenait pas [...] Total manque d'empathie, total manque d'accompagnement. »*
- Entretien 2 : « *clairement mal reçu par les soignants »*
- Entretien 1 : « *Ils ne vous disent pas que vous pouvez poursuivre la grossesse. C'est ce que j'ai remarqué. Il n'y a personne qui m'a dit que je pouvais la garder. »*
- Entretien 5 : « *On s'est sentis soutenus oui et non. On nous a un peu forcé la main à aller voir un psychologue. »*

3.3.3.3. Le regard de la société

4 femmes évoquent le regard que la société pose sur leur enfant porteur de T21.

- Entretien 1 : « *Je dirai que c'est les gens autour vous voyez. Ce qu'on peut entendre, ce qu'on peut lire. Comme des gens vont dire que ces enfants-là il ne faut pas les garder. Ou qu'ils ne feront rien de leur vie. »*
- Entretien 2 : « *Dans les magasins je vois bien les regards des gens. »*
- Entretien 3 : « *C'est plus après le regard des autres, après la naissance. Quand il y a des personnes qui voyaient E dans la rue ou lorsqu'on rencontrait des personnes que l'on ne connaissait pas forcément hein. Voilà en disant que « ça ne devrait plus exister de nos jours, que les progrès de la médecine font que. » »*
- Entretien 8 : « *On me demande si je savais que c'était un enfant trisomique pendant la grossesse. »*

3.3.3.4. La place de l'IMG

3 entretiens relèvent la place de l'IMG dans l'annonce.

- Entretien 5 : « *Il m'a dit directement « donc du coup on programme l'IMG » ce n'était même pas une question, pour lui c'était une évidence. »*
- Entretien 6 : « *Et puis après en fait voilà, elle nous a vraiment dit euh « moi je vous conseille vraiment de penser sérieusement à l'IMG parce que j'ai vu des signes de Trisomie, que je ne vous conseille pas de garder, c'est compliqué. »*
- Entretien 10 : « *Il m'a fait écrire dans mon dossier que je ne souhaitais pas avoir recours à l'IMG malgré un risque de T21. »*

3.3.3.5. Une pression de la part des soignants pour réaliser les tests diagnostics

Dans 2 entretiens cette notion de pression est retrouvée.

- Entretien 2 : « *Le médecin me harcelait pour que je fasse le dépistage. »*
- Entretien 4 : « *Lors du rendez-vous avec la sage-femme du DAN ça ne s'est pas super bien passé, car la sage-femme insistait beaucoup pour que nous fassions l'amniocentèse. »*

3.3.3.6. Les explications reçues sur la T21 et sa prise en charge

Cette idée a été retrouvée dans 2 entretiens.

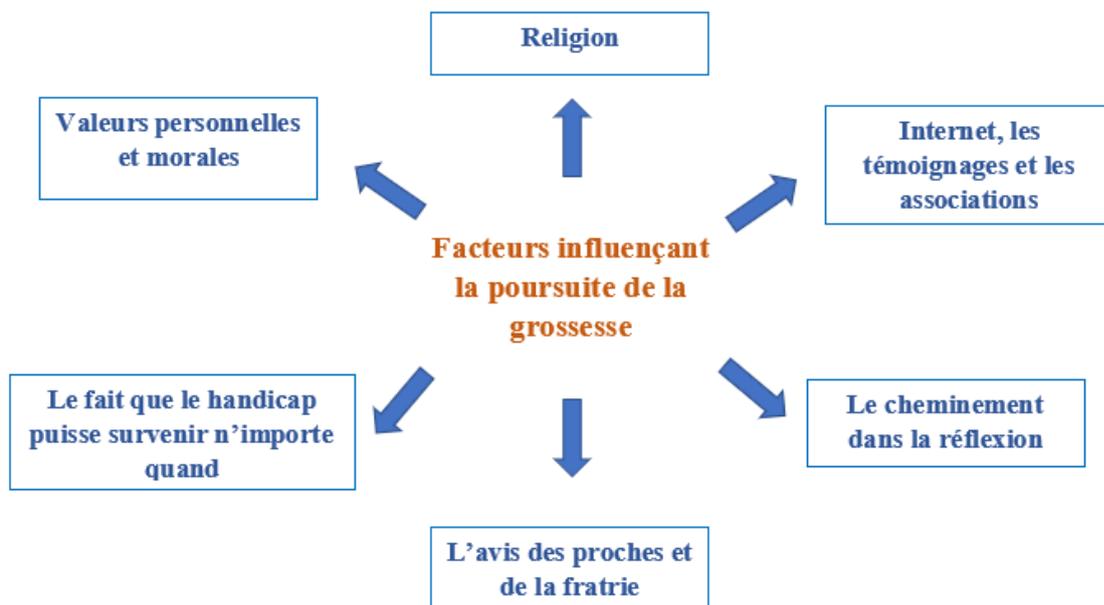
- Entretien 1 : « *Après ils ne vous expliquent pas trop ce que c'est la Trisomie 21. [...] On voit bien qu'il y a un problème d'explications de cet handicap-là de la part des professionnels. Ils n'y connaissent rien, ils sont aussi perdus que nous on a l'impression* »
- Entretien 9 : « *Mais euh voilà comme ça, elle m'a lâché ça comme ça hein. Sans m'expliquer, sans voilà « votre fils il a peut-être la trisomie 21 on peut vous faire une prise de sang à 500€ », voilà c'est tout ce qu'elle m'a dit* »

3.3.3.7. Le soutien familial

2 entretiens évoquent le fait que leurs familles ne se réjouissaient pas.

- Entretien 1 « *Elle m'a dit « mais tu vas la garder ? ». Pour elle j'allais gâcher la vie de mes enfants.* »
- Entretien 5 : « *On aurait aimé que les gens se réjouissent* »

3.4. Les facteurs influençant la poursuite de la grossesse



3.4.1. Valeurs personnelles et morales

Cette notion de valeurs a été retrouvée dans la moitié des entretiens.

- Entretien 3 : « *Après c'est un choix, je dirais que c'est des valeurs personnelles, morales peut être, des croyances. Et puis après c'est, on se dit voilà la différence peut arriver* »
- Entretien 4 : « *ça fait partie de nos valeurs. [...] On allait accueillir cet enfant comme ses frères et sœurs, il n'y avait pas de raison pour qu'on le mette à la poubelle. »* »
- Entretien 6 : « *Donc voilà, notre conscience à la fois spirituelle et notre conscience humaine. »* »
- Entretien 7 : « *C'était un choix de conscience aussi fin c'est à dire que jamais je n'aurai pu euh, euh tuer un bébé trisomique ou ou voilà quoi. »* »
- Entretien 9 : « *C'était mûrement réfléchi et non on ne se voyait pas du tout mettre un terme à cette grossesse parce qu'il y avait la trisomie 21 quoi. [...] C'était juste par choix personnel quoi. »* »
- Entretien 10 : « *en s'accordant avec nos valeurs c'est-à-dire que pour nous il n'était pas question d'interrompre la grossesse juste parce que notre bébé était différent. [...] donc je me voyais pas tuer mon bébé juste parce que il était trisomique. »* »

3.4.2. La religion

La religion a été décrite comme un facteur ayant un impact dans le choix dans 4 entretiens sur 12.

- Entretien 2 : « *J'ai été éduquée dans une famille catholique. »* »
- Entretien 6 : « *Evidemment bien sûr notre Foi. »* »
- Entretien 7 : « *le premier facteur : religieux. »* »
- Entretien 11 : « *On est chrétiens protestants »* »

Nous avons pu relever que lorsque les couples n'avaient pas de croyance religieuse, ils évoquaient tout de même le sujet, comme pour souligner que c'était un facteur que l'on retrouvait mais qui n'était pas le seul à avoir sa place.

- Entretien 9 : « *On n'a pas de religion tous les 2, c'est vraiment un souhait fin voilà quoi c'est c'est la vie qui nous a donné ça et pour nous forcément c'était impensable d'enlever la vie à quelqu'un. »* »

3.4.3. Internet, les témoignages et les associations

Dans 4 entretiens, les femmes disent que leurs recherches et rencontres ont eu un impact dans leur décision.

- Entretien 5 : « *Donc on prend nos téléphones, on regarde sur Internet, on cherche, on se renseigne.* »
- Entretien 10 : « *On s'est renseigné sur la trisomie chacun de notre côté. [...] On a lu beaucoup de témoignages.* »
- Entretien 8 : « *On s'est assez rapidement tourné vers des familles qui ont des enfants trisomiques. Euh qui ont un peu dédramatisé.* »
- Entretien 5 : « *Et donc après on a pris contact avec des associations et il y a des associations qui nous ont fait rencontrer des parents d'enfants porteurs de Trisomie 21.* »

3.4.4. L'avis des proches et de la fratrie

Dans 3 entretiens, il est évoqué que la consultation des proches et des enfants a compté.

- Entretien 1 : « *Les premiers à qui on en a parlé ce sont nos enfants. Avant de prendre notre décision car leur avis comptait. Et tout de suite ils nous ont dit qu'eux ils voulaient qu'on garde ce bébé.* »
- Entretien 3 : « *On avait déjà évoqué le sujet avec nos enfants parce que quand je suis tombée enceinte d'E j'avais 42 ans et donc on avait évoqué l'éventualité avec nos enfants. Aucun problème pour les enfants. L'aîné avait 17ans. Il n'y a eu aucun souci.* »
- Entretien 12 : « *ça reste des choix personnels hein, on demandait aussi bah surtout les avis des uns et des autres.* »

3.4.5. Le cheminement dans la réflexion

Dans 2 entretiens, il est mentionné le chemin de réflexion exercé pour arriver au choix de poursuivre la grossesse.

- Entretien 1 : « *Donc moi je suis restée dans l'optique que je ne me voyais pas la tuer de toutes façons. Donc j'ai même fait appel à une association qui font adopter les enfants. En cachette de mon conjoint. [...] parce que je ne pouvais pas la tuer donc je préfèrai la donner plutôt que de la tuer. [...] Et après avec mon conjoint on a reparlé et c'est là*

que je lui ai dit la vérité : je lui ai dit que j'avais contacté une association d'adoption. Et là il m'a dit « mais ça va pas, on ne va pas faire adopter notre enfant ». De là, je lui ai dit « bah alors je croyais que tu n'en voulais pas » et du coup, bah du coup on a décidé de continuer la grossesse »

- Entretien 5 : *« C'était un cheminement. On s'était dit « si on nous annonce quelque chose de grave, on ne le garde pas, ce n'est pas possible. » Mais bon, après une fois que ça nous arrive ce n'est pas si facile et si évident que ça. Du coup la première réaction ça a été que non on ne pouvait pas, on ne le gardait pas. [...] Ensuite quelques heures après seulement on s'est dit qu'on allait quand même réfléchir. »*

3.4.6. Le handicap peut survenir n'importe quand

Cette notion a été retrouvée dans 2 entretiens.

- Entretien 3 : *« La différence ou le handicap peut arriver à n'importe quel âge de la vie. Et en fait quand ça arrive à un enfant plus grand, on ne se pose pas la question de si on l'élimine ou pas. [...] Pour nous c'est la même chose que si on nous l'avait dit pour un enfant à 5 ans, 6 ans, 10 ans, ça ne change rien. »*
- Entretien 11 : *« Pour nous ça n'avait pas de sens de ne pas garder notre bébé parce qu'il avait un handicap alors qu'on avait une petite fille de 15 mois qui pouvait tomber et demain être handicapée et on savait qu'on l'aimerait toujours, parce que c'est notre fille. »*

4. **Discussion**

4.1. Discussion concernant la méthode

4.1.1. Choix de la méthode qualitative

Pour cette étude, l'objectif était de recueillir le vécu et le ressenti des couples ainsi que les facteurs ayant influencé leur choix de poursuivre la grossesse. Une étude qualitative par entretiens semblait donc la plus appropriée pour avoir les sentiments des couples.

4.1.2. Biais liés à la méthode qualitative

Des biais sont liés à l'analyse brute des données. C'est l'enquêtrice qui a recueilli les données et qui en a fait ressortir les idées principales. Cela induit donc un biais personnel.

Un biais lié à la méthode de recueil des données est également à noter. Les entretiens n'ont pas tous eu lieu de la même façon. Certains ont eu lieu par visio conférence et d'autre par appel téléphonique. Ceci n'a pas permis de recueillir le non verbal de la même façon. Un entretien physique aurait induit moins de biais.

Ce type d'étude soulève le problème de la reproductibilité des résultats. La validité externe d'une étude qualitative consiste en la recherche d'une notion de saturation des données. C'est le moment où plus aucun nouveau thème n'est abordé lors des entretiens. Lorsqu'aucun nouveau thème n'était abordé durant 3 entretiens, nous pouvions considérer que nous arrivions à la saturation des données.

Pour notre étude, la saturation des données est apparue à hauteur de 14 entretiens.

4.1.3. Biais de sélection

La population interrogée n'était pas représentative de la population générale puisqu'il s'agissait de douze mères d'enfants porteurs de T21 ayant fait le choix de poursuivre la grossesse suite à l'annonce d'un diagnostic de T21. Nous n'avons donc étudié qu'un petit échantillon.

Les critères d'inclusion comprenaient le fait que les parents avaient librement fait le choix de poursuivre la grossesse après un diagnostic de T21. Un biais est cependant notable pour notre étude : tous ne savaient pas avec certitude que leur enfant était porteur de T21. Quand on parle d'annonce, on parle donc de l'annonce d'une CN élevée, à celle d'une amniocentèse confirmant une T21.

4.2. Recherche de la validité de l'étude

Cette étude avait pour but de se questionner sur l'accompagnement qui est proposé aux couples qui font le choix d'accueillir un enfant porteur de T21. L'enquêtrice s'est retrouvée face à une saturation des données à partir du 14^{ème} entretien. Une grille d'entretiens différente et/ou des entretiens présentiels auraient peut-être permis d'ouvrir la discussion sur d'autres thèmes.

4.3. Discussion concernant les résultats

4.3.1. Différents temps et différentes modalités d'annonce

Différentes formes d'annonce ont été retrouvées lors de notre étude et avec elles, différents vécus par les couples en fonction de la qualité de cette annonce.

En février 2008, la HAS a rédigé un document à destination des professionnels de santé concernant l'annonce d'une mauvaise nouvelle (13). On définit une mauvaise nouvelle comme une nouvelle qui va changer radicalement et négativement l'idée que se fait le patient de son être et de son avenir.

L'annonce d'une Trisomie 21 vient bouleverser l'idée que se font les couples de la grossesse en cours, le schéma familial imaginé, l'idéalisation de l'enfant parfait. Annoncer à des parents que leur enfant a des signes évocateurs de trisomie 21 est donc, dans un premier temps, définissable comme une mauvaise nouvelle.

L'annonce faite aux couples concernant la trisomie 21 n'est pas seulement l'annonce qui leur est délivrée suite aux résultats d'une amniocentèse. Il y a plusieurs annonces possibles.

Cette annonce, en fonction de l'avancée des tests de dépistage n'est pas la même. En effet, nous avons pu remarquer que les couples recevant des résultats d'amniocentèse bénéficiaient d'un rendez-vous généralement avec leur gynécologue, un cardio-pédiatre, un psychologue. Au cours de ce rendez-vous, il leur était expliqué ce qu'était la Trisomie 21, qu'il était possible d'avoir recours à une IMG. Les couples relèvent le fait qu'il ne leur a pas été dit qu'ils pouvaient choisir de poursuivre la grossesse « ils ne vous disent pas que vous pouvez poursuivre la grossesse » (entretien 1). L'information délivrée aux couples est-elle complète ? Présenter la possibilité d'une IMG suite à un diagnostic de T21 permet aux professionnels de dire aux couples qu'ils ont le choix et qu'ils sont libres de vouloir garder cet enfant ou non. Cependant ce choix et cette liberté sont aussi vrais dans l'hypothèse où les parents font le choix de poursuivre la grossesse. La HAS écrit dans sa synthèse concernant le dépistage de la T21 que les couples peuvent, à la suite d'un diagnostic de T21, avoir recours à une IMG, poursuivre la grossesse et confier l'enfant à l'adoption à la naissance, ou accueillir leur enfant avec sa Trisomie (2). Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) concernant la T21, publié en janvier 2020 nous informe sur le contenu d'une annonce de diagnostic de T21 en période prénatale. Il y est alors mentionné différents points de l'information dont le fait qu'elle devrait comporter une discussion sur les options que peut prendre le couple concernant la poursuite de la grossesse et l'importance de prendre un temps de réflexion (3). Une information médicale doit être délivrée de manière loyale, claire et appropriée. Cela implique que l'information doit être complète, avec un vocabulaire que les patients sont en mesure de comprendre et le praticien doit s'assurer que l'information soit comprise. Dans le cas de la T21, cette information est complète lorsqu'elle comprend les différentes possibilités dont les parents disposent.

Dans notre étude, 5 entretiens ont montré une suspicion de T21 dès l'échographie du premier trimestre. Cette échographie est, souvent, la première que les parents font, celles où ils arrivent tout excités à l'idée de voir leur enfant. La femme enceinte vient à l'échographie fœtale dans l'espoir de rassurer ses craintes quant à l'intégrité du fœtus. C'est une démarche consciente de « réassurance » (8). L'échographiste se retrouve alors dans une situation compliquée, où il va devoir trouver l'attitude et les mots adaptés pour annoncer cela aux parents. Nous avons pu comprendre avec nos entretiens, que lors de l'annonce d'une clarté nucale trop élevée ou de signes échographiques annonciateurs de T21, le choix des mots de l'échographiste était vécu par les couples comme inadapté. Ce dernier devient la personne qui leur annonce une mauvaise nouvelle alors qu'il devait être celui qui leur permettait de voir leur enfant. La formation des échographistes comporte-t-elle une partie dédiée à l'annonce de la découverte de signes échographiques annonciateurs de pathologies fœtales, telles que la T21 ?

Nous avons également pu relever dans 5 entretiens que des résultats avaient été donnés au téléphone. Une annonce n'est que le début d'un processus et non la finalité. Bonne ou mauvaise nouvelle, ce qui compte est l'échange qui suit et la prise en charge qui en découle (9). Il est donc important que les couples puissent bénéficier d'un rendez-vous dédié à l'annonce d'une suspicion ou d'un diagnostic de T21. Pour cette raison, il ne semble pas adéquat d'annoncer des résultats au téléphone. Cela prend les individus au dépourvu dans un contexte que le praticien ignore (9). « Je me suis retrouvée seule dans mon salon avec ça quoi » (entretien 5). Il semble important que les professionnels de santé prennent le temps avec leurs patients pour leur annoncer la nouvelle, répondre à leurs questions éventuelles, les orienter vers d'autres professionnels, leur exposer les différentes prises en charge envisageables afin que les couples prennent une décision éclairée sur la poursuite de la grossesse.

Nous avons pu nous questionner sur l'information donnée aux couples lorsqu'il est question de T21 chez leur enfant. Certaines femmes interrogées relèvent un manque d'information sur la Trisomie. Est-ce par manque de connaissances des praticiens sur le sujet ? Parce qu'ils ne sont pas à l'aise avec cette pathologie qui soulève certaines questions éthiques ? Afin d'aider les professionnels à donner une mauvaise nouvelle à leurs patients, il est important d'anticiper (9). Dans le cas de la Trisomie 21, lorsque les marqueurs sériques sont proposés, l'information sur ce dépistage peut contenir une information sur la possibilité d'un résultat anormal. Cette éventualité est alors présente à l'esprit de la femme. Lors du dépistage de la T21, il semblerait qu'il faille informer la patiente de ce qu'est la trisomie 21, de la possibilité que les résultats montrent un risque élevé de T21 et, dans ce cas, quelle est la suite

des examens, pourquoi ce dépistage. Cette stratégie de dépistage est-elle présente uniquement pour permettre aux parents, s'ils le souhaitent d'avoir recours à une interruption de grossesse ? Ou permet-il aussi aux parents de savoir si leur enfant à naître est à risques, ou porteur, de T21 afin de se renseigner sur cette pathologie, l'intégrer dans leur schéma familial et apprivoiser cette idée afin de se préparer à accueillir leur enfant avec son handicap ?

4.3.2. Le vécu des parents suite à cette annonce et pendant la grossesse

La première chose que nous pouvons noter est que le soutien apporté par les familles et amis est une aide et un soutien pour les parents. Les « élans de solidarité » (entretien 4) remarqués ont été appréciés et ont permis aux couples de se sentir soutenus. Il est important que les praticiens se soucient de l'entourage dont les parents bénéficient.

Ensuite nous pouvons noter que les couples ont aimé se sentir accompagnés le jour de l'accouchement. Nous avons pu relever le fait que les paroles bienveillantes, l'entourage des équipes lors de la naissance et du séjour à la maternité étaient appréciées. Le passage de psychologues, assistantes sociales, professionnels du CAMPS ou encore psychomotriciennes a été bénéfique pour les couples. Cela leur a permis d'avoir des professionnels autour d'eux qui leur expliquent comment allait être suivi leur enfant, quelles étaient les démarches administratives à effectuer par rapport au handicap. La pluridisciplinarité ressort comme un élément clé de la prise en charge.

Il a également été relevé que la continuité des interlocuteurs était appréciée dans ces grossesses. Dans toute grossesse, et dans tout soin en général, les patients préfèrent avoir le même interlocuteur à qui ils vont se confier et avec qui une relation soignant-soigné de confiance se crée. Dans le cas d'une grossesse avec T21, il semble important que cette relation soit préservée au maximum afin que les couples puissent se sentir accompagnés, qu'ils n'aient pas à expliquer à nouveau leur souhait de poursuivre la grossesse à chaque nouvel interlocuteur. Une fois que la décision est prise et que les praticiens qui prennent en charge la grossesse le savent, ils peuvent accompagner au mieux le couple dans ce choix, en connaissant les raisons qui motivent cette décision.

Les couples ayant pu bénéficier d'un entretien au cours duquel on leur a annoncé les résultats ont trouvé cela appréciable car ils pouvaient poser leurs questions, il y avait parfois un pédiatre présent pour leur parler de la Trisomie 21 et de la prise en charge de leur enfant.

La littérature relève l'importance de travailler ensemble dans ce genre d'annonce et de prise en charge (9). La HAS a rédigé un document destiné aux médecins traitants pour la prise en charge des personnes porteuses de T21 et de leur famille, dans lequel elle évoque la pluridisciplinarité de la période prénatale (10). Gynécologues obstétriciens, sages-femmes, échographistes, généticiens cliniciens et pédiatres, psychologues et conseillers en génétiques sont impliqués dans ce genre d'annonce en anténatal. Ceci est à mettre en relation avec le PNDS Trisomie 21 qui expose les aspects devant être abordés dans une annonce de diagnostic de T21 (3). Parfois les couples ne souhaitent pas aller jusqu'au diagnostic en anténatal car ce dernier ne changerait pas leur souhait de poursuivre la grossesse. Permettre aux parents de recevoir une telle annonce s'ils sont dans cette démarche serait une possibilité à envisager. Cela leur permettrait de recevoir des réponses aux interrogations qu'ils peuvent avoir, d'apporter des informations plus complètes sur cette pathologie et sa prise en charge. Il faudrait que les couples puissent bénéficier d'un rendez-vous d'informations quel que soit leur décision sur la poursuite des examens et/ou de la grossesse.

Notre étude a permis de mettre en avant le fait que des termes, situations, attitudes, ont pu être mal vécues par les parents, voire ont pu les « choquer » (entretiens 5 et 6).

Dans un premier temps, il a été relevé que certains couples ont ressenti une pression exercée par le corps médical concernant le dépistage de la T21. Le dépistage combiné du 1er trimestre n'est pas un examen obligatoire ; au contraire de certaines sérologies de la grossesse (syphilis, rubéole, toxoplasmose, hépatite B par exemple). « La sage-femme insistait beaucoup pour que nous fassions l'amniocentèse » (entretien 4), « le médecin me harcelait pour que je fasse le dépistage » (entretien 2). Il arrive que les sages-femmes ou gynécologues se montrent insistants auprès des femmes pour qu'elles acceptent de réaliser des examens complémentaires. L'affaire Perruche peut expliquer pourquoi les professionnels se montrent insistants au sujet du dépistage de la T21.

Affaire Perruche : la Cour de Cassation, en assemblée plénière, a rendu le 17 novembre 2000, l'arrêt suivant : « Dès lors que les fautes commises par le médecin et le laboratoire dans l'exécution des contrats formés avec Mme X avaient empêché celle-ci d'exercer son choix d'interrompre sa grossesse afin d'éviter la naissance d'un enfant atteint d'un handicap, ce dernier peut demander la réparation du préjudice résultant de ce handicap et causé par les fautes retenues » (11).

Nous pouvons comprendre que les professionnels insistent pour le dépistage de la T21 afin que cette pathologie soit diagnostiquée si elle est présente et que les couples puissent avoir recours

à l'IMG si c'est leur souhait. Ils ont également senti une pression par rapport à l'IMG lorsqu'ils disaient qu'ils ne souhaitaient pas y avoir recours. Est-ce une forme d'eugénisme de la part des soignants qui ne veulent faire naître que des enfants bien portants ? Ou est-ce simplement une manière de se protéger suite à l'affaire Perruche comme expliqué précédemment ?

Le regard de la société sur le handicap a évolué au fil des années. Il y a encore quelques temps, les enfants porteurs de handicap étaient cachés. Aujourd'hui ce n'est plus le cas, des lois sont rédigées pour l'accueil des personnes porteuses de handicap dans la société, en milieu scolaire, dans le monde du travail. Dans les médias, le handicap est mis en avant : diffusion du téléfilm Apprendre à t'aimer en septembre 2020, présentation de la météo sur France 2 par une jeune femme porteuse de T21. Le 20 mars 2019, se tenait une exposition à la mairie du Vème arrondissement de Paris mettant en avant de nombreuses personnes, bébés, enfants, adultes, porteuses de T21 (12). Cependant des couples ont ressenti un regard négatif sur leur enfant. Des attitudes, des réflexions sur le fait que la Trisomie pouvait être diagnostiquée en anténatal pour éviter les naissances, ont pu heurter les parents. Le handicap est mieux pris en charge, plus accepté mais reste quelque chose qui dérange certains car nous ne sommes pas habitués à voir des personnes porteuses de handicap tous les jours.

Ce qui a contribué au mauvais vécu des couples est également le manque de soutien et de compréhension des équipes soignantes et/ou de l'entourage de leur choix. Dans les entretiens 1, 2, 5, 6 et 10, les couples évoquent le fait que leur choix ait été mal reçu, qu'ils n'avaient pas été compris et qu'il y avait un manque d'empathie de la part des équipes soignantes. Ils relèvent un manque d'accompagnement. Ce manque d'accompagnement peut être lié au fait que les professionnels se retrouvent démunis face à ces couples, parce qu'ils ne sont pas majoritaires. Nous pouvons nous demander si les grossesses poursuivies après une suspicion ou un diagnostic de T21 ne sont pas stigmatisées par les professionnels de santé ? En effet, les couples ayant relevé un manque de compréhension et d'accompagnement, cela soulève des questions. Les professionnels n'étant pas souvent confrontés à des couples qui font ce choix de poursuivre la grossesse, manquent-ils d'expérience auprès de ces couples ? Ou est-ce parce qu'ils ne comprennent pas ce choix parental et sont donc moins à même de l'accompagner ? Quelle que soit la raison, il semble important de rappeler que sages-femmes et médecins se sont engagés à soigner de la même manière tous leurs patients, peu importent leurs convictions (14 ; 15).

Des couples ont également souligné le fait qu'ils n'avaient pas reçu suffisamment d'informations au cours de la grossesse sur la Trisomie 21. Ils auraient aimé qu'on leur dise concrètement ce que c'était, ce que les personnes porteuses de T21 pouvaient faire. Ces

informations sont généralement données lorsque les couples bénéficient d'un entretien pluridisciplinaire après les résultats d'une amniocentèse. Cependant, lorsque des signes de T21 sont mis en avant et que les couples décident de poursuivre la grossesse sans examens complémentaires, nous pourrions leur proposer un entretien destiné à les informer à ce sujet. Le diagnostic n'est pas certain mais il a été évoqué, les couples l'ont intégré comme une possibilité ou comme une certitude pour leur grossesse. Ils devraient donc pouvoir bénéficier d'une information complète. Cela diminuerait peut-être l'effet délétère que peut avoir l'annonce sur les couples.

4.3.3. Les facteurs guidant le choix parental sont variés

Les raisons qui motivent les parents dans leur choix de poursuivre la grossesse sont diverses. Nous pouvions penser que la religion serait le principal facteur guidant les parents vers le choix de poursuivre la grossesse. En effet, les différentes religions : musulmane, catholique, protestante, sont pour l'accueil et le respect de la vie. Ce facteur n'est toutefois pas le critère majoritaire dans nos entretiens. Il était évoqué plusieurs fois, mais en premier lieu, ce sont les valeurs personnelles et morales des parents qui étaient mises en avant. Le fait d'avoir côtoyé le handicap et la différence dans leurs professions, le fait de penser que l'existence d'une personne porteuse de T21 n'était pas insupportable ont influencé ce choix. Les couples évoquaient le fait que leurs peurs et craintes vis-à-vis de cette pathologie devaient « être apprivoisées » (entretien 4) pour permettre d'accueillir leur enfant. Il a été relevé par les couples que le tableau de la T21 qui leur était dressé était « tout noir » mais qu'on ne leur parlait pas de toutes les choses que leur enfant serait capable de faire (entretien 6). Ces capacités, les couples les ont découvertes grâce aux recherches qu'ils ont pu faire, aux témoignages lus et aux rencontres faites par le biais d'associations de parents d'enfants porteurs de T21.

Les facteurs rentrant en compte dans le choix parental de poursuivre la grossesse sont également le fait de concerter la fratrie lorsqu'il y en a une et de se dire que le handicap peut survenir à n'importe quel moment de la vie. En effet, dans le cas de la trisomie 21, le fait de la diagnostiquer en anténatal permet aux parents de choisir de poursuivre ou non la grossesse. Si un enfant avait un accident qui lui causerait un handicap pour le reste de sa vie, les parents n'auraient pas cette possibilité de choisir de garder ou non. Le dépistage de la Trisomie 21 est donc là pour leur permettre de pouvoir choisir. Cela a cependant un effet qui peut être dévastateur chez les parents qui se retrouvent face à un choix qu'ils n'avaient pas imaginé devoir faire. Ils doivent choisir de poursuivre ou d'interrompre cette grossesse qu'ils avaient désirée et déjà investie.

4.4. Proposition d'ouverture

4.4.1. Ce qu'en pensent les parents

Au cours de nos entretiens, la dernière question laissait les couples libres d'ajouter ce qu'ils souhaitaient. Il a été relevé que les parents auraient aimé bénéficier d'un livret explicatif à la suite de l'annonce du diagnostic mais aussi lorsqu'ils n'allaient pas jusqu'au diagnostic. Ils auraient souhaité que dès qu'ils font le choix de ne pas poursuivre davantage les examens pour accueillir leur enfant avec sa Trisomie potentielle, ils soient accompagnés dans ce choix et éclairés. En association avec leurs demandes, nous avons rédigé une ébauche de livret qui pourrait être donnée aux couples lorsqu'une suspicion de T21 est évoquée. Ce livret regroupe des informations sur la Trisomie, celles que les parents auraient aimé avoir. On y retrouve aussi des contacts utiles, des témoignages et les démarches à effectuer. Ce livret pourrait être une aide pour les parents qui ne savent pas quel choix faire entre l'IMG et la poursuite de la grossesse, afin de les éclairer sur ce qu'est la T21.

Cette étude a permis de mettre en avant le vécu des couples de l'annonce et l'accompagnement de leur grossesse lorsqu'ils font le choix d'accueillir le handicap. Ces grossesses génèrent des questionnements et des craintes, il est donc important pour les professionnels de savoir y répondre. Ce travail avait pour but de mettre en avant ces aspects sur lesquels les parents attendent un soutien de la part de leurs praticiens afin de trouver des solutions pour parfaire la prise en charge.

4.4.2. Un dépistage dont les enjeux doivent être compris

Le dépistage de la T21 est un dépistage qui génère de l'anxiété chez les couples. Dès qu'un résultat les classe dans une catégorie dite à risques, cela met en marche un système de tests complémentaires qui vont, tour à tour, faire grandir des angoisses parentales au fur et à mesure qu'ils attendront les résultats. De nos jours, la plupart des grossesses sont désirées et non plus subies, ce qui accentue le difficile choix que les parents ont à faire. Ils ont espéré et attendu un enfant, il est difficile d'imaginer prendre la décision d'interrompre la grossesse. Il est également difficile d'imaginer que son enfant puisse être porteur d'un handicap tout au long de sa vie. Il est donc important et nécessaire de proposer aux parents un soutien psychologique et de les informer sur la T21. Cette information doit être construite autour des conséquences de la T21 mais également sur toutes les capacités qu'ont les personnes porteuses de cette pathologie.

5. Conclusion

Cette étude réalisée en 2020 auprès de parents ayant fait le choix de poursuivre la grossesse après un diagnostic ou une suspicion de T21 est destinée à étudier le vécu qu'ont ces parents de l'annonce et de l'accompagnement qui leur ont été apportés. L'objectif principal est de décrire le vécu de l'annonce d'un diagnostic de trisomie 21 par les couples et l'accompagnement médical et psychologique mis en place dès lors qu'ils font le choix de poursuivre la grossesse. L'objectif secondaire est d'étudier les facteurs qui rentrent en compte dans le choix parental de poursuivre la grossesse.

Au total, 12 entretiens ont été inclus dans l'étude et analysés.

L'analyse des entretiens montre que lors du résultat de l'amniocentèse, l'annonce est globalement bien reçue par les parents ; qu'ils ont des professionnels pour répondre à leurs questions. Les résultats du DPNI ou des MSM, ainsi que les signes échographiques annonciateurs de T21 (CN élevée, cardiopathie, absence des os propres du nez etc...) suscitent davantage de réactions chez les parents. Ces derniers ont parfois ressenti un manque de tact et d'informations de la part des praticiens à ce moment-là.

Nous relevons également le fait que les couples ne se sentent, majoritairement, pas accompagnés et compris dans leur choix de poursuivre la grossesse. Pression pour réaliser les tests de diagnostic et l'IMG, paroles culpabilisantes, manque d'information, stigmatisation, les couples vivent des situations qui les choquent durant ces grossesses. A cela s'ajoute le regard négatif que la société peut poser sur leurs enfants porteurs de T21.

Cependant, ils notent un accompagnement très bienveillant autour de la naissance de leur enfant. Les professionnels présents sont à l'écoute des couples et de leurs besoins. Le passage de psychologues, pédiatres, assistantes sociales, CAMPS, lors du séjour à la maternité sont très appréciés. Les couples se sentent entourés par leur proches et confortés dans le choix d'accueillir leur enfant avec son handicap.

Ces constats nous amènent à émettre différentes hypothèses. Les praticiens ne sont pas suffisamment armés pour répondre aux besoins des couples lorsqu'ils évoquent l'éventualité d'une Trisomie 21 au cours d'une grossesse. Diriger les couples vers un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) qui est spécialisé dans ce genre d'annonce, même s'ils ne souhaitent pas de diagnostic, permettrait aux parents de recevoir une information appropriée et de pouvoir poser leurs questions. Par ailleurs, permettre aux parents de bénéficier

d'informations écrites sur la Trisomie 21 et sa prise en charge grâce à un document donné par les professionnels serait un atout dans la prise en charge de ces grossesses. Nous pouvons nous questionner également sur l'acceptation du handicap, spécifiquement ici de la Trisomie 21 par les professionnels.

Cette étude ne concerne que le vécu des couples. Nous n'avons pas de point de vue de sages-femmes ou gynécologues. Une étude sur leur vécu de ces annonces, de l'accompagnement de ces grossesses serait intéressante à réaliser et à mettre en relation avec notre travail. Cela permettrait de comprendre les obstacles que peuvent rencontrer les professionnels de santé pour accompagner au mieux ces grossesses.

6. Bibliographie

1. <http://www.genethique.org/fr/trisomie-21-de-limg-livg-69654.html>
2. HAS recommandations
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-01/depistage_trisomie.pdf
3. HAS recommandations
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/pnds_trisomie_21.pdf
4. <https://www.institulejeune.org/qui-sommes-nous.html>
5. <https://www.institulejeune.org/qui-sommes-nous/chiffres-cles.html>
6. <https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000000809647/>
7. Eurofins
<https://www.eurofins-biomnis.com/wp-content/uploads/2015/09/Modalites-depistage-T21-2017.pdf>
8. S. Viaux-Savelon
<https://www.cairn.info/revue-champ-psy-2011-2-page-155.htm>
9. V. Mirlesse
<https://www.cairn.info/revue-devenir-2007-3-page-223.htm>
10. HAS recommandations
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/synthese_mg_trisomie_21.pdf
11. <https://www.legifrance.gouv.fr/juri/id/JURITEXT000007041543/>

12. https://www.la-croix.com/France/Trisomie-comment-regard-societe-change-2019-03-20-1201010188?fbclid=IwAR2bupMLd3MladHp03ts9DhSN09Xcr-UVBwirAeWuoUTBDh_LtzT0asgipk
13. HAS recommandations
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2008-10/fiche_methode_annoncer_une_mauvaise_nouvelle_v1.pdf
14. Article R.4127-305 et R. 4127-306 du code de la santé publique
[Code-de-déontologie-des-sages-femmes-version-consolidée-au-25-decembre-2020.pdf](#)
(ordre-sages-femmes.fr)
15. Conseil National de l'Ordre des médecins
<https://www.conseil-national.medecin.fr/medecin/devoirs-droits/serment-dhippocrate>
16. Annick-Camille Dumaret. De l'annonce à l'accueil de l'enfant trisomique : le risque de l'abandon. Ecole Normale Supérieure de Lyon. Transmission et intégration : pour quelle éthique ?, Chronique Sociale Lyon, pp.104-109, 2000. inserm-00353930
17. <https://www.cairn.info/revue-contraste-2006-1-page-267.htm>
18. GOURAND L. : L'échographie prénatale: Un éléphant dans un magasin de porcelaine. Le consentement éclairé en périnatalité et en pédiatrie, SÉGURET S. (ss la dir.), Erès, Toulouse, 2004.
19. <https://www.cairn.info/revue-recherche-en-soins-infirmiers-2008-1-page-59.htm>
20. O. Stricher
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1637408814001060?via%3Dihub>
21. La trisomie 21 éradiquée par l'avortement - Génétique (genethique.org)
22. Alami. S, Desjeux. D, Garabuau-moussaoui. I Les méthodes qualitatives. N° 2591, Paris, Edition puf, 2013 : 128

23. Anne-Marie Rajon

<https://www.cairn.info/revue-empan-2014-1-page-33.htm>

7. Annexes

[ANNEXE 1] Présentation de l'étude

Bonjour, je suis étudiante sage-femme à Poitiers. Dans le cadre de mes études, et en vue de l'obtention de mon diplôme d'état, je réalise un mémoire sur le sujet suivant : Quel accompagnement est proposé aux couples faisant le choix de poursuivre la grossesse à la suite d'un diagnostic de trisomie 21 ?

Cette étude vise à étudier la prise en charge de ces grossesses, l'annonce délivrée aux couples lors d'une suspicion de Trisomie 21 ou du diagnostic de cette anomalie chromosomique.

Dans le cadre de cette étude, je cherche à réaliser des entretiens auprès de couples ayant fait le choix de poursuivre la grossesse dans de telles conditions.

Ainsi, si mon sujet de mémoire vous intéresse et que vous souhaitez réaliser un entretien, vous pouvez me contacter par mail : quitterie.charrot@etu.univ-poitiers.fr ou par téléphone : 0652547375.

Je vous remercie par avance pour votre collaboration,

Bien cordialement

Quitterie CHARROT

[ANNEXE 2] Grille entretien

- 1) Pouvez-vous présenter votre famille ?
- 2) Pouvez-vous présenter votre enfant atteint de T21 ?
Si besoin, préciser : âge, etc.
- 3) Avez-vous réalisé les tests de dépistages de la trisomie 21 ?
Si oui, quelle information vous a-t-on donnée ?
Si besoin, préciser : par qui, où, comment, etc.
- 4) Comment vous a été faite l'annonce du diagnostic de trisomie 21 de votre enfant ?
Si besoin, préciser ambiance, temps accordé, termes employés, disponibilité du soignant, etc.
- 5) Comment avez-vous pris la décision de poursuivre votre grossesse ?
Si besoin, préciser autres possibilités.
- 6) Dans cette décision de poursuivre votre grossesse, quels sont les facteurs qui ont guidé votre choix ?
- 7) Y a-t-il des termes qui vous ont marqués lors de l'annonce du diagnostic ?
Si besoin, préciser approche gynéco, approche pédiat, approche handicap,
Si besoin, préciser émotion, sentiment, valeurs, etc.
- 8) Y a-t-il des réflexions avec le personnel soignant qui vous ont marqués lors de l'annonce du diagnostic ?
Si besoin, préciser approche gynéco, approche pédiat, approche handicap,
Si besoin, préciser émotion, sentiment, principes, normes, valeurs, etc.
- 9) Y a-t-il des réflexions avec votre famille qui vous ont marqués lors de l'annonce du diagnostic ?
Si besoin, préciser approche gynéco, approche pédiat, approche handicap,
Si besoin, préciser émotion, sentiment, valeurs, etc.
- 10) Quelles sont les solutions qui vous ont été proposées ?
Si besoin, préciser : par qui, où, comment, etc.
- 11) Comment votre choix de poursuivre la grossesse a-t-il été reçu ?
Si besoin, préciser : médecin, personnel soignant, conjoint, fratrie, famille, etc.
- 12) Quelle prise en charge a été mise en place pendant votre grossesse et de la naissance de votre enfant atteint de T21 ?
Si besoin, préciser approche gynéco, approche pédiat, approche handicap,
- 13) Quelle prise en charge a été mise en place à la naissance de votre enfant atteint de T21 ?
Si besoin, préciser approche gynéco, approche pédiat, approche handicap,
Si besoin, préciser émotion, sentiment, principes, normes, valeurs, etc.
- 14) Avez-vous quelque chose à ajouter, des suggestions ?

8. Abstract

Introduction : A down syndrome diagnosis made in antenatal care most often leads to a termination of pregnancy. However, every year children are born with down syndrome, sometimes because of screening failure but also because of parental choice. We were interested in the proportion of pregnancies that were retained following a diagnosis in favor of down syndrome with a parental wish to retain the pregnancy in order to study the parents' experience of the announcement and the support they were given.

Material and method : To answer this question, a qualitative study was conducted. The individuals included in the study were mothers of children with down syndrome who had chosen to continue the pregnancy after a diagnosis or a suspicion of down syndrome. They were each interviewed following the same framework. The questions concerned the announcement phase and the care they received following this diagnosis.

Results : The diagnosis announcement is given during a multidisciplinary discussion. The results of screening tests are sometimes given over the phone. The parents appreciate the fact that the practitioner stays the same during the pregnancy and for the delivery. However, they regret not having more information during the pregnancy and do not feel accompanied or understood in their choice.

Discussion : The announcement does not only concern the diagnosis. It includes the mention of high nuchal translucency, the results of serum markers, the NIPT, and the ultrasound signs. The choice of words and the attitude of the practitioners are crucial at this time. Couples who do not wish to undergo diagnostic tests for down syndrome must be able to benefit from multidisciplinary information on down syndrome and its associated care. The opinion and the understanding of disabilities is changing but Down syndrome is not always accepted, neither by the medical community nor in society.

Conclusion : It allows us to highlight the elements that the parents describe as positive or negative in the care received during the pregnancy. Information and medical support are elements that must be taken care of and prepared so that couples can live these pregnancies, which are sources of questions and worries, as well as possible. A study on the experiences of midwives and gynecologists would also be interesting

Keyword : down syndrome ; announcement; experience; continuation of the pregnancy; support; consent ; information

9. Résumé

Introduction : Un diagnostic de Trisomie 21 posé en anténatal aboutit le plus souvent à une interruption de grossesse. Or il naît tous les ans des enfants porteurs de T21, par échec de dépistage parfois mais aussi par choix parental. Nous nous sommes intéressés à la proportion des grossesses qui étaient conservées à la suite d'un diagnostic ou un dépistage prénatal en faveur d'une T21 avec un souhait parental de conserver la grossesse dans le but d'étudier le vécu des parents de l'annonce et de l'accompagnement qui leur ont été donnés.

Matériel et méthode : Pour répondre à cette problématique, une étude qualitative a été menée. Les personnes incluses étaient des mères d'enfants porteurs de T21 qui avaient fait le choix de poursuivre la grossesse après un diagnostic ou une suspicion de T21. Elles ont été interrogées par des entretiens suivant une même trame. Les questions concernaient l'annonce et la prise en charge.

Résultats : L'annonce du diagnostic était donnée au cours d'un entretien pluridisciplinaire. Les résultats des tests de dépistage étaient parfois donnés par téléphone. Les parents ont apprécié la continuité des interlocuteurs au cours de la grossesse et la prise en charge au cours de l'accouchement. Ils ont cependant regretté de ne pas avoir davantage d'informations au cours de la grossesse et ne se sont pas sentis accompagnés ni compris dans leur choix.

Discussion : L'annonce ne concerne pas seulement le diagnostic. Elle regroupe l'évocation d'une clarté nucale élevée, les résultats des marqueurs sériques, du DPNI, et les signes échographiques. Le choix des mots et l'attitude des praticiens sont primordiaux à ce moment-là. Les couples ne souhaitant pas réaliser les tests de diagnostic pour la T21 doivent pouvoir bénéficier d'une information pluridisciplinaire sur la T21 et sa PEC. Le regard sur le handicap change mais la Trisomie 21 n'est pas toujours acceptée, que ce soit par le milieu médical ou dans la société.

Conclusion : Notre étude a permis de mettre en avant les éléments que les parents décrivaient comme positif ou négatif de la prise en charge de leur grossesse. L'information et l'accompagnement sont des éléments qui doivent être soignés et préparés afin que les couples vivent au mieux ces grossesses sources de questionnements et d'inquiétudes. Une étude concernant le vécu des sages-femmes et gynécologues serait intéressante à mettre en parallèle.

Mots clés : Trisomie 21 ; annonce ; vécu ; poursuite de la grossesse ; accompagnement ; consentement ; information

LA TRISOMIE 21

Qu'est-ce que la T21 ? Ce terme a été évoqué au cours d'un examen. Vous connaissez les grandes lignes mais voudriez savoir ce qu'est réellement la T21 et sa prise en charge avant de prendre une décision concernant la poursuite de la grossesse.

Conserver la grossesse et accueillir cet enfant avec sa particularité ? Poursuivre la grossesse et confier l'enfant à l'adoption à la naissance ? Interrompre la grossesse ?

Cette décision est la vôtre, celle qui vous semble la meilleure pour vous et votre famille.

Connaître la T21 et sa prise en charge vous permettra de faire un choix libre et éclairé.

Qu'est-ce que la Trisomie 21 ?

La Trisomie 21 est due à la présence d'un 3^{ème} chromosome sur la 21^{ème} paire. Il n'y a pas une forme de Trisomie 21. Il en existe plusieurs, ce qui fait que toutes les personnes porteuses de T21 ne se développent pas de la même manière.

Concrètement, qu'est-ce que cela entraîne ?

- Un retard mental plus ou moins développé
- Des traits de visage caractéristiques : implantation basse des oreilles, nuque plate, pli palmaire unique, yeux en amande. Cela n'empêche cependant pas votre enfant d'avoir des ressemblances avec vous.
- Parfois des malformations cardiaques et/ou digestives. Il est fréquent que les enfants porteurs de T21 doivent subir une intervention chirurgicale pour une cardiopathie. Certains nécessitent une aide pour l'alimentation.
- Une hypotonie

La T21 n'empêche pas les personnes de se développer. Jouer, rire, travailler sont possible. L'entourage donc bénéficiera votre enfant sera un facteur important dans son développement.

La vie avec une personne porteuse de T21

Lorsqu'il sera encore bébé, votre enfant sera comme un bébé « normal ». Il aura besoin de vous pour être câliné, nourri, changé.

C'est en grandissant que des besoins spécifiques apparaîtront. Le langage est retardé. Les enfants porteurs de T21 nécessitent un suivi pluridisciplinaire :

- Orthophonie pour le langage
- Kinésithérapie pour compenser l'hyperlaxité ligamentaire.

Le langage ne s'acquiert pas aussi facilement que pour un enfant sans T21. Le suivi orthophonique est là pour vous aider dans cet apprentissage.

Ce sont des enfants qui comme les ont des compétences, avec un développement, certes spécifique, en lien avec la Trisomie mais chacun est singulier et doit être regardé comme un enfant avant tout.

Il grandira, pourra aller à l'école, lire sauter danser rire.

La scolarisation peut être faite en milieu ordinaire ou dans des classes ULIS par exemple. Plus tard, il pourra être possible à votre enfant de travailler.

Les personnes porteuses de trisomie, enfants ou non, peuvent être heureux ou pas, comme tout un chacun, et inclus dans la société si on les accompagne.

TRISOMIE 21 / SUIVI MÉDICAL

	1 - 12 mois	1 -3 ans	3 - 10 ans	Adolescence	Adulte
Examen clinique et neurologique	tous les 2 mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Poids/taille/ Diététique	tous les 2 mois	2/an	2/an	2/an	surveillance poids
Écho cardiaque	si non fait à la naissance	*	*	*	écho+ECG* ou 1/5ans
ORL- Audition	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	* ou 1/3ans	* ou 1/3ans
Apnées du sommeil	*	*	*	*	*
Ophthalmologie	naiss et 9 m	1/an	1/an	1/an	1/an
Thyroïde	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	1/an	* ou 1/3ans
Diabète	*	*	*	1/2ans	* ou 1/2ans
Hygiène dentaire et soins (dentiste)		1/an	2/an	3/an	3/an
Développement orofacial (dentiste et/ou orthodontiste)	entre 6 m 1 an #	1/an §	vers 4 ans puis selon avis §	vers 12 ans puis selon avis §	
Maladie cœliaque	à 6 mois	*	*	*	* ou 1/3ans
Orthopédie	*	*	*	*	* ou 1/5ans
RX atlas-axis			à 6 ans	à 12/13 ans	*
Gynécologie				1/2ans	* ou 1/2ans
Prise en charge paramédicale	oui vers 3 mois	oui	oui	oui	oui par périodes

* : Selon la symptomatologie ou devant baisse état général ou perte des acquis

AO : calcul de l'âge osseux

: Consultation d'information

§ : En l'absence de besoins particuliers déjà identifiés



L'administratif

Le handicap entraîne un certain nombre de démarches administratives :

- Monter un dossier MDPH
- Faire des demandes d'aide auprès de la CAF
- Prendre contact avec le CAMPS le plus proche de chez vous.

Le soutien psychologique

Si vous en ressentez le besoin au cours de votre grossesse ou après la naissance, n'hésitez pas à contacter un psychologue de l'établissement ou de ville.

Témoignages

« C'est un petit garçon qui était très mou petit mais là en grandissant c'est une pile électrique. Il est très sportif. C'est un petit garçon très musclé très fin. Il fait beaucoup de trampoline, il grimpe, il est très agile »

« Il faut digérer l'information il faut du temps. »

« Il a fallu lui poser une gastrostomie car elle vomissait tout le temps. C'est une petite fille qui est souriante, qui gazouille et qui est en pleine forme. Mais il faut sans cesse la surveiller parce qu'il y a un risque qu'elle fasse des fausses routes si elle mange quelque chose. »

« Ils peuvent faire plein de choses. »

« Quand j'ai su que la prise de sang était positive, j'ai pleuré pendant 3 jours et après tous les autres jours j'ai fait des recherches. »

« Il a été opéré d'une cardiopathie, il avait 4 mois. »

« C'est un petit garçon qui a eu un développement très harmonieux et très cohérent. Il a appris à marcher à 2 ans et demi et en même temps on voyait qu'il faisait des progrès sur la prononciation, sur la compréhension. »

VOUS N'ETES PAS SEULS !

Les réseaux sociaux sont une vraie richesse.

- Sur Facebook, la page « **Tombée du Nid** » regroupe de nombreux parents d'enfants porteurs de T21. L'association Tombée du Nid a été créée à la suite de cette page.
- Sur Instagram et Facebook, de nombreux parents ont créé des pages destinées à témoigner de ce qu'est la vie avec un enfant porteur de T21.

Organismes/associations spécialisés dans la Trisomie 21

- **Institut Jérôme Lejeune** (Paris) : <https://www.institulejeune.org/>
C'est l'un des premiers centres médicaux dans le monde spécialisé dans la T21 et les déficiences intellectuelles d'origine génétique. Une équipe pluridisciplinaire permet un suivi médical global, personnalisé, tout au long de la vie.
- **Association Trisomie 21 France** : <https://trisomie21-france.org/>
Association Down Up : <https://www.down-up.fr/>