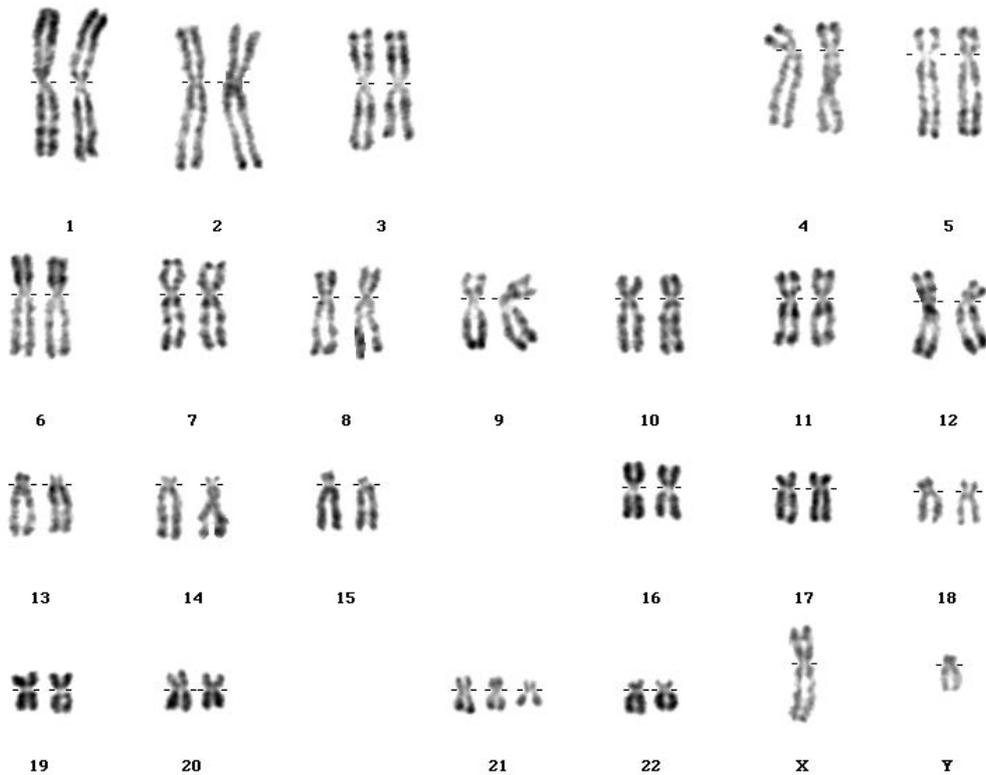


UNIVERSITE DE NANTES
UFR DE MEDECINE
ECOLE DE SAGES-FEMMES

Diplôme d'Etat de Sage-femme

NAITRE TRISOMIQUE 21

QUEL ACCOMPAGNEMENT ? QUELLE PLACE POUR LA
SAGE-FEMME ?



Marie GUILLET
Née le 24 novembre 1984

Directeur de mémoire : Docteur Michelle BOCENO

Année universitaire 2007-2008

SOMMAIRE

INTRODUCTION	1
PREMIERE PARTIE : GENERALITES	3
I. Quelques données épidémiologiques.....	3
II. Le syndrome de Down.....	4
1- Les causes du syndrome de Down.....	4
1.1) La division cellulaire normale.....	5
1.2) La trisomie 21 libre et homogène.....	5
1.3) La trisomie 21 par translocation.....	5
1.4) La trisomie 21 en mosaïque.....	6
2-Le syndrome dysmorphique.....	6
2.1) La tête.....	7
2.2) Les membres.....	7
2.3) L'abdomen.....	8
2.4) La peau.....	8
2.5) Les organes génitaux.....	8
2.6) La croissance staturo-pondérale.....	8
3-Les pathologies qui viennent compliquer une trisomie 21.....	8
3.1) Les cardiopathies.....	9
3.2) Les complications digestives.....	9
3.3) Les complications pneumologiques.....	10
3.4) Les complications endocrinologiques.....	10
3.5) Les complications orthopédiques et ostéo-articulaires.....	10
3.6) Autres complications.....	11
4) Le retard psycho-moteur.....	11
III. Le dépistage et le diagnostic prénatal.....	12
1-Les échographies.....	12
2- Le dépistage sérique.....	13
3- les différentes formes de dépistages combinés.....	14
4- Le diagnostic.....	15
5- Les recommandations de la Haute Autorité de Santé.....	16
6- Le « génétic scan » ou échographie focalisée.....	16
7- Le conseil génétique.....	17
DEUXIEME PARTIE : RECUEIL DES TEMOIGNAGES	18
I. Rappel des objectifs.....	18
II. Méthode.....	18
1- La population interrogée.....	18
2- Les questionnaires.....	18
3- Les biais.....	19
4- L'exploitation des résultats.....	20
TROISIEME PARTIE : LA TRISOMIE 21 DIAGNOSTIQUEE AU COURS DE LA GROSSESSE	21
I. Naissance d'un enfant trisomique 21 : choix des parents ou faiblesse du dépistage ?.....	21
II. L'accompagnement du dépistage et du diagnostic prénatal.....	23
1- L'information médicale préalable.....	23
2- Aspects psychologiques du diagnostic prénatal.....	24
3- Témoignages des couples à propos du dépistage.....	25

III.	Le rôle du contexte socio-culturel et économique dans ce choix.....	25
1-	Etude de l'Inserm.....	25
2-	Analyse des résultats.....	26
IV.	L'annonce du diagnostic pendant la grossesse.....	27
1-	L'annonce verbale et non verbale.....	27
2-	Les particularités de l'annonce pendant la grossesse et la responsabilité parentale....	27
3-	L'attitude du soignant.....	28
V.	La suspicion d'une trisomie 21 pendant la grossesse à travers le témoignage des parents.....	28
QUATRIEME PARTIE : LA TRISOMIE 21 EST DECOUVERTE À LA NAISSANCE		
.....		31
I.	L'annonce du handicap.....	31
1-	Faire face au handicap.....	31
2-	Le vécu de l'annonce.....	32
3-	Les risques liés au traumatisme de l'annonce.....	33
4-	Quelques éléments pour une annonce la moins traumatisante possible.....	34
4-	La place de la sage-femme.....	35
5-	Le vécu de l'annonce à la naissance d'une trisomie 21 à partir de treize témoignages de parents.....	37
II.	Influence du développement du dépistage prénatal sur l'acceptation de l'enfant à la naissance.....	39
CINQUIEME PARTIE : LES PREMIERES ANNEES DE VIE D'UN ENFANT TRISOMIQUE 21		
.....		41
I.	Le séjour à la maternité.....	41
1-	Soutenir la famille.....	41
2-	Le séjour à la maternité à travers treize témoignages de parents d'enfants trisomiques 21.....	41
2.1)	L'attente du résultat du caryotype.....	42
2.2)	L'attitude du personnel soignant.....	43
2.3)	Allaitement maternel et trisomie 21.....	45
3-	Le retour à la maison.....	45
II.	Se confronter au monde extérieur.....	45
1-	La réaction de la famille et des proches.....	45
2-	Le regard des autres.....	46
3-	Les principales difficultés au cours des premières années de vie.....	47
III.	La prise en charge médicale.....	47
1-	Les cardiopathies congénitales.....	48
2-	Les complications oculaires.....	48
3-	Les troubles endocriniens.....	48
4-	Les complications diverses.....	49
4.1)	Les rhino-pharyngites.....	49
4.2)	Les problèmes alimentaires et digestifs.....	49
4.3)	Le traitement bucco facial et dentaire.....	49
5-	Les différents intervenants de la prise en charge.....	50
IV.	Accompagnement et rééducation.....	50
1-	Les problèmes orthopédiques.....	51
2-	La prise en charge psychosociale.....	51
2.1)	Suivi psychologique.....	51
2.2)	Le travail avec la famille.....	51
3-	Suggestions des parents pour améliorer l'accompagnement.....	52

V.	La reconnaissance administrative du handicap et l'ouverture des droits	53
VI.	Les organismes de prise en charge	53
	1- La PMI	53
	2- Les C.A.M.S.P	54
	3- Les S.E.S.S.A.D	54
	4- Les associations de parents	54
VII.	Les recherches effectuées par les parents d'enfants trisomiques 21	55
VIII.	Le regard de la société sur ces enfants	55
	1- Quelques stéréotypes sociaux	56
	1.1) « Les trisomiques sont tous semblables : affectueux, amateurs de musique, grassouillets... »	56
	1.2) « Les trisomiques sont toujours heureux et contents »	56
	1.3) « Il existe des formes plus ou moins bénignes du syndrome de Down »	56
	1.4) « Les trisomiques ont une espérance de vie courte »	56
	1.5) « Ils ont généralement des parents âgés »	57
	1.6) « Ils n'ont pas conscience de leur handicap »	57
	1.7) « Les trisomiques sont d'éternels enfants »	57
	2- Représentation des couples sur la trisomie 21 avant la naissance de leur enfant	57
	CONCLUSION	59
	BIBLIOGRAPHIE	
	ANNEXES	

INTRODUCTION

Accompagner la naissance est une tâche délicate. En effet, en tant que professionnel de santé, il nous est permis d'assister aux premiers instants d'une vie, à la création ou l'agrandissement d'une famille. Pour les parents, cet événement est souvent marqué par des moments de doutes, d'angoisses : quel sera l'avenir de ce bébé ? Comment assumerons-nous notre rôle ? Mais aussi par une grande joie d'accueillir cette nouvelle vie. Cependant, il arrive que l'enfant tant attendu ne corresponde pas totalement à ce dont les parents rêvaient. Ils se retrouvent alors dans un état de sidération face à ce nouveau-né « différent ». La naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21 appartient à ces moments très difficiles aussi bien pour les couples que pour les équipes soignantes.

Dans cette situation, comment accompagner au mieux les parents ? Comment alors trouver les mots justes, ceux qui ne blesseront pas ? Les couples confrontés à la découverte du handicap de leur enfant réagiront tous très différemment les uns des autres, comment accueillir leurs réactions et leur souffrance ?

Le parcours de ces familles nécessitera alors toute l'attention des soignants, notamment au moment de l'annonce du handicap, mais aussi tout au long du séjour à la maternité. La sage-femme, dans son exercice professionnel, notamment en salle de naissance, se trouve directement confrontée à ces situations difficiles. Son rôle d'accompagnement des couples trouve alors toute sa place.

De plus, face à la généralisation du dépistage prénatal, la naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21 semble être un phénomène de moins en moins fréquent. Cependant, la plupart des enfants trisomiques qui naissent aujourd'hui ne sont pas diagnostiqués avant la naissance. Ainsi, certains couples décident de ne pas effectuer le dépistage, pour d'autres, il ne sera pas réalisé si la grossesse est de découverte trop tardive. Tandis que certains parents choisissent de poursuivre la grossesse lorsque l'anomalie chromosomique est dépistée. Enfin, dans d'autres cas, les tests de dépistages sont rassurants pendant la grossesse et la découverte de la trisomie 21 n'a lieu qu'après la naissance. Ces situations n'appartiennent donc en aucun cas au passé et continuent à marquer nos parcours de professionnel de santé.

Pour étudier la prise en charge de ces familles, nous souhaitons avoir leur avis et leurs impressions sur leur parcours avec un enfant trisomique 21, de l'annonce du diagnostic aux difficultés quotidiennes auxquelles ils peuvent être confrontés.

Après quelques rappels concernant le syndrome et une présentation de notre étude, nous parlerons de l'accompagnement des couples lorsque le diagnostic de l'anomalie chromosomique se fait pendant la grossesse. Puis nous aborderons la prise en charge lorsque la découverte a lieu à la naissance. Enfin, nous parlerons de l'accompagnement de ces familles durant les premières années de vie de l'enfant.

PREMIERE PARTIE : GENERALITES

I. Quelques données épidémiologiques

La trisomie 21 est une anomalie génétique fréquente puisqu'elle atteint un fœtus sur 600 à 700. Un tiers de ces grossesses se solderont par une mort in utéro après la 16^{ème} semaine. En pays de Loire, on considère qu'il y a eu environ dix naissances d'enfants porteurs d'une trisomie 21 en 2006. Sur 408 interruptions médicales de grossesse, 78 ont été réalisées pour trisomie 21 (environ 20%), ce qui porte le nombre d'embryons conçus porteurs de cette aneuploïdie à presque 90, sans prendre en compte les morts fœtales in utero dont le risque est plus élevé en cas d'anomalie chromosomique. Ces chiffres sont en adéquation avec les statistiques nationales. Si on prend en compte le dépistage prénatal, on porte le « risque » de naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21 à 1/1500 à 1/2500 naissances. [27]

Avec le développement du dépistage prénatal, nous avons assisté ces dernières années à l'augmentation du nombre de trisomies 21 diagnostiquées pendant la grossesse. D'après une étude de l'INSERM, entre 1983 et 2000 sur la population parisienne, le taux d'enfants trisomiques 21 dépistés pendant la grossesse pour les femmes de moins de 38 ans est passé de 9,5% à 84,5%. De même, pour les femmes de plus de 38 ans, il est passé de 59,5% à 95,4%. [11]

Suite à cette amplification du dépistage, on peut observer une diminution du nombre de naissances d'enfants trisomiques 21. Ce phénomène a été étudié aux Etats-Unis. En 1989, le taux de naissances d'enfants trisomiques était diminué de 15% par rapport aux chiffres attendus, et en 1998, il était inférieur de 51%. Ils ont estimé que le nombre de naissances était passé de 3962 en 1989, à 3654 en 2001. [9]

A la naissance, le sexe ratio est de 0,6 avec plus de garçons que de filles. A l'échelle de la France, le nombre de personnes atteintes correspond à une ville de 70 000 habitants [23]. La trisomie 21 reste donc la première cause de handicap mental et la plus fréquente des anomalies chromosomiques, ce qui constant quel que soit le groupe ethnique ou socio-économique étudié.

II. Le syndrome de Down

La trisomie 21 correspond à une anomalie génétique. C'est une aneuploïdie, c'est-à-dire une anomalie quantitative des chromosomes. Le caryotype d'un individu contient alors 47 chromosomes dont 3 chromosomes 21. Elle est également appelée Syndrome de Down (nom du médecin anglais qui en a fait la description en 1866). L'origine chromosomique de cette maladie a été découverte par l'équipe de médecins français : J. Lejeune, M. Gautier et R. Turpin, en juillet 1958 (publié à l'académie des sciences en janvier 1959). Ce fut la première maladie pour laquelle fut mise en évidence la relation entre le génotype et le phénotype. [8]

Ce syndrome associe des anomalies physiques, physiologiques et mentales. De fréquentes complications peuvent toucher tous les organes. Actuellement on évalue l'espérance de vie d'un enfant qui naît avec une trisomie 21 à environ 60 ans [2].

Les principaux facteurs de risque pour des parents d'avoir un enfant porteur d'une trisomie 21 sont : un âge maternel élevé pendant la grossesse, une translocation équilibrée chez l'un des parents, ou le fait d'avoir déjà eu un enfant porteur d'une anomalie chromosomique. Cependant, la trisomie 21 touche tous les âges maternels ainsi que tous les groupes ethniques ou sociologiques.

Le risque de voir naître un enfant porteur d'une trisomie 21 en fonction de l'âge maternel peut par conséquent être évalué à :

- 1/1500 naissances si la mère à 20 ans
- 1/1000 à 30 ans
- 1/400 à 35 ans
- 1/187 à 38 ans
- 1/100 à 40 ans
- 1/28 à 50 ans. [24]

1- Les causes du syndrome de Down [4] [25]

La présence d'un troisième chromosome 21 est la cause de la pathologie. Sur ce chromosome, on trouve environ 250 gènes qui, dans ce cas, seront en trois exemplaires. C'est ce surdosage génétique qui sera à l'origine du syndrome. Le mécanisme responsable de la présence de ce chromosome supplémentaire est important à connaître dans le cadre du conseil

généétique pour informer les parents sur le risque de récurrence. La réalisation du caryotype permet de déterminer deux mécanismes différents.

1.1) La division cellulaire normale

La plupart des cellules de l'organisme naissent, se développent et se multiplient par divisions appelées mitoses, en donnant deux cellules filles identiques, avec 46 chromosomes comme dans la cellule mère.

Le processus est différent pour les cellules germinales (ovocytes et spermatozoïdes) : la division cellulaire va réduire le nombre de chromosomes de 46 à 23 en séparant les différentes paires. La fécondation va alors ramener le nombre de chromosomes à 46 dans la première cellule embryonnaire formée.

1.2) La trisomie 21 libre et homogène

La formule chromosomique de la personne est 47XX ou XY +21. Le chromosome 21 supplémentaire vient le plus souvent de la mère et l'origine de cette maladie se situe lors de la gamétogenèse. Lors de la première phase de la méiose, la répartition des chromosomes homologues se fait mal. Un des gamètes issu de cette division cellulaire comportera deux chromosomes 21 alors que l'autre n'en aura aucun. Au moment de la fécondation, la rencontre de ce gamète comportant deux chromosomes 21 avec un gamète « normal » (un seul chromosome 21) formera une cellule œuf avec trois chromosomes 21.

De plus, on dit qu'une trisomie 21 est homogène lorsqu'elle touche toutes les cellules, en effet la première cellule issue de la fécondation comporte déjà trois chromosomes 21.

Ce type de trisomie correspond à 95% des cas et son risque augmente avec l'âge maternel. Il est le plus souvent accidentel, le risque de récurrence sera par conséquent assez faible : autour de 1% (ce risque est à moduler en fonction de l'âge maternel à la naissance de l'enfant trisomique 21 et bien évidemment de son âge au moment de la nouvelle grossesse).

1.3) La trisomie 21 par translocation

Elle représente 2,5 à 5% des cas (cela correspond à la fusion du bras long ou de la totalité du chromosome 21 surnuméraire avec un autre chromosome, le plus souvent les chromosomes 13, 14 ou 15). L'enfant a un caryotype à 46 chromosomes dont deux

chromosomes 21 normaux et un chromosome 21 transloqué. Dans ce cas, le caryotype des parents est indispensable car le risque de récurrence est plus élevé. Parfois, il s'agit de translocation de novo. Les caryotypes des parents sont alors normaux et la translocation s'est constituée pendant la gamétogenèse. Le risque de récurrence n'est alors pas plus élevé que pour une trisomie 21 libre. Dans d'autres cas, on retrouvera une translocation équilibrée chez l'un des parents, qui aura 45 chromosomes dont un 21 est transloqué (le plus souvent avec le chromosome 14). Son phénotype est parfaitement normal. On parle d'un parent porteur d'une translocation 21-14 équilibrée. Il s'agit alors d'une translocation d'origine familiale.

Il est donc important pour un couple ayant un enfant porteur d'une trisomie 21 d'avoir une consultation de génétique. Elle permettra d'expliquer l'origine accidentelle en cas de trisomie 21 libre, de proposer l'étude des caryotypes parentaux surtout en cas de translocation et de parler des possibilités de diagnostic prénatal en cas de nouvelle grossesse.

1.4) La trisomie 21 en mosaïque

Dans ce cas rare, la trisomie est retrouvée seulement dans une partie des cellules alors que les autres sont normales. Il s'agit alors, le plus souvent, d'une non-dysjonction dans les premières mitoses. Le tableau clinique est alors variable : le phénotype peut être complet, mais c'est aussi dans ce groupe qu'on trouve des enfants ayant une évolution la plus proche de la normale.

2-Le syndrome dysmorphique [8] [24] [25]

Certaines particularités physiques caractéristiques du syndrome de Down donnent l'impression que toutes les personnes porteuses d'une trisomie 21 se ressemblent. Elles partagent en effet des traits communs mais ont également, comme les autres enfants, des ressemblances avec leurs parents et les membres de leur famille.

Les plus constantes des caractéristiques appartenant à ce syndrome et associées à la dysmorphie sont une hypotonie (plus ou moins marquée) et une hyperlaxité ligamentaire. Elles sont présentes dès la naissance et beaucoup de symptômes classiquement décrits dans la trisomie 21 sont les conséquences de ces deux particularités.

2.1) La tête

- Le crâne est souvent petit et rond associé à un occiput plat.
- La nuque courte, plate et large avec un excès de peau.
- Les fontanelles du nouveau-né peuvent être relativement larges, et se fermer plus tard que chez l'enfant « normal ».
- Une hypoplasie des os propres du nez donne un profil facial plat avec un nez court dont la racine est aplatie.

Au niveau oculaire :

- Les fentes palpébrales sont obliques en haut et en dehors, on retrouve un épicanthus (repli de l'angle cutané interne des paupières) qui est un signe constant à la naissance mais qui tend à s'effacer au cours des années, un strabisme fréquent et des tâches de Brushfield (petites tâches blanchâtres à la périphérie de l'iris).
- Le conduit lacrymal est étroit.

- Les oreilles sont bas implantées, petites et rondes, mal ourlées avec un conduit auditif externe étroit.
- La langue est souvent épaisse, ce qui peut être associée à une mâchoire étroite, entraînant une gêne considérable chez l'enfant et l'amenant à la sortir fréquemment de la bouche : c'est la protrusion de la langue. La voûte palatine est également étroite et le palais est ogival.
- La dentition est retardée et anarchique

2.2) Les membres

- Les mains sont petites et trapues avec un seul pli palmaire transverse dans 60% des cas (il existe aussi dans la population générale, dans 2% des cas). Les doigts sont courts et hyperlaxes.
- On peut également rencontrer une brachymésophalangie et une clinodactylie des cinquièmes doigts (brièveté de la 2^{ème} phalange et déviation de la 3^{ème}).
- Le pouce est souvent raide, sans pli, ni sur la face dorsale, ni sur la face palmaire.
- Les pieds sont larges et courts avec un effondrement de la voûte plantaire, associé à une augmentation de l'espace interdigital entre le premier et le deuxième orteil.

2.3) L'abdomen

L'abdomen est fréquemment distendu avec une faiblesse des muscles de la paroi abdominale.

2.4) La peau

- des troubles de la peau et des phanères
- un livedo qui perdure toute la vie et une peau sèche

2.5) Les organes génitaux

Ils sont le plus souvent normaux. Chez la petite fille, on peut rencontrer une hypertrophie des petites lèvres. Chez le petit garçon, le pénis est parfois très petit et les ectopies testiculaires sont fréquentes.

2.6) La croissance staturo-pondérale

A la naissance, le poids moyen d'un trisomique 21 est de 2900 grammes, la taille est de 47 cm, ce qui est légèrement inférieur à la population générale. Par la suite, la croissance sera le plus souvent harmonieuse mais sa dynamique restera inférieure. Chez l'adulte trisomique, la taille moyenne est d'environ 155 cm pour les garçons et 145 cm pour les filles.

En revanche, malgré des apports caloriques souvent inférieurs aux recommandations établies par rapport à l'âge et à la taille, le surpoids et l'obésité sont fréquents dans la population porteuse d'une trisomie 21. Les causes en sont multifactorielles : on retrouve une faible activité physique associée à un taux de métabolisation inférieur par rapport à la population générale, des troubles thyroïdiens et des erreurs alimentaires.

3-Les pathologies qui viennent compliquer une trisomie 21 [8] [25]

Les pathologies qui viennent compliquer la trisomie 21 surviennent dans la population générale, mais plus fréquemment chez les personnes porteuses de ce syndrome. Ces complications ne sont pas pour autant systématiques. Ces pathologies peuvent parfois être traitées, à condition qu'elles soient diagnostiquées. Il faut pour cela connaître les particularités de l'expression de la douleur et des sensations chez les personnes porteuses de trisomie 21. En

effet, il a été dit qu'elles ne ressentent pas la douleur alors que le problème réside dans son expression qui est faible ou absente, ainsi que dans la difficulté à localiser l'endroit qui fait mal. Il est donc indispensable de prendre en charge la douleur lorsque cela est nécessaire. De même, ces patients requièrent une surveillance médicale quelque peu systématique tout au long de la vie afin de dépister, traiter et éviter les complications ou les dégradations physiques et psychiques qui résultent d'une absence de diagnostic de maladies ou de déficits sensoriels.

3.1) Les cardiopathies

Ce sont les complications les plus fréquentes chez ces enfants, elles sont souvent responsables d'un « sur- »handicap et d'une surmortalité. On estime leur prévalence entre 30 et 40% chez les trisomiques 21 contre 4 à 8 pour 1000 dans la population générale. Le plus souvent, ces anomalies cardiaques se caractérisent par un shunt gauche-droite. La plus fréquente est le canal atrio-ventriculaire commun qui représente quasiment la moitié des cardiopathies. On rencontre également des communications interventriculaires, des communications interauriculaires de type ostium secundum, des persistances du canal artériel, des tétralogies de Fallot et des communications interauriculaires de type ostium primum. Ces cardiopathies provoquent fréquemment une hypertension artérielle pulmonaire par hypoxémie chronique.

Elles sont aussi responsables de bronchites, d'infections pulmonaires à répétition, de dyspnées et parfois, d'insuffisance cardiaque. Elles peuvent également provoquer dans les premiers mois et les premières années de vie, un retard de la croissance staturo-pondérale ou des acquisitions psycho-motrices.

3.2) Les complications digestives

Certaines anomalies congénitales sont préférentiellement associées à la trisomie 21 : l'atrésie duodénale et l'imperforation anale. De même, la maladie coeliaque (intolérance au gluten) est une pathologie immune que l'on rencontre plus fréquemment chez les trisomiques 21.

De plus, les troubles de la motricité oesophagienne sont plus fréquents, notamment le reflux gastro-oesophagien (du fait de l'hypotonie) et l'achalasie (dilatation de l'œsophage due à un défaut de relaxation du sphincter inférieur).

Par ailleurs, les troubles du transit sont extrêmement fréquents avec une constipation chronique plus ou moins sévère, voire une alternance entre des épisodes de diarrhée et de constipation. Dans certains cas, ces troubles anodins peuvent révéler des atteintes plus profondes du tube digestif comme une maladie de Hirschsprung (absence de cellules ganglionnaires au niveau des plexus myentériques de l'intestin terminal, responsable d'occlusion à la naissance et plus tard d'une constipation chronique).

3.3) Les complications pneumologiques

Les problèmes respiratoires, très fréquents, sont la deuxième cause d'hospitalisation en urgence chez les enfants porteurs d'une trisomie 21 (après celles provoquées par les complications directes des cardiopathies congénitales sévères).

Les particularités morphologiques de leurs poumons sont une des raisons de leur prédisposition aux affections respiratoires (hypoplasie pulmonaire avec diminution du nombre d'alvéoles et de la surface d'échange). Cependant, certaines pneumopathies peuvent faire suite à une cardiopathie, un reflux gastro-oesophagien ou une obstruction des voies aériennes supérieures. On les rencontre également souvent en post-opératoire, suite à une intervention chirurgicale pour une malformation associée par exemple.

3.4) Les complications endocrinologiques

Les troubles de la fonction thyroïdienne sont plus fréquents chez les enfants porteurs d'une trisomie 21, surtout les hypothyroïdies. Les hormones thyroïdiennes jouent un rôle important dans la croissance et le développement des fonctions cognitives, un dépistage et un traitement précoce de ces troubles sont donc essentiels.

De plus, le diabète de type 1 est une pathologie plus fréquente, le diagnostic et le traitement s'effectueront de la même manière que dans la population générale.

3.5) Les complications orthopédiques et ostéo-articulaires

L'hypotonie musculaire et l'hyperlaxité ligamentaire caractéristiques de la trisomie 21 pourront être source de difficultés lors de l'acquisition de la marche. Elles peuvent également être à l'origine de différentes complications : anomalies fémoro-patellaires, anomalies de la

hanche, instabilité atloïdo-axoïdienne (l'hyperlaxité ligamentaire est associée à une hypoplasie odontoïde de C2) et pieds bots.

De plus, certaines anomalies orthopédiques sont symptomatiques de la trisomie 21 : l'écartement exagéré du gros orteil ou hallux varus, les faux pieds plats (rotation interne de la cheville avec bascule du calcanéum sans atteinte osseuse de la voûte), le genu valgum et l'attitude scoliotique. De plus, il est nécessaire de surveiller radiologiquement la charnière occipito-cervicale (risque d'instabilité atloïdo-axoïdienne) et la colonne vertébrale pour prévenir les scolioses.

3.6) Autres complications

Il existe beaucoup d'autres complications plus nombreuses chez les sujets porteurs d'une trisomie 21 que dans la population générale. Nous ne les citerons pas toutes ici mais il est important qu'elles soient soigneusement recherchées et surveillées pour une prise en charge la plus précoce et la plus efficace possible, notamment les complications neurologiques comme les épilepsies ou le syndrome de West.

On rencontrera notamment des complications stomatologiques, (anomalies du nombre de dents et de leur développement), ORL (perte d'audition, otites, obstruction des voies aériennes supérieures), ophtalmologiques (myopie, cataracte, strabisme, etc.), uro-génitales (insuffisance rénale aiguë ou chronique), hépatiques (fibrose hépatique) et hématologiques (leucémies).

4) Le retard psycho-moteur

Dans la population de personnes trisomiques 21, le retard mental est constant mais hétérogène : de léger (quotient intellectuel autour de 60) à profond (quotient intellectuel autour de 30). De plus, il s'accroît avec l'âge. Les compétences sont donc très variables d'un individu à l'autre, elles sont liées au capital génétique mais aussi à l'apprentissage et à l'environnement. Les acquisitions sont retardées, l'enfant tiendra assis autour d'un an, la marche est acquise en moyenne autour de 2 ans et le retard de langage, souvent important, est très variable selon les enfants. En revanche, le développement des aptitudes sociales et affectives est, dans la grande majorité des cas, normal.

III. Le dépistage et le diagnostic prénatal

Pour identifier les fœtus atteints de trisomie 21, le diagnostic prénatal, fondé sur l'établissement de leur caryotype à partir d'un prélèvement de cellules fœtales, s'est développé il y a une trentaine d'années. Toutefois, en raison des risques associés aux techniques de prélèvement (pertes foetales essentiellement) et du coût des examens, le diagnostic prénatal n'est pas proposé systématiquement à toute femme enceinte dans aucun pays et c'est le dépistage des femmes à risque qui est venu compléter le dispositif initial.

Les tests de dépistage sont proposés à chaque grossesse, quel que soit l'âge maternel : ce sont les échographies et le dépistage sérique. Ils visent à fournir aux femmes et aux couples qui le souhaitent des éléments d'information sur le niveau de risque de trisomie 21 pour une grossesse, en distinguant les femmes à risque élevé à qui l'on proposera le diagnostic, des femmes à bas risque. Bien entendu, ce risque est différent pour chaque grossesse, il peut être évalué et peut évoluer pendant toute la durée d'une même grossesse.

Cependant comme le rappelle le Comité Consultatif National d'Éthique dans son Avis sur le dépistage du risque de la trisomie 21 fœtale à l'aide de tests sanguins chez les femmes enceintes qui date de juin 1993, seules les femmes qui le désirent doivent être soumises à ce dépistage, il ne s'agit pas d'un programme de masse visant à l'éradication de la trisomie. En effet, « la totalité des trisomies ne pourrait être repérée que par la programmation, illusoire et inacceptable, d'une amniocentèse pour toutes les grossesses : un tel programme supposerait des mesures autoritaires contraires à toute éthique. Une telle décision serait de surcroît ressentie comme un désaveu pour les familles élevant un enfant trisomique. » [14]

1-Les échographies [7] [15] [21]

Pour chaque grossesse, trois échographies sont proposées. La première est réalisée entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée et 6 jours, elle permet entre autre la mesure de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale. Si l'épaisseur de la nuque est supérieure à 3 mm, c'est un signe en faveur d'une trisomie 21. Pour le dépistage, la mesure de la clarté nucale doit s'effectuer lorsque la longueur cranio-caudale est entre 45 et 84 mm.

La seconde, réalisée entre 21 et 24 semaines d'aménorrhée, permet l'appréciation de la morphologie du fœtus. Certaines malformations comme une cardiopathie ou une atrésie duodénale peuvent être associées à une trisomie 21. D'autres signes peuvent orienter vers une

trisomie 21 : un os fémoral court, des os propres du nez invisibles, un retard de croissance intra-utérin, etc.

La troisième échographie, entre 31 et 33 semaines d'aménorrhée, pourra également permettre le dépistage de malformations, notamment lorsque les signes échographiques sont particulièrement discrets.

La formation des échographistes est donc extrêmement importante dans le cadre du dépistage de la trisomie 21. En effet, les mesures de la longueur cranio-caudale et de la clarté nucale ont un rôle primordial. En France, le développement de l'évaluation des pratiques professionnelles et l'obligation de formation continue devraient permettre de maintenir un niveau de compétence satisfaisant.

2- Le dépistage sérique [7] [21]

En France, depuis 1997, on propose systématiquement à toute femme enceinte le dosage de deux marqueurs sériques (l'hCG ou la sous-unité libre β -hCG et l'AFP, Alpha-foeto-protéine ou l'oestradiol). En cas de trisomie 21, l'AFP est en moyenne plus basse et l'hCG a tendance à être plus élevée.

Il est proposé entre 14 SA + 1 jour et 17 SA + 6 jours, la pente physiologique de décroissance de l'hCG impose une datation précise de l'âge de la grossesse car le terme est susceptible de modifier les valeurs physiologiques. Lorsque le risque estimé est supérieur au seuil de 1/250, on proposera au couple la réalisation d'un caryotype fœtal. Il est important de rappeler qu'un risque inférieur à 1/250 ne garantit pas un enfant « normal » puisque environ 37% des enfants trisomiques naissent dans ce groupe [6], cela reste un calcul de risque et en aucun cas un diagnostic. Seul le caryotype fœtal permet le diagnostic d'une anomalie chromosomique. Ce risque de non dépistage a cependant diminué ces dernières années en raison de l'amélioration du dépistage échographique et des calculs de risque « combiné » (environ 20%).

En 2005, 600 000 femmes ont bénéficié du dépistage par les marqueurs sériques et on a réalisé un caryotype pour 40 000 femmes. Le taux d'amniocentèses était alors de 7% et le taux de dépistage par ces marqueurs de 73%. La valeur prédictive positive de ces marqueurs était de 1/118, c'est-à-dire que l'on réalisait 118 caryotypes pour diagnostiquer une trisomie 21.

Différents éléments peuvent modifier le calcul de risque à partir des marqueurs sériques maternels. Tout d'abord, lorsque la famille compte déjà un enfant porteur d'une trisomie 21 ou que les parents ont eu recours à une interruption médicale de grossesse pour ce motif, le risque de trisomie 21 est modifié. Il est alors nécessaire de distinguer deux cas : les trisomies 21 libres ou par translocation. Comme nous l'avons décrit auparavant, le risque de récurrence sera différent.

D'autres éléments pourront faire évoluer les marqueurs sériques : le poids maternel, la consommation de tabac (modification de l'hCG chez les femmes fumeuses même en cas de consommation modérée), le terme (ils peuvent être réalisés après 18 SA en cas de besoin car les taux d'hCG et d'AFP sont en plateau entre 20 et 25 SA) et les femmes ayant subi une greffe rénale (elles sont toujours classées dans la population à risque de trisomie 21). On peut également noter que lors d'une grossesse gémellaire, les marqueurs sériques sont modifiés. Le taux de β hCG, notamment, est augmenté. On privilégiera donc pour ces grossesses la mesure de la clarté nucale et la recherche des signes échographiques. En effet, le risque obtenu est un risque moyen qui ne correspond à aucun des jumeaux. Enfin, en cas de jumeau évanescent ou de réduction embryonnaire, l'AFP sera modifiée suite à la mort fœtale. On aura alors un taux très élevé qui ne correspond pas au jumeau survivant (lors d'une trisomie 21, l'AFP est souvent basse donc le calcul de risque sera faux). Cependant, il existe des laboratoires spécialisés pour les dosages des marqueurs sériques des grossesses gémellaires.

3- les différentes formes de dépistages combinés [27]

Avant l'apparition du dépistage combiné, de nombreux critères menaient à la réalisation d'une amniocentèse, dont le taux était alors excessif : 11 à 16% des grossesses. Le dépistage combiné s'est alors développé pour diminuer le nombre d'amniocentèses non justifiées. Le calcul du risque combiné correspond à l'association de l'âge fœtal (mesure de la longueur cranio-caudale), la mesure de la clarté nucale et l'évaluation des marqueurs sériques.

Plusieurs formes de dépistages combinés peuvent être envisagées : au premier trimestre, on peut mesurer la clarté nucale et les marqueurs sériques, puis les combiner avec l'âge maternel. Au deuxième trimestre, on peut mesurer les marqueurs sériques et réaliser un « genetic scan » pour intégrer les signes échographiques dans le calcul de risque. A partir de là, il est possible, soit de réaliser un dépistage séquentiel indépendant en interprétant séparément les résultats des deux premiers trimestres, soit d'effectuer un dépistage séquentiel en deux temps en réalisant le dépistage du deuxième trimestre uniquement si celui du premier

était anormal avec ensuite une intégration des deux tests. Enfin, il est possible de réaliser un dépistage séquentiel conditionnel en interprétant les résultats du dépistage du deuxième trimestre en fonction de ceux du premier.

4- Le diagnostic [7] [15]

Pour réaliser un caryotype fœtal, on peut utiliser différents types de prélèvements :

- Un prélèvement de villosités choriales entre 10 et 15 SA, par exemple, lorsque la clarté nucale est augmentée. Le risque de fausse couche suite à cette méthode est de 1 à 2 %
- Un prélèvement de liquide amniotique à partir de 15 SA. C'est l'amniocentèse, qui est l'examen le plus fréquent et dont le risque de fausse couche est évalué à environ 1% dans la littérature. Cependant selon l'étude Towner en 2007, sur des grossesses avec un fœtus porteur d'une trisomie 21, on a 1% de pertes fœtales dans le groupe des femmes ayant réalisé une amniocentèse et 0,94% de pertes fœtales chez celles qui n'ont pas souhaité réaliser d'amniocentèse. Ce chiffre de 1% ne serait donc pas significatif, le risque de fausse couche étant naturellement plus élevé en cas de trisomie 21. On pense donc que le risque de fausse couche s'approche plus de 0,5% soit une fausse couche spontanée pour 250 amniocentèses. [27]
- Beaucoup plus rarement, un prélèvement de sang de cordon ombilical dont le risque de fausse couche est plus élevé (supérieur à 2 %).

Jusqu'à présent, le caryotype fœtal était proposé aux femmes et pris en charge par la sécurité sociale dans différents cas :

- Un âge maternel supérieur ou égal à 38 ans pendant la grossesse.
- Des antécédents d'anomalies chromosomiques chez l'un des deux parents (translocation équilibrée par exemple).
- Un couple ayant déjà un enfant porteur d'une trisomie 21 (ou d'une autre anomalie du caryotype, mais dans ce cas, on ne cherche pas spécifiquement une trisomie 21).
- Un dépistage échographique et/ou sérique en faveur d'une trisomie 21, c'est-à-dire une clarté nucale supérieure à 3mm à l'échographie de 12 SA, des signes échographiques

évoquant une trisomie 21 ou un dépistage par les marqueurs sériques avec un risque évalué à plus de 1/250.

En juin 2007, de nouvelles recommandations ont été publiées par l'HAS.

5- Les recommandations de la Haute Autorité de Santé [20]

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 a fait l'objet de nouvelles recommandations en juin 2007. En effet, sur la base d'arguments cliniques d'efficacité, d'arguments économiques, d'acceptabilité et de préférence des femmes, il est maintenant recommandé de proposer un dépistage combiné au premier trimestre de la grossesse. On réalise alors entre 11 SA et 13 SA et 6 jours une mesure de la clarté nucale (en fonction de la longueur crânio-caudale) et le dosage des marqueurs sériques (PAPP-A et fraction libre de la β -hCG). Cependant, ces dosages des marqueurs du premier trimestre ne font pas encore partie de nos pratiques.

En cas de risque élevé de trisomie 21, les femmes souhaitant un diagnostic doivent pouvoir choisir entre un prélèvement de villosités chorales à partir de 11 SA ou l'amniocentèse à partir de 15 SA.

Cette nouvelle stratégie n'entraîne pas la suppression des marqueurs sériques du deuxième trimestre si une femme n'a pas pu avoir accès pour une raison ou une autre au dépistage du premier trimestre. En revanche, le diagnostic ne sera plus proposé systématiquement aux femmes de plus de 38 ans. En effet, l'âge maternel n'est plus considéré comme une bonne indication d'amniocentèse et les marqueurs sériques dépistent à eux seuls 95% des trisomies 21 chez les femmes de plus de 38 ans.

Il est également rappelé dans ces recommandations que l'information de la patiente est primordiale et que la réalisation ou non de ce dépistage reste un choix qui appartient uniquement à la patiente. Il n'y a absolument pas d'obligation de dépistage de la trisomie 21.

6- Le « génétic scan » ou échographie focalisée [27]

Cette échographie correspond à la recherche des signes d'aneuploïdie. Elle n'est en aucun cas un test diagnostic mais plutôt un moyen de dépistage supplémentaire, par la recherche de petits signes qui sont plus fréquents chez les fœtus porteurs d'une trisomie 21.

On recherchera alors l'épaisseur de la nuque au deuxième trimestre (plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 augmente), l'hypoplasie des os propres du nez (inférieurs à 6mm, en revanche une agénésie totale correspond plus souvent à un problème

osseux qu'une hypoplasie) qui sont deux signes très importants et justifient à eux seuls une amniocentèse ; mais aussi, des anses intestinales hyperéchogènes, un humérus ou un fémur court, la présence d'un foyer intracardiaque hyperéchogène (balle de golf) ou une pyélectasie bilatérale.

Ces signes sont pertinents entre 16 et 20 SA, c'est donc pendant cette période que l'échographie devra être réalisée. Cet examen s'adresse à une population dont le risque de trisomie 21 est élevé, en effet, lorsque le risque est supérieur à 1/250, l'échographie focalisée dépistera 80% des trisomies 21. Ainsi, en cas d'association du calcul de risque combiné avec le genetic scan, le taux de dépistage atteint 95%. On considère que ces signes échographiques ont un effet multiplicateur lorsqu'ils sont plusieurs chez un même fœtus. Il existe d'autres petits signes qui ont une valeur lorsqu'ils sont associés aux autres, par exemple une brachymésencéphalie, onze paires de côtes, etc. On considère que ce dépistage est significatif lorsqu'on a au moins deux signes échographiques.

7- Le conseil génétique

Lorsque le dépistage montre un risque de trisomie 21 supérieur à 1/250, si l'âge maternel est élevé pendant la grossesse, ou après la naissance d'un enfant trisomique 21, une consultation de conseil génétique est recommandée.

En cas de risque élevé de trisomie 21, lors de cette consultation, on informe le couple sur les résultats du dépistage et on recalcule le risque combiné en fonction de l'âge maternel, des résultats des échographies et des marqueurs sériques. La décision de réaliser ou pas une amniocentèse appartient ensuite à la patiente. A la suite de cette consultation, 50% des patientes choisissent de réaliser un caryotype.

DEUXIEME PARTIE : RECUEIL DES TEMOIGNAGES

I. Rappel des objectifs

Depuis le développement du dépistage, de plus en plus de trisomies 21 sont découvertes pendant la grossesse. Les parents se retrouvent alors face à un choix difficile et douloureux : celui de poursuivre ou non la grossesse. Cependant, malgré ce dépistage, certaines trisomies 21 ne sont pas diagnostiquées pendant la grossesse et seront découvertes à la naissance. Nous souhaitons étudier le parcours de ces familles qui ont choisit de poursuivre la grossesse, ou pour lesquelles, la trisomie 21 n'a pas été dépistée et donc, découverte à la naissance.

De plus, la naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21 est un moment difficile, aussi bien pour les parents que pour le personnel soignant. L'accompagnement des parents est délicat et représente un élément très important de leur parcours. Pour améliorer au maximum la prise en charge de ces naissances, il nous semblait intéressant de recueillir le témoignage de parents d'enfants trisomiques, afin de connaître leurs difficultés, les éléments de leur prise en charge qui les ont aidés et ce qui a pu les blesser.

II. Méthode

1- La population interrogée

Nous avons interrogé des couples ayant un enfant trisomique 21 de moins de dix ans, à qui, par conséquent, on avait proposé un dépistage au cours de la grossesse.

Pour recevoir leurs témoignages, nous avons fait le choix de réaliser une enquête qualitative par l'intermédiaire d'une grille de questions ouvertes (Annexes).

2- Les questionnaires

Ils ont été proposés aux parents dans le cadre d'une consultation avec le Docteur Boceno pour le suivi de leur enfant au service de pédiatrie du CHU de Nantes, auxquelles nous avons pu parfois assister. Ils devaient ensuite nous renvoyer les questionnaires remplis.

Environ 25 questionnaires ont été distribués, malheureusement, seulement 14 questionnaires nous sont revenus. L'un d'entre eux étant rempli de façon insuffisante, il n'a pas pu être utilisé, nous avons donc exploité les réponses des treize autres couples. Ils n'avaient pas de limite de temps pour répondre. Le questionnaire était anonyme.

Les questions formaient une trame chronologique : elles commençaient par leur vision de la trisomie 21 avant la grossesse et les examens de dépistage subit pendant la grossesse. Ensuite, deux directions étaient proposées selon que la découverte de la trisomie 21 avait eu lieu pendant la grossesse ou à la naissance. Nous invitons les parents à raconter l'annonce de la trisomie, leurs impressions, etc. Puis les questions portaient sur le séjour à la maternité, leur parcours avec l'enfant et les grossesses ultérieures. Nous les invitons, pour finir, à s'exprimer librement sur leur histoire, s'ils le souhaitent, et à proposer des pistes pour améliorer l'accompagnement des naissances d'enfants trisomiques 21.

Le lieu d'accouchement n'a volontairement pas été demandé. En effet, dans le cadre de cette étude, il ne s'agissait en aucun cas de stigmatiser des maternités ayant une meilleure prise en charge que d'autres. Il s'agissait de mettre en évidence des éléments utiles pour une bonne prise en charge et des pratiques à améliorer quelle que soit la maternité où les faits se sont déroulés.

3- Les biais

Tout d'abord, la population interrogée représente un biais en elle-même. Certains couples venus en consultation n'ont pas souhaité répondre au questionnaire, d'autres ont accepté dans un premier temps mais ne nous l'ont pas renvoyé par la suite. En effet, les couples qui acceptent de répondre correspondent à des profils particuliers. Ils peuvent avoir une histoire très lourde avec de nombreuses blessures au sujet desquelles ils souhaitent s'exprimer, ou au contraire, avoir « digéré » les événements et dans ce cas, ils analysent les choses avec beaucoup de recul.

Il est important de souligner que cette étude n'apporte en aucun cas des données statistiques, compte tenu du petit nombre de témoignages recueillis. D'autant plus qu'elle relate le vécu de parents, c'est-à-dire, des données extrêmement subjectives. Cependant, elle permet d'illustrer par le récit de différents parcours ce que peuvent vivre et ressentir les couples confrontés à ces situations.

De plus, l'ancienneté des faits peut également représenter un biais pour ce qui concerne l'annonce et le séjour à la maternité, en effet un des couples interrogés avait un enfant de dix ans (les autres enfants avaient entre 5 mois et 5 ans). Cependant, les couples ayant des enfants plus vieux avaient également plus de recul vis-à-vis des difficultés rencontrées au cours des premières années de vie. Dans tous les cas, nous avons été agréablement surpris par le fait que les couples qui ont accepté de répondre aux questionnaires ont répondu largement à nos questions avec beaucoup de détails.

4- L'exploitation des résultats

Nous avons choisi de traiter les résultats de façon chronologique en les insérant dans les parties bibliographiques. Cela permet une mise en relation des éléments théoriques et du vécu des parents : les réponses aux questionnaires venant confirmer ou compléter les données bibliographiques. Cela nous permettait également de traiter les résultats de façon plus claire et d'éviter au maximum la redondance.

Nous avons ensuite procédé question par question pour dégager les éléments concordants des différentes réponses. Les expériences des couples étant très personnelles, nous avons tenté de ne pas généraliser des éléments anecdotiques mais plutôt de mettre en lumière les événements qui semblaient concerner plusieurs parents.

TROISIEME PARTIE : LA TRISOMIE 21

DIAGNOSTIQUEE AU COURS DE LA GROSSESSE

Le diagnostic d'une trisomie 21 chez un enfant est toujours une épreuve pour des parents. Après une période de sidération, ils sont confrontés à la douleur de la perte de l'enfant parfait dont ils avaient rêvé. L'interruption médicale de la grossesse peut alors leur être proposée, ils peuvent également faire le choix de la poursuivre. Quelle que soit l'issue de la grossesse, l'accompagnement du couple sera très important, aussi bien au cours des différents examens de dépistage puis de diagnostic, qu'au moment de l'annonce en elle-même.

I. Naissance d'un enfant trisomique 21 : choix des parents ou faiblesse du dépistage ?

Au cours de ce mémoire, nous nous sommes intéressés à la naissance d'enfants porteurs d'une trisomie 21. Nous avons donc été confrontés à deux situations différentes : le diagnostic de trisomie 21 est posé au cours de la grossesse et les parents souhaitent la poursuivre, ou la trisomie est découverte à la naissance. Nous avons donc souhaité savoir, pour les enfants suivis en consultation dans le service de pédiatrie au CHU de Nantes, à quel moment le diagnostic avait été posé. Nous ne nous sommes intéressés qu'aux enfants nés depuis la généralisation du dépistage, par conséquent nous n'avons retenu que les dossiers d'enfants de moins de dix ans. Nous avons alors cent dossiers dans lesquels nous avons recherché la date du caryotype par rapport à la naissance de l'enfant.

Sur 100 dossiers d'enfants nés avec une trisomie 21 pendant les dix dernières années :

- Nous avons 12 cas pour lesquels le diagnostic a été fait en prénatal et les parents ont souhaité poursuivre la grossesse.
- Dans 18 cas, le dossier ne contenait aucun renseignement sur la date du caryotype, ou les enfants avaient été adoptés.
- Enfin, pour les 70 cas restants, le diagnostic de trisomie 21 a été posé à la naissance.

Sur ces 70 cas :

- 10 femmes n'ont pas réalisé de dépistage prénatal, leur a-t-il été proposé ? L'ont-elles volontairement refusé ?
- Dans 27 dossiers, nous n'avons pas de renseignement sur le dépistage prénatal mais la trisomie avait été découverte à la naissance.
- Dans 1 dossier, le diagnostic prénatal était indiqué comme douteux et il n'y aurait pas eu d'amniocentèse proposée aux parents.
- Enfin, 32 femmes avaient eu une grossesse normale et avaient réalisé un dépistage prénatal qui était parfaitement normal.

On peut en conclure que les enfants trisomiques 21 nés depuis la généralisation du dépistage prénatal sont le plus souvent diagnostiqués à la naissance. Soit le dépistage n'est pas réalisé, soit les échographies et les marqueurs sériques sont parfaitement normaux. La naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21 ne correspond donc pas forcément à un choix parental.

Ces résultats nous rappellent également qu'en dehors du caryotype, tout autre examen reste un test de dépistage qui ne met pas en évidence toutes les trisomies 21, mais classe les femmes enceintes dans une population à risque. A moins de réaliser une amniocentèse pour chaque grossesse, ce qui est bien sûr inenvisageable, on ne dépistera jamais tous les cas de trisomie 21 et les soignants seront toujours confrontés à la découverte du handicap à la naissance, à l'annonce et à l'accompagnement de ces familles.

Les résultats établis à partir de ces cent dossiers sont parfaitement illustrés par les témoignages de parents recueillis dans notre étude. En effet, les réponses obtenues par les couples ayant répondu au questionnaire révèlent la même tendance sur une petite échelle de population. Sur ces treize grossesses, huit avaient une clarté nucale normale et avaient été classées dans une population à bas risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques. Sur les cinq autres cas : trois avaient une clarté nucale normale et n'ont pas souhaité la réalisation des marqueurs sériques. Pour une de ces grossesses, il n'y a eu aucun signe échographique pendant toute la grossesse. Pour une autre, il y a eu suspicion de trisomie 21 à l'occasion de l'échographie des 22 SA sur une hypoplasie des os propres du nez et le couple n'a pas souhaité réaliser d'amniocentèse ; pour la troisième grossesse, un retard de croissance a été dépisté au troisième trimestre de la grossesse, le couple n'a pas non plus souhaité réaliser d'amniocentèse. Nous avons également une grossesse pour laquelle il n'y a eu aucun signe

échographique mais nous n'avons aucun renseignement sur les marqueurs sériques et dans le dernier cas, aucun dépistage n'avait été proposé.

II. L'accompagnement du dépistage et du diagnostic prénatal

1- L'information médicale préalable [12] [13]

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 proposé aux parents n'est en aucun cas un examen banal de la grossesse. En effet, lorsqu'il leur est proposé, les futurs parents ne réalisent pas toujours les conséquences pour la grossesse si le dépistage révèle un risque élevé d'avoir un enfant porteur d'une trisomie 21 (la proposition du diagnostic par l'amniocentèse et, si l'on découvre effectivement une trisomie 21 chez le fœtus, la possibilité de recourir à une interruption médicale de grossesse).

C'est pourquoi le prélèvement des marqueurs sériques doit être basé sur une information simple, intelligible et adaptée, et si la femme le désire, un accompagnement psychologique peut être proposé.

Cela permet tout d'abord d'éviter une confusion dans l'esprit de la future mère entre la découverte de l'appartenance à un groupe à risque accru et le diagnostic d'une trisomie chez le fœtus. Il faut faire comprendre à la femme dès le départ que le dépistage est une évaluation probabiliste d'un risque et qu'il peut conduire à un examen diagnostique nécessitant un prélèvement invasif.

L'obligation d'information concernant le dépistage s'inscrit dans un cadre légal. En effet, la proposition d'actes de biologie et de cytogénétique destinés à établir un diagnostic prénatal doit s'accompagner d'une information de la femme enceinte qui porte sur « les caractéristiques de la maladie, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse » de même que « sur les risques inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences. » (Décret du 6 mai 1995 : loi 94-654). [19]

De plus, le professionnel de santé doit certifier avoir informé la femme et la prescription doit être accompagnée d'un consentement écrit de la patiente pour la réalisation du geste (arrêté du 30 septembre 1997 complété par celui du 11 février 1999). [12]

Il est également très important d'assurer à la femme que sa liberté de décision sera totale et respectée, sans influencer ce choix de quelque manière que ce soit. Pour que l'autonomie du couple puisse s'exercer, l'information délivrée doit être adaptée et présentée de façon non directive [12]. De même, la communication et l'explication des résultats, demeurent une étape essentielle du suivi de la grossesse. En effet, une réalisation déshumanisée et automatique du dépistage, sans les explications nécessaires, entraîne une grande anxiété pour le couple.

Enfin, une information insuffisante pourrait pousser un couple à rechercher un responsable lorsque la grossesse a été classée à bas risque et que l'enfant est porteur d'une trisomie 21 à la naissance.

2- Aspects psychologiques du diagnostic prénatal

L'attente d'un enfant est une période cruciale dans la vie d'un couple. Au cours de la grossesse, va se mettre en place l'image d'un enfant sur lequel les parents projettent tous leurs désirs. Il est le reflet des fantasmes parentaux et cette représentation de l'enfant désiré est nécessaire à la femme pour devenir mère. Cependant, la place du hasard reste entière et à ces rêves se mêlent des inquiétudes légitimes. Ces craintes existent toujours à des degrés variables et personne n'échappe à la peur d'avoir un enfant anormal, manifestation du doute sur ses propres capacités à engendrer. [6]

La proposition du dosage des marqueurs sériques peut donc avoir des conséquences traumatisantes pour la dynamique psychique de la femme. Le doute se met en place, ce qui l'empêche d'investir l'enfant qu'elle porte. Si le risque est élevé, la nécessité d'une amniocentèse renforce l'idée que l'enfant est anormal, inquiétude à laquelle s'ajoute celle de la perte de l'enfant par fausse couche. Si le diagnostic prénatal est, pour certaines femmes, nécessairement lié à une demande d'interruption volontaire de grossesse, pour d'autres, il permet un choix en toute connaissance de cause : poursuivre ou non la grossesse. On peut en effet se demander pourquoi certaines femmes, qui souhaitent poursuivre leur grossesse quel que soit le diagnostic, ont recourt à un dépistage prénatal. Mais pourquoi n'auraient-elles pas le droit de savoir, de se préparer à l'arrivée de cet enfant surtout s'il doit être différent ? La réalisation d'une amniocentèse ne doit pas forcément déboucher sur une interruption de grossesse en cas de trisomie 21.

3- Témoignages des couples à propos du dépistage

Un élément soulevé par plusieurs parents est l'information faite à propos des marqueurs sériques. En effet, il est extrêmement important de prendre du temps pour expliquer de quoi il s'agit aux parents au moment de sa prescription. Comme nous l'avons expliqué précédemment, de nombreuses incompréhensions peuvent en découler. Il est primordial de leur expliquer qu'il ne s'agit pas d'un test diagnostique et qu'il ne leur dira en aucun cas si leur enfant est trisomique ou non. Plusieurs parents nous ont dit qu'ils trouvaient « la prise de sang » non fiable, cela signifie qu'ils pensaient qu'ayant un triple test « normal », leur enfant ne pouvait pas être trisomique. Les marqueurs sériques ne correspondent pas à n'importe quel examen sanguin de la grossesse, ce test nécessite une information claire pour être bien compris par les parents, afin qu'ils puissent y consentir de façon éclairée.

III. Le rôle du contexte socio-culturel et économique dans ce choix

1- Etude de l'Inserm [10]

La prévalence de la trisomie 21 est identique dans les différentes ethnies et quel que soit le statut socio-économique des populations. Dans l'étude de l'Inserm réalisée entre 1983 et 2002 en région parisienne, l'équipe de Babak Khoshnood a tenté de mettre en évidence l'éventuelle présence d'inégalités sociales dans le dépistage prénatal et la naissance d'enfants trisomiques 21. Elle a montré que sur 38000 naissances par an, 70% des cas de trisomie 21 ont été dépistés en diagnostic prénatal, mais ce taux chute à 57% pour le groupe des femmes sans emploi et à 55% pour celles originaires d'Afrique. De plus, en cas de trisomie 21, la décision de poursuivre la grossesse a été prise dans 5,5% des cas en moyenne. Cependant, si on retient les réponses des femmes originaires d'Afrique, cette décision est prise dans 15 à 21% des cas ; pour les femmes sans emploi, la poursuite de la grossesse a lieu dans 11,4% des cas. En revanche, chez les femmes ayant une catégorie professionnelle élevée, le diagnostic prénatal a lieu dans environ 84% des cas et la décision de poursuivre la grossesse n'est prise que dans environ 3% des cas.

2- Analyse des résultats

Cette étude met clairement en évidence des disparités socioculturelles dans le dépistage et la naissance d'enfants trisomiques 21. Cependant on peut trouver quelques explications à ces inégalités.

Tout d'abord, la grossesse est un événement naturel entouré en France par une technologie médicale de plus en plus sophistiquée. Or, cette médicalisation est diversement perçue selon le niveau culturel et les origines géographiques. Pour certaines femmes, cette prise en charge n'est pas considérée comme nécessaire.

On sait également que la perception de l'enfant trisomique 21 est différente selon les cultures, mais on peut se demander si l'absence de diagnostic prénatal ou le refus de recourir à une interruption de grossesse relève des interdits culturels ou religieux ; cette décision peut alors être considérée comme inacceptable.

De plus, on peut se demander si le soignant ayant effectué l'annonce de l'augmentation du risque ou du diagnostic de trisomie 21 a été suffisamment clair et a obtenu la certitude que le consentement éclairé, signé par la femme, correspond à une véritable compréhension du choix proposé.

Le suivi de dépistage et le diagnostic prénatal doivent être donc initialement compris par la femme ou le couple avant d'être entrepris. Dans le cas contraire, est-il vraiment utile de le pratiquer ? Mais alors, comment effectuer cette sélection sans avoir le sentiment de faire une discrimination en matière de prise en charge des femmes enceintes ? [10]

On peut également noter que les résultats de cette étude viennent confirmer les chiffres que nous avons obtenus. En effet, elle repose sur le nombre de grossesses menées à terme, ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal. On remarque alors que beaucoup sont interrompues. En revanche, lors de notre étude, nous avons recherché le nombre d'enfants nés trisomiques 21 dépistés pendant la grossesse versus ceux découverts à la naissance. Nous avons conclu que peu avaient été diagnostiqués pendant la grossesse, ce qui concorde avec l'étude de l'Inserm.

IV. L'annonce du diagnostic pendant la grossesse

1- L'annonce verbale et non verbale

La communication entre les êtres humains, et plus particulièrement entre les soignants et les patients, se fait de différentes façons. Pour l'annonce du handicap, les futurs parents reçoivent à la fois des informations verbales et non verbales. Ainsi, lorsque quelqu'un s'exprime, la part verbale de son discours représente 8% de ce qu'il fait passer [27]. Le reste correspond au non verbal, c'est-à-dire les différentes intonations de la voix, son rythme et les silences que peut laisser la personne qui fait l'annonce, mais également les attitudes corporelles : les gestes, les regards et toutes les choses inconscientes que nous laissons transparaître. Ainsi, que ce soit au moment de l'information concernant le dépistage prénatal ou pour l'annonce d'une trisomie 21, le soignant va transmettre aux patients ce qu'il ressent vis-à-vis du test, ou de la trisomie 21 elle-même. C'est pourquoi, non seulement le choix des mots est important lors de l'annonce, mais les gestes et les attitudes peuvent l'être tout autant.

2- Les particularités de l'annonce pendant la grossesse et la responsabilité parentale [6]

L'annonce d'une trisomie 21 pendant la grossesse constitue un grand choc et une grande souffrance pour les parents. C'est un moment où les couples sont dans un état d'esprit bien particulier.

Tout d'abord, il existe pour eux une antinomie entre la maternité et la maladie. En effet, la maternité est le plus souvent un chemin vers la vie qui vient s'opposer à la maladie et à la mort. Les parents seront alors dans un état de sidération en cas d'annonce d'une anomalie sur le fœtus.

De plus, cette annonce va souvent supplanter l'image du futur bébé qui va disparaître, remplacée par des inquiétudes et des peurs. Les parents se focalisent sur la maladie et rejettent l'image du fœtus.

Par ailleurs, pendant la grossesse, il existe une fusion de la mère et de son futur bébé. L'annonce de la maladie provoquera alors une immense douleur chez la femme.

Lors de la découverte d'un handicap, les parents recherchent souvent l'origine de cette anomalie et l'associe à l'origine du fœtus : à la conception. Ils risquent alors de considérer leur futur enfant comme un « bébé raté ».

Enfin, il est important de rappeler que le dépistage est une proposition, il ne doit pas engendrer de culpabilité de la part des parents qui ont parfaitement le droit de le refuser, et de ne pas souhaiter savoir si leur enfant a un risque élevé de trisomie 21.

3- L'attitude du soignant

Ce type de situation nécessite un accueil inconditionnel de la douleur de la part des soignants, quelle que soit l'attitude du couple, quel que soit le choix en cas de dépistage en faveur d'un risque élevé de trisomie 21.

Le soignant peut aider les futurs parents à dépasser la sidération, à réaliser un choix libre et éclairé. Il doit parfois accueillir une demande d'interruption médicale de grossesse, alors que d'autres parents auront besoin que l'on humanise l'enfant à naître. En effet, pendant la grossesse, le couple parle de son « bébé », en cas de dépistage ou de diagnostic d'une trisomie 21, on parlera de fœtus. Pourquoi ne pas leur proposer également de les mettre en relation avec des associations de parents trisomiques 21 ? Il faut savoir envisager toutes les possibilités : parler d'une éventuelle interruption de grossesse mais aussi, ouvrir la possibilité de la vie de cet enfant. En effet, ce qui est impensable pour beaucoup est possible pour d'autres. Cet enfant différent reste le plus souvent pour ses parents leur enfant. Ils n'ont souvent jamais côtoyé d'enfant porteur d'une trisomie 21. Or, la différence fait peur et provoque le rejet. Il ne faut pas oublier qu'il n'y a dans ce cas, aucune solution dépourvue de souffrance. L'interruption médicale de grossesse entraîne souvent une double culpabilité : la création d'un enfant handicapé et le fait de ne pas lui permettre de vivre.

V. La suspicion d'une trisomie 21 pendant la grossesse à travers le témoignage des parents

Lors du recueil des témoignages, nous avons été peu confrontés à des cas de suspicion de trisomie pendant la grossesse. Seulement 2 couples ayant répondu à nos questions avaient vécu cette situation. Cependant, il est intéressant de relever que leurs réponses étaient très proches : les difficultés rencontrées semblaient similaires ainsi que les réactions notamment au niveau du personnel soignant.

Tout d'abord, dans les deux cas, le couple n'avait pas souhaité réaliser de triple test au début de la grossesse. Pour l'une des grossesses, le doute est apparu au deuxième trimestre de la grossesse, au moment de l'échographie morphologique. En effet, une hypoplasie des os propres du nez isolée a été détectée. Lors de l'annonce de cette anomalie par le médecin échographiste, la femme était seule. Elle s'est sentie extrêmement désemparée et incomprise dans son choix de ne pas avoir réalisé le triple test : « on m'a juste pris un rendez vous avec un généticien et reproché de ne pas avoir fait la prise de sang. » Dans l'autre cas, un retard de croissance intra-utérin au troisième trimestre de la grossesse, sans autre anomalie morphologique particulière, a fait suspecter une trisomie 21. L'annonce a alors été faite au couple par le médecin échographiste.

Dans les deux cas, les couples ont refusé l'amniocentèse proposée. Ces couples semblent avoir choisi l'issue de la grossesse dès le départ, en souhaitant accueillir un éventuel enfant handicapé et ne pas avoir recours à une interruption médicale de grossesse. Les couples expriment tous les deux leurs difficultés pour faire accepter leur choix de poursuivre la grossesse et de ne pas réaliser d'amniocentèse : « nous avons dû rassurer le médecin échographiste et le gynécologue sur notre responsabilité entière à assumer la découverte éventuelle d'une trisomie 21. » Ils ont ressenti une pression de la part du personnel soignant pour réaliser les examens de dépistage et que l'aspect médico-légal du dépistage anténatal était très important : « la pression médico-légale est trop présente et entache, voir contamine un véritable dialogue entre le personnel médical et les parents. », « nous nous sommes beaucoup interrogés sur cette pression de dépistage de l'anomalie éventuelle : s'agissait-il uniquement d'un problème médico-légal, de méconnaissance du handicap ? Une pression culturelle ? »

De plus, pour les deux couples, la suite de la grossesse a été une période angoissante avec beaucoup de questionnements sur l'enfant à venir. Les parents n'ont pas reçu d'accompagnement particulier, ils ne mentionnent pas de proposition de soutien psychologique pendant cette période et ne semblent pas non plus avoir reçu d'information particulière sur la trisomie 21.

Au moment de la naissance, les couples décrivent un malaise et une attitude fuyante du personnel soignant : « la sage-femme n'était pas au courant visiblement du risque. J'ai vu tout de suite que ma fille était trisomique (...) mais toujours silence radio du côté du personnel soignant. »

La poursuite de la grossesse en cas de suspicion de trisomie 21 semble une situation difficile à gérer pour les soignants. La naissance d'un enfant handicapé est vécue le plus souvent comme un événement dramatique. Il semble alors difficile à comprendre pour le personnel soignant que des parents soient prêts à accueillir cet enfant handicapé comme n'importe quel autre enfant. Cependant, le choix de ces parents nécessite autant d'accompagnement que celui d'interrompre une grossesse ou de confier l'enfant en vue d'une adoption. Il n'est pas toujours facile de faire la part des choses entre l'« hypermédicalisation » des grossesses, les possibilités d'investigation auprès du fœtus toujours plus grandes, et l'importance de respecter et d'accompagner des parents qui ne souhaitent pas savoir, ou qui s'appêtent à accueillir un enfant différent. Chaque couple réagira face au handicap de façon singulière : certains rechercheront un coupable (pourquoi n'a-t-on rien vu pendant la grossesse ? Quels examens auraient pu être réalisés ? De qui vient la faute ?), alors que d'autres seront en attente d'optimisme et d'accompagnement dans la joie d'accueillir leur enfant même s'il n'est pas parfait.

QUATRIEME PARTIE : LA TRISOMIE 21 EST DECOUVERTE À LA NAISSANCE

I. L'annonce du handicap

La révélation du handicap de l'enfant est un moment essentiel pour les parents, l'enfant et les professionnels. Ce moment, à la fois très difficile et très douloureux, sera aussi déterminant pour l'avenir de l'enfant et de ses parents. Le rôle de l'équipe de la maternité est alors très important. C'est à elle qu'il revient d'annoncer le diagnostic, de donner des informations sur la maladie, de soutenir l'enfant et les parents pendant leur séjour. De plus, la trisomie 21 est un handicap particulier. A la naissance, elle n'est pas toujours aussi visible pour les parents qu'un handicap physique. Le diagnostic est souvent évoqué d'emblée par les professionnels devant l'association des signes dysmorphiques et de l'hypotonie. Le caryotype confirme, la plupart du temps, la suspicion clinique. C'est l'une des rares situations où le médecin sait, lui, dès les premiers instants, la gravité du pronostic.

1- Faire face au handicap [4] [5]

Le couple doit tout d'abord faire le deuil de l'enfant idéal. En effet, tout parent a été un jour, dans son imaginaire, père ou mère d'un bébé parfait, membre d'une famille merveilleuse. Or, à la naissance d'un enfant porteur de handicap, toutes ces images et ces fantasmes volent en éclat et la réalité heurte les parents de plein fouet. « Neuf mois pour te porter, neuf mois pour parler de l'avenir, neuf mois pour t'imaginer, te rêver... Neuf mois qui disparaissent d'un coup » [3].

De plus, le handicap a été dans l'histoire, et représente encore dans l'inconscient collectif, une sorte de malédiction, une marque honteuse qui témoigne d'une faute, d'une culpabilité ressentie.

A cela, s'ajoute les différentes peurs auxquelles le handicap nous renvoie : celle de la différence, le handicap attaque cette image d'enfant parfait et renvoie à la crainte de l'étrangeté. Il provoque également la peur de l'atteinte à l'intégrité humaine, physique ou morale, dont l'enfant handicapé témoigne, ainsi que celle de la culpabilité, liée très étroitement aux superstitions : « j'ai fait quelque chose de mal et on me punit », « j'ai voulu

cet enfant alors qu'il n'aurait pas du naître.» Toutes ces réactions et ces croyances cherchent à déterminer une cause à l'anomalie de l'enfant, et sont porteuses de potentialités de rejet.

Le handicap peut renvoyer aussi à la peur du désir de mort, de l'agressivité meurtrière qui monte en nous, suscitée par la vue de cet enfant. Elle sera alors source de remords : « Je suis une mère indigne de souhaiter la mort de mon enfant. ». Le handicap évoque enfin la peur de la contagion. « Le handicap ça s'attrape ? » peuvent demander les enfants. Les adultes répondent par la négative, mais n'ont-ils pas parfois des réactions qui traduisent cette même idée, pourtant saugrenue ? Les familles d'enfants handicapés se sentent d'ailleurs souvent mises à l'écart, évitées, comme si elles étaient contagieuses.

2- Le vécu de l'annonce [4] [5]

L'annonce aux parents du handicap de leur enfant est un moment qui restera toujours gravé dans leur mémoire, instaurant dans leurs souvenirs un « avant » et un « après » annonce. Ils l'aborderont chaque fois de façon différente selon leur histoire.

De plus, les couples, ayant le plus souvent rêvé d'un enfant parfait pendant la grossesse, sont dans un état émotionnel particulier à la naissance : ils sont fatigués, émus et le plus souvent heureux. Ils changent de statut en devenant, peut-être pour la première fois, parents. C'est alors que l'on découvre une anomalie chez leur enfant, ils doivent alors faire face à une situation à laquelle ils ne sont absolument pas préparés. On peut diviser ce moment en trois périodes :

- La révélation : l'annonce du diagnostic est le plus souvent un choc : « Neuf mois qui disparaissent d'un coup, anéantis par de nouvelles notions dont nous n'avions pas encore accès, balayés par ce coup-de-poing dans nos ventres vides, ce présent et sa réalité. » [3] Les parents se retrouvent dans un véritable état de sidération, ils se détachent de la réalité et ne peuvent plus entendre aucune information : « Autour de moi rien ne me paraissait réel, j'étais là et pourtant absent, une étrange sensation de détachement de mon esprit. » [3] A ce moment là, il existe un décalage entre ce que peut dire le médecin et ce que peuvent entendre les parents. Ils sont comme anesthésiés, paralysés ; c'est une période de flou, de vide, de blanc : « Le vide, c'était le vide, plus rien autour de moi. » [3] Cette phase de dénégation peut correspondre à un désinvestissement, la mère ne parle plus à son bébé, ne le touche plus. L'abattement des parents se traduit donc par une période d'isolement, de déni, qui sont

parmi les premiers mécanismes de défense : « essayer de rationaliser l'irrationnel, l'improbable, l'anormal. » [3] Les parents peuvent également ressentir de la colère, de la révolte, de l'agressivité vis-à-vis de l'entourage, du corps médical ou de l'enfant, témoignant de leur profonde souffrance.

- L'aménagement : c'est la période du chagrin, du désespoir, de la honte, de l'impuissance, entachée de culpabilité. « Une tristesse lourde et profonde m'envahissait. » [3] Les parents cherchent alors leur responsabilité dans l'apparition du handicap, leurs points de repère sont ébranlés, ils perdent confiance en eux et se dévalorisent complètement. « Coupable de n'avoir pas fait d'amniocentèse, coupable de n'être pas méfiants, coupable de notre naïveté sur l'idéale médicalisation de la grossesse. » [3] A ce moment, les parents ont besoin de références médicales, pour rationaliser, intellectualiser ce qu'ils ne comprennent pas.
- L'avènement : dans les cas heureux, c'est l'acceptation du diagnostic. Ils font le deuil de l'enfant imaginaire et deviennent prêts à vivre avec le nouveau-né, à créer de nouveaux liens avec lui, ils l'ont en quelque sorte « adopté » et se sentent comme libérés. Malheureusement, dans d'autres cas, l'acceptation ne se fait pas, ou de façon partielle et les parents rejettent l'enfant, voir le confie en vue d'une adoption.

3- Les risques liés au traumatisme de l'annonce [4] [5]

- L'abandon : Lorsque le deuil de l'enfant imaginaire ne se fait pas, l'angoisse de vivre avec ce nouveau-né handicapé et de s'en occuper est trop forte. Il semble alors impossible pour les parents de bâtir un avenir pour cette famille. L'abandon peut alors être envisagé par les parents mais aussi se concrétiser.
- La surprotection ou le rejet : Si une relation se tisse entre ces parents et leur enfant différent, certains attachements peuvent être particuliers et comporter des risques, c'est-à-dire des attitudes éducatives incohérentes de leur part. Ils ne parviennent plus à assumer leur fonction parentale, d'où un comportement excessif ou incohérent : surprotection, exigences trop rigides, aspirations trop grandes, ou au contraire absence de désir, manque de stimulation, jusqu'à une sorte de rejet de l'enfant. Les parents ne parviennent alors pas à trouver un juste milieu dans son éducation.

- L'enfant coupable : Quand la déception ou l'échec sont trop grands, le risque pour les parents peut être de désigner l'enfant comme responsable de leur malheur, de cette nouvelle vie qu'ils n'ont pas choisie et qui ne correspond pas à leurs désirs, à ce dont ils avaient toujours rêvé. Cela peut aller parfois jusqu'à la maltraitance.

4- Quelques éléments pour une annonce la moins traumatisante possible [4] [5] [16] [22]

L'annonce est un moment très difficile pour les parents. Il n'y en a pas de parfaite, mais le rôle du soignant est d'accompagner le couple pour une annonce la moins brutale possible ; sans oublier, qu'il peut y avoir une différence considérable entre la façon dont le diagnostic est réellement annoncé (ce qui est dit aux parents) et la façon dont cette même annonce est vécue (ce qu'entendent les parents). [1]

- Par qui ? La place de celui qui donne le diagnostic n'est jamais confortable. Il est donc nécessaire de choisir avec soin cette personne. Elle doit être compétente, informée de la pathologie et de ses conséquences. Il semblerait que les pédiatres et les obstétriciens soient les plus souhaités par les parents. En effet, ce qui est important pour eux, c'est d'être face à quelqu'un qui les connaît bien et qui puisse répondre à toutes leurs questions concernant le handicap. Il est également souhaitable que le médecin qui annonce soit accompagné d'une personne qui va suivre le couple pendant son séjour à la maternité. La sage-femme ou un psychologue rattaché au service, devra par la suite être disponible pour répondre aux difficultés des parents.
- A qui ? Dans la mesure du possible, les deux parents doivent être présents et recevoir le diagnostic ensemble pour faire face à cette épreuve à deux. En effet, lorsque l'annonce est faite à un seul parent, il vit ce choc seul et doit parfois annoncer le handicap à son conjoint. Il devient alors le messager du malheur. Il est aussi souhaitable que le nouveau-né soit présent auprès des parents, ce qui permettra au médecin de le considérer comme une personne à part entière et aux parents de retrouver leur place et leur rôle auprès de l'enfant.
- Quand ? Les situations sont très différentes les unes des autres donc l'annonce n'est pas toujours faite au même moment. Mais il semble nécessaire d'évoquer le diagnostic avec les parents dès que les questions se posent.

- Comment ? Chaque mot est important et doit être choisi avec précaution. Les parents garderont toujours en mémoire les termes utilisés par l'annonceur et l'équipe soignante. C'est pourquoi un « jargon » très médical n'est pas forcément adapté aux parents. Il faut donc reformuler, s'exprimer en termes clairs, être sûr qu'ils comprennent bien ce qui se passe. Il est également important de laisser aux parents le temps de réaliser et de formuler les choses avec leurs mots, de dire ce qu'ils ressentent ou ce qu'ils redoutent d'entendre.

L'attitude est également très importante : le fait de s'asseoir, de faire l'annonce dans un endroit calme, la porte fermée, sans allée et venue pendant ce moment, pour une annonce calme et posée.

4- La place de la sage-femme

Quel que soit son exercice professionnel, la sage-femme peut se trouver confrontée à la trisomie 21. En effet, lors du suivi de grossesses physiologiques, elle est amenée à proposer aux couples le dépistage sérique et par conséquent, à leur apporter toute l'information nécessaire. De même, une sage-femme exerçant dans un service de diagnostic anténatal accompagne les couples au moment d'un éventuel diagnostic de trisomie 21. La réalisation d'un caryotype pendant la grossesse peut être source de nombreuses angoisses, aussi bien pour l'avenir de la grossesse que pour le geste en lui-même. Les couples nécessitent donc une prise en charge adaptée. La sage-femme tente alors de répondre à leurs craintes dans la mesure du possible, leur donne toutes les informations souhaitées et les accompagne au cours du prélèvement.

Cependant, c'est lors de son exercice en salle de naissance que la sage-femme se trouve le plus souvent confrontée à l'annonce du handicap. Pour la trisomie 21, les signes cliniques sont souvent évocateurs, même si seul le caryotype établit le diagnostic. Sa position est alors souvent compliquée : elle dépiste les signes, reçoit les interrogations des parents mais son rôle est d'avantage dans l'accompagnement du couple que dans l'annonce proprement dite. Elle se doit d'être présente, de les écouter, d'accepter l'expression de leur souffrance, de leurs émotions. En effet, la sage-femme qui assure la surveillance du travail et aide à la naissance de cet enfant différent sera le plus souvent la première à soupçonner le handicap. Cependant l'annonce est une affaire d'équipe et nécessite une collaboration étroite entre la sage-femme, l'obstétricien et le pédiatre.

Idéalement, lors de la naissance, la sage-femme qui accompagne les parents doit avoir la même attitude avant et après la découverte de la trisomie 21 et surmonter ses propres angoisses face au handicap. De plus, une fois l'annonce faite, les parents risquent de ne plus voir leur enfant en tant que bébé mais en tant qu' « anomalie ». L'attitude du personnel, si elle n'est pas différente de celle offerte aux autres nouveau-nés, les aide à porter un autre regard sur leur enfant.

La sage-femme a un rôle privilégié d'accompagnement des mères et des couples. Elle doit donc faire son possible pour faciliter l'établissement du lien mère-enfant, ainsi que pour préserver la cohésion et les liens familiaux. Ceci est d'autant plus important lorsque l'enfant est séparé de ses parents à la naissance. Elle peut alors faire le lien entre les services pour faciliter au maximum la rencontre de ce couple avec son bébé.

Dans cette dynamique d'accompagnement, la sage-femme se trouve face aux questions et aux angoisses des couples. Ainsi, si elle n'a pas elle-même les réponses, elle peut mettre les parents en contact avec des personnes plus expérimentées et en mesure de répondre à toutes leurs interrogations.

Plus tard, lors de l'accompagnement du séjour à la maternité, il existe un moment particulièrement difficile pour les couples : le temps de l'attente du résultat du caryotype et donc la confirmation de la trisomie 21. La présence de la sage-femme est alors particulièrement importante mais elle se trouve dans une situation délicate. En effet, les parents gardent toujours l'espoir d'un résultat rassurant et notre rôle est alors de les amener doucement vers un résultat de caryotype anormal tout en les laissant évoluer à leur rythme, c'est-à-dire, ne pas les déposséder de leurs espoirs mais ne pas les encourager non plus.

De même, pendant le séjour à la maternité, la sage-femme pourra orienter les parents vers des spécialistes de la trisomie 21, au sein de la structure dans laquelle elle travaille ou, si elle en dispose, à travers les coordonnées d'associations. Si elle ne maîtrise pas toutes les réponses à leurs interrogations, elle se doit d'être le lien entre eux et ceux qui pourront y répondre.

5- Le vécu de l'annonce à la naissance d'une trisomie 21 à partir de treize témoignages de parents

Il est tout d'abord important de rappeler qu'il n'y a pas d' « annonce idéale », qu'on ne peut pas suivre de protocole dans ce domaine et que ce qui sera adapté pour certains parents, sera très mal vécu par d'autres.

Cependant, on s'aperçoit dans ces treize témoignages qu'il existe certains comportements blessant pour les parents, que l'on peut essayer de modifier afin de s'adapter, au maximum, au couple auquel on s'adresse. De même, certaines pratiques semblent convenir à une majorité de parents et peuvent donc être poursuivies et généralisées.

L'annonce, ou la confirmation d'une trisomie 21 à la naissance, est décrite comme un choc, quelque chose qu'ils ont de la difficulté à réaliser : « une immense douche froide », « cela m'a paru irréel, nous n'étions pas préparés à cette éventualité. » Cette annonce est souvent comparée à celle du décès d'un proche : « Le sentiment ressenti à la découverte de la trisomie est comparable à l'annonce du décès d'un proche avec le supplément d'impression que ce sentiment sera insurmontable car pour toute la vie », « on vit un cauchemar éveillé », « aussi dure que l'annonce d'un décès ». Les couples expriment la nécessité pour eux de faire le deuil de l'enfant parfait qu'ils avaient pu imaginer. Le souvenir de cette annonce correspond à une épreuve au cours de leur vie : « Cette annonce a été un moment dur de notre vie... », « Cet instant pourrait se décrire comme la fin du monde. »

Dans la majorité des cas (8/13) la suspicion de trisomie 21 est annoncée aux parents le jour ou le lendemain de la naissance. Les couples réalisent très souvent que quelque chose ne va pas et que leur bébé n'est pas tout à fait « normal », il est donc très mal vécu par les parents ayant eu une annonce tardive de rester dans l'incertitude. De plus, les parents sentent très bien le malaise engendré par la situation chez le personnel soignant : « Je m'en suis aperçu environ 15 minutes après la naissance (...), puis j'ai senti un malaise chez le personnel soignant. »

L'annonce est le plus souvent faite par le pédiatre seul (9/13), qui semble la personne la plus avertie et la plus compétente pour répondre aux questions du couple au sujet des conséquences médicales de la trisomie 21 : « Le pédiatre a su répondre à nos questions mais le reste du personnel soignant n'était pas très informé sur la trisomie 21. » Une annonce a été faite par la sage-femme, une par l'obstétricien, une par le pédiatre et l'obstétricien, et une par le pédiatre et le généticien.

Il semble également nécessaire de faire l'annonce au couple et non à l'un des parents seul. En effet, onze annonces sur treize ont été faites aux couples qui expriment l'importance

du soutien mutuel dans cette situation. Ils décrivent également que les moments les plus difficiles ne sont pas forcément les mêmes pour le père et la mère, ils peuvent se porter à tour de rôle pour dépasser ces instants éprouvants. Au contraire, les deux femmes qui étaient seules au moment de l'annonce décrivent un immense sentiment de solitude : « je suis restée seule et j'ai pleuré. », « j'étais seule, je ne comprenais rien. »

Lors de la naissance d'un enfant trisomique, ou handicapé de façon générale, le comportement et les paroles du personnel soignant resteront gravés dans l'histoire de cette famille, quels que soit l'attitude et le rôle de la personne dans la prise en charge. C'est pourquoi, il est essentiel de faire particulièrement attention à nos gestes, nos paroles qui peuvent parfois, sans que nous le mesurions, blesser les parents. Sur les treize témoignages recueillis, huit couples se sont trouvés face à un personnel soignant à l'écoute, disponible et dont l'accompagnement les a aidés dans le début de leur histoire avec leur enfant.

Par ailleurs, quatre des couples interrogés ont été fortement marqués et blessés par l'attitude du personnel soignant à leur égard. Chaque personne a une réaction différente face au handicap, chacun apporte ses convictions et son histoire personnelle. Cependant, il est indispensable de faire au maximum abstraction de ses sentiments face à un couple déjà en souffrance et dont les choix doivent être respectés. Tout le monde ne se sent pas à l'aise et prêt à prendre en charge un couple face au handicap de leur enfant, il convient dans ce cas de passer la main. On peut noter que sur les treize couples, seulement un semble avoir rencontré un psychologue, alors que de nombreux couples disent avoir reçu les coordonnées ou une proposition de rencontre. L'intervention d'un psychologue ne convient pas à tous les couples, mais la relation de confiance déjà tissée entre le soignant, qui fait la proposition, et le patient n'est-elle pas primordiale dans l'acceptation des parents de réaliser cette démarche ?

Sur ces quatre couples, deux ont été confrontés à une suspicion de trisomie 21 pendant la grossesse, ils n'ont pas souhaité le prélèvement des marqueurs sériques et ont refusé l'amniocentèse, choisissant de poursuivre la grossesse même en cas de diagnostic de trisomie 21. Ils ne sont pas sentis accompagnés, ni soutenus et le dialogue ne s'est pas établi entre eux et les soignants. Les couples ont ressenti, de la part du personnel soignant, une peur de rejet de l'enfant, à cause de son handicap : « mon bébé était collé à moi (...) je pense que la seule chose qui les inquiétait était que je rejette mon bébé. », « Nous avons ressenti un stress, pour ne pas dire une gêne du personnel soignant sur l'annonce de la trisomie avec la crainte d'un rejet ou d'un mauvais accueil de notre bébé. » Un autre point est rapporté par quatre couples : l'incompréhension des soignants face à la part de joie qui peut exister chez les parents dans

l'accueil de cet enfant, leur enfant, malgré son handicap. En effet, ce type de situation est également difficile pour le personnel médical qui vit souvent cet événement comme quelque chose de dramatique. Or, certains parents semblent demandeurs d'écoute et de compassion face à leur douleur mais aussi d'optimisme et d'espoir en l'avenir : « Nous avons ressenti un véritable décalage entre les craintes du personnel médical et para-médical, et notre joie de la naissance de notre fille, qui dans ce contexte pouvait paraître même suspecte (suspicion de déni de handicap) », « le personnel soignant rajoutait de la douleur en s'apitoyant. »

II. Influence du développement du dépistage prénatal sur l'acceptation de l'enfant à la naissance

On peut, en effet, se demander si l'essor du dépistage prénatal modifie le regard des parents et des soignants sur l'enfant porteur d'une trisomie 21. Pendant longtemps, la naissance d'un enfant trisomique 21 était une fatalité contre laquelle on ne pouvait rien et qu'il fallait accepter. Or, avec le développement des techniques médicales, on découvre de plus en plus d'éléments sur le fœtus durant sa vie in utero. La sidération est donc d'autant plus grande lors de la naissance d'un enfant trisomique 21 dont on ne suspectait absolument pas le handicap. La naissance devient alors un choc, aussi bien pour les parents que pour les soignants.

De plus, la naissance d'un enfant handicapé est toujours une épreuve pour les parents et nécessite du temps pour être acceptée. Cependant, lorsque les parents ne se sentent pas capable d'élever cet enfant différent, une possibilité s'offre à eux : l'abandon de cet enfant. Lors d'une étude menée en région parisienne entre 1985 et 1989 par Annick Dumaret et Dominique Rosset, sept enfants trisomiques 21 sur dix sont élevés dans leur famille et trois sont abandonnés et confiés en vue d'adoption [6]. Depuis la généralisation du dépistage prénatal, beaucoup plus d'enfants porteurs d'une trisomie 21 sont diagnostiqués pendant la grossesse, ce qui laisse la possibilité à un couple ne se sentant pas capable de prendre en charge cet enfant, d'avoir recours à une interruption médicale de grossesse. Cependant, la possibilité d'abandonner l'enfant, lorsque le diagnostic de trisomie 21 est posé à la naissance, existe toujours. L'abandon d'un enfant handicapé survient souvent dans l'ambiance du choc de l'annonce, mais si ce choix est éclairé, il peut être non seulement respecté mais accompagné.

La naissance d'un enfant trisomique, non dépisté pendant la grossesse, plonge, le plus souvent, l'équipe médicale dans le désarroi. Certaines questions surviennent : cette naissance était-elle évitable ? Quels étaient les résultats du triple test ? N'y avait-il pas de signes d'appel échographiques ? Cette situation est vécue comme un échec par les soignants, et peut être ressentie comme une injustice ou un défaut de prise en charge pendant la grossesse par les parents. Ils peuvent alors se retrouver dans une situation ambiguë, partagés entre l'amour qu'ils portent à leur bébé et la recherche d'une faute dans le suivi de la grossesse. Trois couples ayant répondu à nos questions expriment cette ambiguïté en disant qu'ils aiment leur enfant mais qu'« ils auraient aimé choisir », ce qui signifie qu'ils auraient peut-être eu recours à une interruption de grossesse.

CINQUIEME PARTIE : LES PREMIERES ANNEES DE VIE D'UN ENFANT TRISOMIQUE 21

I. Le séjour à la maternité

1- Soutenir la famille

Tout d'abord, il est indispensable d'entourer l'enfant. La sage-femme peut accompagner les parents, afin qu'ils puissent le prendre dans leurs bras, lui parler. En effet, l'enfant est très réceptif à l'ambiance qui l'entoure. Si personne ne s'occupe de lui, il manifesterà son angoisse par des pleurs, des refus d'alimentation, etc. Le risque qui se pose dès le séjour à la maternité est de voir disparaître l'enfant derrière son handicap et de ne plus s'intéresser à ses besoins de contact, son sommeil, etc. Toutes les choses habituelles pour les autres nouveau-nés.

L'accompagnement des parents est également essentiel. Cela implique de la part du personnel soignant un temps d'écoute où les parents pourront exprimer leur détresse, leur mal-être et poser des questions. Il ne faut pas hésiter à leur dire que tout ce qu'ils ressentent, même s'ils en ont honte ou peur, est une étape normale de ce qu'ils traversent. Il est également important de leur proposer l'aide d'un psychologue. En outre, il faut essayer de favoriser les liens entre les membres de cette nouvelle famille. L'enfant nécessitant des soins particuliers, il est souhaitable que la mère et son bébé soient en « unité kangourou » si elle existe dans la maternité. [17]

2- Le séjour à la maternité à travers treize témoignages de parents d'enfants trisomiques 21

Lors de la naissance d'un enfant trisomique 21, le moment le plus difficile, et qui marque le plus les parents, est l'annonce du handicap. Ce moment peut énormément influencer le séjour en maternité de cette nouvelle famille. Dans l'ensemble ce séjour se déroule plutôt bien (10 cas sur 13) et les parents trouvent le personnel soignant présent et à l'écoute.

Les premières 48 heures après l'annonce de la trisomie semblent décisives dans l'acceptation de cet enfant par ses parents. Ils décrivent cette période comme extrêmement

difficile, ils se sentent perdus et n'arrivent pas à y croire. Un couple dit avoir pensé à faire adopter l'enfant, une mère dit qu'elle aurait préféré ne pas avoir eu cet enfant.

On sait qu'une séparation d'un enfant et de sa mère à la naissance peut compliquer l'installation du lien mère-enfant. A la naissance d'un enfant handicapé, cette relation est d'autant plus fragile. Sur les treize témoignages reçus, peu de femmes ont été séparés de leur bébé à la naissance : une mère a été séparée de son enfant pour cause de prématurité, une autre car il était en couveuse les deux premiers jours, une troisième parce que son bébé a été transféré en néonatalogie à cause de son hypotonie ; deux autres femmes ont le sentiment d'avoir été séparées de leur enfant pendant la réalisation d'examens complémentaires (échographies cardiaques, bilans sanguins, à la recherche de complications associées à la trisomie 21). La séparation d'avec le nouveau-né est toujours une souffrance pour les parents. Même lorsqu'elle consiste à emmener l'enfant pour lui faire des examens complémentaires, les parents le ressentent comme une réelle séparation.

Par opposition, deux couples ont eu la sensation que le personnel soignant, craignant un rejet de l'enfant, a multiplié les moments de peau à peau, peut-être à outrance : « on ne m'enlevait jamais ma fille et on était en peau à peau (...) mon bébé était « collé » à moi. »

Il semble alors important de trouver un juste milieu pour protéger et encourager les liens qui se tissent entre l'enfant et ses parents, sans leur faire ressentir un éventuel manque de confiance de notre part. Les couples qui ont perçu chez les soignants la crainte qu'ils rejettent leur enfant, et donc implicitement la peur qu'ils l'abandonnent, ont eu l'impression d'être jugés. Le peau à peau est effectivement un bon moyen de rapprocher la mère et son bébé, ou même le père, cependant il reste une proposition faite aux parents et ne doit pas forcément être utilisé en systématique.

2.1) L'attente du résultat du caryotype

Les couples décrivent tous cette attente comme quelque chose d'interminable, un moment très pénible. Durant cette période, ils sont partagés entre la volonté d'accepter leur enfant différent et l'espoir qu'ils gardent d'un caryotype normal. C'est une période remplie d'angoisses pour les parents qui sont dans le doute et se posent beaucoup de questions sur l'avenir de leur enfant : « attente très douloureuse », « une attente interminable faite de millions de questions et pleine d'espoirs », « même si j'étais convaincue de la trisomie, j'essayais d'imaginer le contraire, avoir un certain espoir »...

C'est donc un moment très compliqué pour les parents, mais aussi pour le personnel soignant. Trouver les mots pour accompagner un couple partagé entre la souffrance et l'espoir rend la tâche des soignants difficile : les préparer doucement à l'acceptation d'un caryotype anormal.

On peut noter que deux des couples n'ont pas été informés de la réalisation du caryotype, ni des résultats. Une mère dit l'avoir découvert dans le carnet de santé de son enfant. Le consentement des parents est pourtant requis pour une recherche génétique. De plus, l'information participe largement à l'accompagnement des parents qui y accordent beaucoup d'importance.

2.2) L'attitude du personnel soignant

Le plus souvent (8 cas sur 13), les soignants sont décrits par les parents comme étant : « attentifs », « attentionnés », « à l'écoute », « disponibles », « compréhensifs », etc. Ils remplissent alors leur rôle d'accompagnement auprès des parents et leur apportent le plus d'aide possible dans la découverte et l'acceptation du handicap de leur enfant. Certains parents précisent l'importance de la présence et du soutien des soignants : « Si le personnel soignant est à l'écoute, tout se passe pour le mieux. »

Cependant pour les cinq autres couples, la communication avec le personnel soignant a été extrêmement difficile. En effet, pour eux la bonne attitude n'a pas été trouvée et le séjour à la maternité semble rester encore aujourd'hui un moment difficile de leur parcours. Trois d'entre eux ont trouvé les soignants extrêmement mal à l'aise et sur la défensive en ce qui concerne la question du handicap. Pour un couple, le personnel soignant a ajouté à leur douleur en s'apitoyant sur leur sort, alors qu'un autre le décrit comme indifférent.

Comme nous l'avons vu lors d'une suspicion de trisomie 21 au cours de la grossesse, ce qui est le plus difficile dans la prise en charge de ces couples, c'est qu'il n'existe pas de façon de faire ou d'accompagnement idéal. Chaque couple est différent, chaque couple a sa vision de la trisomie 21 et aborde cette naissance avec son histoire. Cependant, certains éléments sont relativement récurrents.

Tout d'abord, un accompagnement psychologique est souvent proposé aux couples en suites de couches. S'il convient à certains alors que d'autres n'en éprouvent pas le besoin, il ne remplace absolument pas le dialogue et l'échange avec l'équipe, avec ceux qui soignent les maux du corps, qui sont présents tout au long d'une journée et même à plusieurs reprises durant le séjour d'un couple. Un seul a bénéficié d'une rencontre à la maternité avec la mère

d'un enfant trisomique 21. Ce moment a été particulièrement apprécié par les couples. Certains parents d'enfants trisomiques ou des membres d'associations en lien avec la trisomie 21 seraient peut-être prêts à venir apporter leur témoignage à ces nouveaux parents.

De plus, plusieurs couples ont trouvé le personnel soignant peu averti au sujet de la trisomie 21. Cinq d'entre eux ont manqué d'explication et n'ont pas toujours trouvé de réponses à leurs questions : « le personnel était peut être très attentionné mais finalement peu d'entre eux avaient la faculté de nous aider. », « j'aurais aimé avoir plus d'informations rapidement sur le handicap, pouvoir discuter avec un professionnel du handicap ou des familles. », « A la maternité, je n'ai pas eu de réponses à mes questions et angoisses. », « ils ne connaissaient pas grand-chose à la trisomie 21 ». Il semble évident que les angoisses et les interrogations de ces couples sont très nombreuses et variées, les soignants n'ont pas réponse à tout et ne peuvent pas être avertis dans tous les domaines. Cependant, dans ces situations, il devient primordial de passer la main à des spécialistes pour ne pas laisser les parents sans réponse avec leurs angoisses.

Enfin, malgré toute l'attention et l'écoute dont le personnel soignant sait faire preuve le plus souvent, il semble qu'il manque souvent d'optimisme vis-à-vis de la trisomie 21. En effet, les parents considèrent, avec pour certains quelques mois de recul mais pour d'autres des années, que l'on dépeint un avenir particulièrement sombre à leur enfant : « J'aurais voulu qu'on me dise que mon enfant allait pouvoir se développer, qu'il communiquerait... », « Nous aurions souhaité un personnel soignant plus rassurant, après tout, il y a une vie possible avec un enfant handicapé », « le personnel médical n'était pas assez positif »... Ce point est assez difficile à traiter car à la naissance, il est extrêmement compliqué de prédire l'évolution d'un nouveau-né porteur d'une trisomie 21. Elle sera extrêmement dépendante de son environnement, de la stimulation effectuée par son entourage et des éventuelles complications médicales qui pourront se surajouter à la trisomie 21. En effet, un enfant trisomique avec une grosse pathologie cardiaque ou une cataracte congénitale sévère aura un pronostic beaucoup plus réservé à la naissance qu'un enfant trisomique sans pathologie surajoutée. C'est pourquoi, il est difficile pour les professionnels de se prononcer sur l'évolution de ces nouveau-nés dès le séjour à la maternité. Cependant, si l'on est capable de prévenir les parents sur les épreuves et les difficultés que rencontreront peut-être leurs enfants, ne pourrait-on pas aussi les informer sur les futures compétences probables de leur enfant ?

2.3) Allaitement maternel et trisomie 21

Sur ces treize mères, huit ont fait le choix d'allaiter leur bébé et cinq ne l'ont pas fait. Quel que soit leur choix, il semble que la trisomie 21 de l'enfant ne les ait en aucun cas influencées. Celles qui ont choisi un allaitement maternel ne décrivent pas de difficultés particulières au cours de leur allaitement.

3- Le retour à la maison

Pour un tiers des couples, le retour à domicile engendrait beaucoup d'appréhension. Finalement, ils ont tous été agréablement surpris par la présence et l'aide qu'ont pu leur apporter leurs proches. Pour les deux tiers restant, il n'y avait pas de crainte particulière à quitter le monde médical, pour quatre couples la sortie est même décrite comme un soulagement. En effet, comme avec un enfant « normal », les couples déjà parents souhaitent se retrouver en famille. Lorsque les choses se sont mal déroulées avec le personnel soignant, les couples ont également hâte de rentrer chez eux. De plus, à la maternité, les soignants ont tendance à mettre en lumière le côté médical et donc la trisomie 21 en elle-même. A la maison, les parents voient leur bébé avant de voir un enfant trisomique. La famille a besoin, après l'épreuve de la découverte du handicap, de se retrouver pour reprendre la vie où ils l'avaient laissée : « Nous attendions le retour à la maison pour pouvoir sortir du cadre médical et nous retrouver entre nous. »

II. Se confronter au monde extérieur

1- La réaction de la famille et des proches

Pour la plupart des couples ayant témoigné (10 sur 13), la famille a été très présente, très réconfortante et a tout de suite accepté le nouveau-né. Cependant, ils trouvent difficile d'annoncer la trisomie 21 à leurs proches. En effet, toute la famille attend la naissance de l'enfant, le plus souvent c'est un événement heureux et ils souhaitent tous participer au bonheur du couple. Dans cette situation, surtout dans les premières semaines, pour chaque personne qui appelle ou rend visite, il faut se replonger dans l'annonce du handicap et exposer son enfant aux regards extérieurs.

Un seul couple décrit une réaction de rejet de la part d'une partie de la famille : « elle n'a toujours pas compris, même aujourd'hui, comment je peux garder et m'occuper de mon enfant, de ce fait on la voit très peu. ». Une mère exprime également le fait que quelle que soit la réaction de ses proches, elle s'est toujours sentie seule.

2- Le regard des autres

Apprendre à vivre avec un enfant différent, c'est aussi apprendre à vivre avec les regards portés sur cet enfant, leur enfant. Sur les treize témoignages rapportés, tous disent que les débuts sont les plus difficiles et qu'avec le temps, ils apprennent à faire abstraction de ces regards. Une mère raconte par exemple la souffrance ressentie à la maternité lorsque le deuxième jour, on vient la chercher pour donner le bain à son enfant avec d'autres parents : « j'ai très mal vécu ce moment, je n'étais pas prête à voir tous ces couples heureux de leur bébé parfait. » Aurait-il fallu la séparer des autres parents ? La confrontation avec le monde extérieur est appréhendée par les parents au début et il est très important de les accompagner, de les préparer à affronter les réactions des gens.

Paradoxalement, ils disent également que, lors des premiers mois, voir des toutes premières années, la trisomie 21 est moins visible chez leur enfant. Les gens ne font pas forcément attention et ils sont davantage confrontés au regard et à l'attitude de leurs proches. Trois couples, avec des enfants de moins d'un an, disent qu'ils ne précisent pas la trisomie de leur bébé, comme s'ils souhaitaient ainsi protéger leur enfant, et peut-être se protéger eux-mêmes, du monde extérieur : « Pour l'instant je ne le dis pas (...) Je le dis si le sujet est abordé et si cela est nécessaire. »

Avec le temps il semble que les parents vivent mieux le regard des autres, pour beaucoup, ils disent ne plus y faire attention, les ignorer. N'est-ce pas également leur propre regard qui a changé ? En effet, ils ont appris à accepter et à aimer cet enfant différent, par conséquent, ils ne lisent peut-être plus la même chose dans les yeux des autres. Il semble également que les parents d'enfants trisomiques 21 développent une capacité à faire abstraction du mauvais pour privilégier les réactions positives, de soutien et d'encouragement.

Cependant, certains parents sont confrontés à des réactions d'incompréhension qui peuvent être extrêmement blessantes. Parfois, ces réactions viennent du personnel soignant et sont donc d'autant plus difficiles à accepter. A la question : « Dans votre parcours avec votre enfant, qu'elles ont été vos principales difficultés ? » Un couple a répondu : « l'incompréhension de certaines personnes sur la possibilité de vivre sereinement

l'accueil d'une petite trisomique, en particulier dans le milieu médical. » Et plus loin : « Pour certains, il s'agit visiblement d'une bien lourde responsabilité d'avoir assumé de laisser naître un enfant handicapé, avec son cortège de souffrances à venir, de perte de chance, de difficulté d'adaptation... Après tout, n'était-ce pas une décision égoïste de l'avoir laisser naître ? » Chaque personne, notamment dans le personnel soignant, aborde les situations avec sa propre histoire et ses propres convictions face au handicap. Cependant, il est essentiel de ne pas laisser transparaître nos sentiments et de ne pas juger les couples pour apporter le meilleur accompagnement possible.

Beaucoup de parents ont également le sentiment que notre société n'est pas faite pour les personnes handicapées. A l'heure des lois sur l'accueil des handicapés dans les lieux publics ou les entreprises, il semble que les mentalités n'évoluent pas autant et que la différence soit toujours un motif de rejet.

3- Les principales difficultés au cours des premières années de vie

Lorsque nous avons demandé aux couples leurs principales difficultés dans leur parcours avec leur enfant, les réponses étaient extrêmement variées. Certains ont plutôt parlé des difficultés sur le plan médical, d'autres de l'intégration scolaire ou du regard des autres. Certains couples nous ont dit ne pas avoir eu de difficulté particulière, ce qui signifie qu'ils ne considèrent pas les particularités de l'éducation d'un enfant handicapé comme des « difficultés ».

Cependant, on peut noter que les réponses étaient différentes selon l'âge de l'enfant. Plus l'enfant est grand, plus les parents parlent de leurs difficultés, alors que les couples ayant des enfants de moins d'un an disent ne pas avoir plus de difficultés qu'avec un autre enfant.

III. La prise en charge médicale

Dans cette partie, nous nous concentrerons principalement sur les éléments utiles à connaître, en tant que sage-femme, pour renseigner les parents dès la maternité. Nous ne ferons en aucun cas une liste exhaustive de tous les éléments de la prise en charge d'un enfant trisomique 21.

Tout d'abord, il est important de préciser que la prise en charge des problèmes médicaux et notamment le traitement des malformations cardiaques et des infections a permis

une augmentation significative de l'espérance de vie des personnes trisomiques. Actuellement, le suivi médical des enfants et des adolescents est relativement bien effectué, ce qui n'est pas le cas pour les adultes. En effet, chez l'adulte, une altération de l'état général, une modification des comportements, une diminution des capacités cognitives, une prostration sont souvent attribués à la trisomie 21 et au vieillissement précoce, sans que soit recherché une pathologie sous jacente, une perte des capacités sensorielles, un trouble endocrinien ou une dépression...

1- Les cardiopathies congénitales [1] [8]

Comme nous l'avons vu précédemment, c'est la principale complication de la trisomie 21. Ces cardiopathies sont de diverses gravités et influent énormément sur le pronostic vital de ces enfants.

On recherchera différents signes cliniques (cyanose, signes d'insuffisance cardiaque, signes d'insuffisance respiratoire, souffle, tachycardie...), une échographie cardiaque, un cliché thoracique de face (le cœur sera « en sabot » augmenté de volume), ou un électrocardiogramme pourront être réalisés. Un examen clinique normal n'exclut pas l'existence d'une cardiopathie, l'échographie cardiaque est donc indispensable en période néonatale et sera répétée à 6 mois si le premier examen est douteux. Ces malformations sont, comme chez les enfants non trisomiques, le plus souvent opérables.

2- Les complications oculaires [1] [8]

Certaines anomalies, comme la cataracte ou des anomalies de la cornée, nécessitent un traitement chirurgical. D'autres, comme le strabisme, nécessite une rééducation dans la mesure du possible. Dans tous les cas, une consultation chez un ophtalmologiste est à conseiller entre un an et deux ans.

3- Les troubles endocriniens [1] [8]

Ceux-ci étant plus fréquents que dans la population générale, ils nécessitent des contrôles et une surveillance régulière. On pourra réaliser, dès la maternité, un dosage de T3, T4 et TSH et procéder à un suivi régulier de la fonction thyroïdienne, à la recherche d'une

hypothyroïdie le plus souvent. De même, les glycémies et la prise de poids doivent être surveillées à la recherche d'un diabète.

4- Les complications diverses [1] [8]

4.1) Les rhino-pharyngites

Comme nous l'avons déjà vu, les complications ORL sont plus fréquentes chez les enfants porteurs d'une trisomie 21. Pour lutter contre les infections, il faut traiter les rhino-pharyngites et ne pas hésiter à mettre en place une kinésithérapie respiratoire précoce pour une bonne prévention des complications. Les gestes préventifs simples comme les lavages de nez sont recommandés et le fait d'apprendre aux enfants à se moucher régulièrement. On conseille également aux parents d'humidifier l'atmosphère et de ne pas surchauffer la chambre, d'éviter les moquettes et les plumes. Le traitement médical est symptomatique, à base d'antipyrétiques, de fluidifiants, et si nécessaire d'antibiotiques.

Les complications sont les bronchites et les otites. Un examen auditif est conseillé entre cinq et sept ans.

4.2) Les problèmes alimentaires et digestifs

L'éducation alimentaire doit débiter très tôt dans la vie de l'enfant trisomique. Il faut veiller à la diversification alimentaire pour éviter une alimentation encore mixée à l'âge de 3 ans.

De plus, le transit intestinal est souvent paresseux, la constipation est extrêmement fréquente et nécessite une alimentation variée et des laxatifs doux.

Une surveillance du poids est également nécessaire car, comme nous l'avons expliquée en première partie, l'obésité est plus fréquente chez les trisomiques.

4.3) Le traitement bucco facial et dentaire

La prévention et les soins dans le domaine dentaire sont spécifiques. L'éducation à l'hygiène, l'entraînement à la mastication, les traitements orthopédiques précoces peuvent aider à limiter les maladies dentaires et les difficultés à se nourrir. Les problèmes dentaires

doivent faire l'objet d'une prévention par l'apprentissage d'une bonne hygiène bucco-dentaire.

Par ailleurs, l'hypotonie bucco faciale est un axe de travail dans les rééducations en orthophonie et kinésithérapie, alors que l'orthodontiste pourra être consulté assez tôt pour surveiller l'articulé dentaire.

5- Les différents intervenants de la prise en charge [1] [4]

L'éducation doit dans la mesure du possible commencer à la maison. L'évolution est d'autant plus favorable que les parents stimulent l'enfant, au moins autant sinon plus, qu'un enfant sans problème. De plus, une prise en charge au sein de la structure familiale permet de préserver son fragile équilibre.

- Le kinésithérapeute : il permet dès la naissance, la prise en charge spécifique de l'hypotonie musculaire, afin de stimuler au mieux le développement de l'enfant.
- L'orthophoniste : il aide à l'acquisition du langage. Chez les enfants trisomiques 21, elle est très variable d'un individu à l'autre.
- Le médecin traitant : il a un rôle d'écoute et d'accompagnement essentiel. Il peut représenter le coordonnateur entre les différents intervenants qui sont parfois impressionnants pour les parents, qui peuvent alors se sentir un peu dépassés par les événements.
- Le psychomotricien : il permet à l'enfant d'améliorer ses possibilités instrumentales (contrôle moteur, équilibre) par l'intermédiaire de ce qu'il ressent dans son corps.

IV. Accompagnement et rééducation

Beaucoup de symptômes classiquement décrits dans la trisomie 21 sont secondaires à l'hypotonie et à l'hyperlaxité. Ils peuvent être améliorés par une prise en charge précoce en psychomotricité, kinésithérapie et orthophonie. Cette prise en charge des problèmes spécifiques de la trisomie 21 doit toujours être conduite dans l'objectif de permettre une meilleure insertion sociale, voire plus tard professionnelle. Pour cela, la mise en place dès le plus jeune âge d'un partenariat entre les parents et les professionnels de l'éducation, du soin et de la rééducation est très importante. L'éducation précoce commence alors dès les premiers

mois de vie et permet également d'accompagner les parents pour mieux comprendre leur enfant. Ces différentes prises en charge peuvent s'effectuer au sein d'un SESSAD (Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile), d'un CAMSP (Centre d'Action Médico-social Précoce) ou en libéral. De plus, elles doivent continuer pendant l'enfance et l'adolescence.

1- Les problèmes orthopédiques [1] [4]

La kinésithérapie, ainsi que des exercices de psychomotricité, peuvent améliorer le fonctionnement du pouce et de la pince pour une meilleure habilité manuelle. De plus, les enfants trisomiques, ayant souvent un affaissement de la voûte plantaire et les pieds plats, nécessitent souvent le port de semelles orthopédiques ou de chaussures médicales. La luxation de la rotule est également fréquente et doit être surveillée pour éviter une dislocation du genou. De même, l'instabilité coxo-fémorale doit être surveillée et une radiographie des hanches de l'enfant est conseillée vers l'âge de trois-quatre ans. L'hyperlordose lombaire, la cyphose dorso-cervicale, la chute des épaules en avant et le genu valgum sont également pris en charge par de la kinésithérapie.

2- La prise en charge psychosociale [1] [4]

2.1) Suivi psychologique

La mise en place de ce suivi est importante pour la personne, les parents, les frères et sœurs qui sont exposés au risque de dépression pouvant apparaître à tout âge. En effet, les personnes trisomiques ont conscience, très tôt, de leur handicap. Un accompagnement particulier peut être utile à des périodes de changements (changement de cadre de vie, d'orientation, décès dans la famille...) ou devant des manifestations dépressives ou des modifications du comportement (en ayant soin d'écarter tout problème médical sous jacent).

2.2) Le travail avec la famille

L'annonce du diagnostic d'un enfant trisomique représente un traumatisme important. Les parents ont alors besoin d'un soutien, d'une écoute, de conseils de spécialistes connaissant bien ce handicap et sa prise en charge. Le travail auprès de la famille permet de recréer la filiation en intégrant l'enfant dans la famille, de revaloriser le rôle des parents afin

de leur donner les moyens d'assumer leur rôle affectif et décisionnel auprès de leur enfant. Il est primordial de répondre aux questions que se posent les parents et de leur donner des conseils éducatifs simples qu'ils puissent suivre, pour trouver leur place dans l'éducation de leur enfant au milieu des professionnels.

3- Suggestions des parents pour améliorer l'accompagnement

Lorsque l'on demande aux parents d'enfants trisomiques 21 ce qui, à leur avis, pourrait être fait pour améliorer la prise en charge des familles, beaucoup (7 sur 13) répondent que la principale chose qui doit évoluer est la société et les mentalités. Les idées reçues sur les trisomiques 21 sont très nombreuses et les difficultés d'intégration sont lourdes à porter pour les parents : « la société n'est pas faite pour les handicapés », « lorsque l'on veut se renseigner, il est fait une caricature de la trisomie assez effrayante ».

Si on ne peut pas transformer la société du jour au lendemain, on peut agir au niveau de la formation du personnel soignant. En effet, nous n'échappons pas à la règle et nos connaissances sur la trisomie 21, parfois approximatives, sont remplacées par des généralités entendues autour de nous. Les parents sont extrêmement demandeurs d'informations et se plaignent souvent d'en avoir manqué, surtout pendant le séjour à la maternité et les premières semaines de vie. Certains expriment également leur besoin d'être orientés vers des associations et des familles ayant un enfant trisomique 21 : « il faut surtout bien informer les parents sur la maladie et les orienter vers les associations concernant la trisomie 21 », « il faudrait durant la grossesse et après l'accouchement organiser des rencontres avec des parents d'enfants trisomiques ». Ils expriment également leurs regrets de ne pas avoir suffisamment d'informations et de connaissances dès la maternité, notamment sur les moyens d'aider leur enfant à se développer, les moyens de le stimuler, etc. De même, ils soulèvent qu'une meilleure formation du personnel soignant sur l'accueil du handicap serait nécessaire.

En effet, de nombreux soignants se trouvent démunis face à l'annonce et au handicap lui-même. Certains trouveront instinctivement les mots justes alors que d'autres risquent de blesser les parents par des paroles maladroitement, mais est-ce une bonne prise en charge que de s'en remettre au hasard ?

V. La reconnaissance administrative du handicap et l'ouverture des droits

Une difficulté supplémentaire se pose pour les parents d'un enfant porteur de handicap : le coût financier de l'éducation de leur enfant. Pour cela les familles peuvent se voir accorder une Allocation d'Education Spéciale (AES) délivrée à la famille mensuellement par la Caisse d'Allocation Familiale (CAF). [4]

Les renseignements concernant les formalités à remplir, les conditions d'accès, la validité et la durée sont donnés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées), ainsi que par les professionnels chargés du suivi des enfants. Elle autorise également le droit à la carte d'invalidité, qui permet notamment l'accès aux places réservées dans les transports en commun ou sur les parkings.

La MDPH (qui regroupe l'ancienne COTOREP et l'ancienne CDES : Commission Départementale d'Education Spéciale) associe le Conseil général, l'Etat, les organismes de protection sociale, les associations pour apporter ensemble un accueil et des réponses aux personnes et à leurs familles. Créée par la loi du 11 février 2005 sur « l'égalité des droits et des chances des personnes handicapées » [18], elle permet l'existence d'un seul lieu de ressource dans chaque département pour l'accueil et l'information des personnes handicapées, l'évaluation de leurs besoins et l'application de leurs droits.

VI. Les organismes de prise en charge [4]

1- La PMI

Le centre de PMI (Protection Maternelle et Infantile) le plus proche du domicile parental sera prévenu par le personnel de la maternité, juste après la naissance, pour les premières semaines de vie de l'enfant. Des puéricultrices, des sages-femmes, des médecins seront disponibles pour soutenir les parents, les conseiller, se rendre à domicile en fonction des souhaits et des besoins de la famille.

2- Les C.A.M.S.P

Ce sont les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce, ils proposent à des enfants de 0 à 6 ans une prise en charge pluridisciplinaire en ambulatoire, quel que soit leur handicap. Ils associent étroitement les parents à la prise en charge et leurs permettent de rencontrer l'équipe pluridisciplinaire pour appréhender tous les problèmes liés au handicap dans leurs globalités. On peut, par conséquent, y rencontrer ou voir en consultation des assistantes sociales, des éducateurs, des ergothérapeutes, des kinésithérapeutes, des médecins, des orthophonistes, des psychologues et des psychomotriciens.

3- Les S.E.S.S.A.D

Les Services d'Education et de Soins Spécialisés à Domicile ont pour but d'organiser les rééducations nécessaires, de préparer l'entrée dans une structure et d'établir les liaisons nécessaires à l'accueil de l'enfant, tout en réinvestissant le handicap par les membres de la famille, puisqu'ils se déplacent sur les lieux de vie des enfants.

4- Les associations de parents

Les parents d'un enfant porteur d'un handicap se sentent souvent seuls et exclus de la « norme ». Ils ont donc souvent besoin de rencontrer d'autres parents dans la même situation, de se retrouver parmi « d'autres gens comme eux ». Ce n'est pas forcément une démarche facile car elle signifie pour eux qu'ils entrent réellement dans un groupe à part, elle marque ainsi leur différence. Une des principales associations pour les parents d'enfants trisomiques 21 est « GEIST 21 » devenue « Trisomie 21 France ».

A Nantes, il existe également l'APAJH (Association Pour Adultes et Jeunes Handicapés) et l'ADAPEI : l'Association Départementale des Amis et Parents de Personnes Handicapées Mentales de Loire-Atlantique, qui gèrent différents organismes : S.E.S.S.A.D, I.M.E (Instituts Médico-éducatifs), CAMSP...

VII. Les recherches effectuées par les parents d'enfants trisomiques

21

La principale source de renseignements utilisée par les parents interrogés est Internet. Ils prennent également contact avec des associations comme « Trisomie 21 France » ou « La fondation Lejeune ». Les rencontres avec d'autres parents sont très appréciées par certains couples, surtout au début lorsqu'ils peuvent rencontrer des parents d'enfants plus vieux qui peuvent les guider dans les démarches à effectuer et la vie de tous les jours. Ils se sentent également guidés par les spécialistes surtout au niveau médical.

VIII. Le regard de la société sur ces enfants

Les gens ont souvent un regard de rejet vis-à-vis de l'enfant handicapé, différent et donc sur l'enfant porteur d'une trisomie 21. Ce regard est souvent difficile à porter pour la famille et pour l'enfant lui-même. C'est le regard de la société sur le handicap en général qui doit évoluer. Une des premières difficultés pour les parents d'enfants trisomiques se présente souvent lorsqu'ils recherchent un mode de garde pour leur bébé. En effet, les assistantes maternelles n'acceptent pas toujours de prendre en charge un enfant trisomique 21 et très peu de crèches accueillent les enfants handicapés (à Nantes, il existe la crèche des Poupies dans laquelle nous avons effectué un stage). Il serait également nécessaire de développer les accueils dans les écoles maternelles et primaires : les CLIS (Classes d'intégration scolaire) ou les UPI (Unités pédagogiques d'intégration) dans l'enseignement secondaire, et de palier à la difficulté d'accueil de l'adulte handicapé, quasi inexistant après 18 ans.

De plus, en ce qui concerne la trisomie 21 plus particulièrement, la société a tendance à les considérer tous comme semblables, les gens diront facilement qu'ils se ressemblent tous. Or, comme nous l'avons décrit dans le syndrome dysmorphique, même s'ils ont certaines caractéristiques communes, ils ont également leurs caractéristiques propres et leur personnalité. L'éducation, au même titre que pour une autre personne, permet de faire émerger les compétences et la singularité de chaque individu.

1- Quelques stéréotypes sociaux [26]

1.1) « Les trisomiques sont tous semblables : affectueux, amateurs de musique, grassouillets... »

Leurs seules caractéristiques communes sont qu'ils possèdent un chromosome surnuméraire, qu'ils ont un déficit mental (variable d'un individu à l'autre) et quelques aspects somatiques qui s'inscrivent dans ce syndrome. Mais toutes les personnes porteuses d'une trisomie 21 sont différentes. En effet, malgré ce chromosome surnuméraire, ils ont reçu un matériel génétique particulier de leurs parents qui en font des individus uniques. L'éducation reçue par un enfant trisomique 21 dans sa famille ou à l'école, le milieu dans lequel il évolue et les stimulations dans la petite enfance influenceront beaucoup son évolution.

1.2) « Les trisomiques sont toujours heureux et contents »

C'est probablement le lieu commun le plus répandu. La sérénité d'un enfant, d'un adolescent, d'un adulte est liée au climat familial, à ses activités sociales et donc à la qualité de sa vie, comme n'importe quelle personne de la population générale. Une personne qui présente le syndrome de Down manifeste de façon très explicite ses émotions (bonheur, tristesse, gratitude, hostilité, tendresse...) et toute la gamme des comportements affectifs.

En revanche, certains assimilent le handicap mental avec l'agressivité et la violence. Ce n'est pas plus proche de la réalité que la proposition précédente.

1.3) « Il existe des formes plus ou moins bénignes du syndrome de Down »

Le degré de retard mental ne dépend pas du type de trisomie. Les différences entre les personnes trisomiques dépendent davantage de facteurs environnementaux et constitutionnels, tout comme dans la population générale où les capacités intellectuelles sont variables.

1.4) « Les trisomiques ont une espérance de vie courte »

La durée de vie des personnes trisomiques 21 s'est considérablement allongée. Grâce aux progrès de la médecine, 80% des porteurs du syndrome de Down vivent au moins jusqu'à

55 ans et on estime que l'espérance de vie d'un enfant qui naît aujourd'hui est d'environ 60 ans. On pense que dans un futur proche, l'espérance de vie de ces personnes s'alignera sur celle de la population générale.

1.5) « Ils ont généralement des parents âgés »

Même si l'âge maternel avancé est le seul facteur de risque connu pour ce syndrome, actuellement environ 7,5% des trisomiques qui naissent ont des parents de moins de 35 ans. Cela s'explique par la distribution des naissances dans la population générale : dans l'absolu il y a plus d'enfants de mères jeunes qui naissent que de femmes âgées. De plus, on accentuera peut-être le dépistage auprès de ces femmes pour lesquelles les grossesses sont plus à risque.

1.6) « Ils n'ont pas conscience de leur handicap »

Un enfant présentant ce syndrome est très rapidement capable de comprendre sa différence par rapport à ses camarades ou ses frères et sœurs. Le rapport qu'il entretient avec son handicap sera influencé par l'attitude de son entourage et l'aide qu'il pourra recevoir pour acquérir un sentiment d'estime de soi et le plus d'autonomie possible. Par ailleurs, la perception de la différence et donc du handicap peut être à l'origine de dépression grave.

1.7) « Les trisomiques sont d'éternels enfants »

Comme toutes les personnes, ils grandissent, mûrissent et atteignent le stade adulte. Leurs besoins et leurs exigences doivent être mis en relation avec ces diverses phases de leur vie. Il est donc important qu'ils reçoivent, des autres, la considération qui leur permette de se sentir adulte.

2- Représentation des couples sur la trisomie 21 avant la naissance de leur enfant

La majorité des couples (9 /13) avaient une idée approximative de ce qu'est la trisomie 21. Ils ont une image assez commune de ces enfants : ils savent que c'est une anomalie chromosomique qui provoque un retard mental, ils reconnaissent le faciès d'une personne trisomique lorsqu'ils la voient sans en connaître précisément les caractéristiques. Ces mêmes

couples disent également qu'ils avaient une image assez positive de la trisomie 21, ils en parlent comme d'enfants très communicatifs et affectueux, au contact facile. Toute fois, le fait d'avoir maintenant un enfant trisomique 21 ne crée-t-il pas un biais dans leurs réponses ? On peut noter qu'une des femmes travaillant dans le milieu médical connaissait bien le syndrome, elle dit qu'elle était très effrayée par ces enfants et lui « donnait presque un sentiment de répulsion ». Un autre couple dit ne jamais avoir été en contact avec des personnes trisomiques et un dernier ne répond pas à la question.

Ces couples ont donc dans l'ensemble une image positive de la trisomie 21 mais qui correspond à certains stéréotypes sociaux communément véhiculés dans la société.

L'acceptation de la trisomie 21 et du handicap en général nécessite un changement de notre regard et de nos attitudes. Nous avons peut-être en tête les différents stéréotypes exposés ci-dessus, il en est de même pour les parents d'enfants trisomiques 21 avant la naissance de leur enfant. C'est pourquoi, pour une bonne information des couples, il semble nécessaire de ne pas s'arrêter à ces lieux communs pour transmettre aux parents une image de la trisomie 21 plus proche de la réalité.

CONCLUSION

La naissance d'un enfant est un moment délicat qui nécessite l'accompagnement et la présence, de la famille, des proches, mais également du personnel soignant, tout particulièrement lorsqu'il s'agit de la naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21.

Pour les couples qui ont accepté de répondre à nos questions, la tâche n'a pas été facile. Ils ont dû se replonger dans des événements douloureux, dont ils ne souhaitaient pas forcément reparler. Cependant, cela nous a permis de mettre en lumière les bonnes pratiques présentes dans la prise en charge de ces naissances, et de prendre la mesure de ce qu'il reste encore à améliorer. En effet sur les treize témoignages recueillis, cinq couples ont un souvenir globalement positif de leur prise en charge, un couple garde un souvenir mitigé et sept couples gardent un mauvais souvenir de leur parcours, notamment à la maternité.

Nous sommes conscients que les couples n'ont pas tous souhaité répondre et que par conséquent, notre travail ne peut absolument pas s'appliquer à l'ensemble des parents d'enfants trisomiques 21, mais il nous donne quelques pistes de réflexion sur nos pratiques et nous invite à nous remettre en questions sur le sujet du handicap.

Accompagner la naissance d'un enfant porteur d'une trisomie 21 représente une tâche difficile pour les soignants, parfois insuffisamment préparés à faire face à ces situations. Chacun appréhende les événements avec sa propre histoire, ses propres craintes face à l'Autre et à la différence. Ainsi, tout le monde ne se sent pas apte à guider ces couples. Cependant, une meilleure formation initiale et continue des acteurs de santé sur l'accueil du handicap, et la création de groupes de travail au sein des maternités sur ce sujet (ils existent dans certains établissements), pourraient peut-être permettre aux différents professionnels de se sentir plus à l'aise face à l'annonce du handicap.

La qualité de l'accompagnement par les professionnels influe aussi et surtout sur l'établissement du lien social si essentiel qui relie l'enfant handicapé à sa famille. La maternité, malgré une durée de séjour brève qui ne représente qu'une petite partie de la vie d'une personne trisomique 21, sera le lieu de développement des premiers liens affectifs avec ses parents.

Comme certains parents l'ont souligné, c'est le regard de la société sur le handicap en général et donc sur la trisomie 21 qu'il faut faire évoluer. Le personnel soignant n'échappe pas à ce constat. Pour changer la société, il nous faut d'abord faire évoluer notre propre vision du handicap. La sage-femme, professionnelle de la périnatalité et confrontée parfois à ces situations délicates, peut occuper une place essentielle dans la prise en charge des naissances d'enfants trisomiques 21. Elle participe alors dans une certaine mesure à l'évolution de notre société sur la question du handicap.

BIBLIOGRAPHIE

Ouvrages

1. CUILLERET, Monique
Trisomie 21, Aides et conseils
4^e ed. Paris : Masson, 2003, 212p.
2. EPSTEIN CJ, Down syndrome (trisomy 21).
Dans : SCRIVER CR, BEAUDET AL, SLY WS et al.
The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease.
8^e ed. New York : McGraw-Hill, 2001, p. 1223-1256
3. RABALLAND, Olivier
Grandir dans un monde différent.
Edité à compte d'auteur, 159p.

Thèses et mémoires

4. FRANCOIS, Sarah
Accompagner la naissance d'un enfant trisomique 21.
Mémoire pour le diplôme d'état de sage-femme : Dijon : 1997.
5. KERVAREC, Anna
L'enfant porteur d'un handicap découvert à la naissance, et ses parents : comment les accueillir à la maternité ?
Mémoire pour le diplôme d'état de sage-femme : Nantes : 2000.
6. PIERQUIN, Marie-Amélie
Enquêtes auprès de femmes enceintes, des médecins et des sages-femmes pour une réflexion éthique autour du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels.
Mémoire pour le diplôme d'état de sage-femme : Paris, Baudelocque : 1997.
7. ROUZE, Marine
Le dépistage anténatal de la trisomie 21 : peut-on diminuer le nombre d'amniocentèse.
Mémoire pour le diplôme d'état de sage-femme : Nantes : 2005, 48 p.
8. THEBAULT, Stéphanie
Les pathologies somatiques associées à la trisomie 21. Proposition d'un calendrier de suivi.
Th : Méd. : Nantes : 2002, 127 p.

Articles

9. EGAN JF, BENN PA, ZELOP CM et al.

Down syndrome births in the United States from 1989 to 2001

American Journal of Obstetrics and Gynecology, septembre 2004, vol. 191, n°3, p. 1044-1048

10. GILGENKRANTZ, Simone.

A propos des inégalités sociales dans le dépistage prénatal et la naissance d'enfants trisomiques 21.

Médecine/Sciences, août-septembre 2007, vol. 23, n°8-9, p. 765-767

11. KHOSHNOOD B., DE VIGAN C., VODOVAR V. et al.

A population-based evaluation of the impact of antenatal screening for Down's syndrome in France, 1981-2000.

BJOG (International Journal of Obstetrics and Gynaecology), 2004, vol. 111, p. 485-490

12. SEROR V., AYME S.

Information délivrée lors du dépistage de la trisomie 21 : une aide à la décision des femmes enceintes ?

Journal de Gynécologie Obstétrique et biologie de la reproduction, février 2001, vol. 30, supplément au n°1, p. 80-84

13. SEROR V., COSTET N., AYME S.

Dépistage prénatal de la trisomie 21 par marqueurs sériques maternels : de l'information à la prise de décision des femmes enceintes

Journal de Gynécologie Obstétrique et biologie de la reproduction, septembre 2000, vol. 29, n°5, p. 492-500

Documents électroniques (consultés le 3 mars 2008)

14. Avis sur le dépistage du risque de la trisomie 21 fœtale à l'aide de tests sanguins chez les femmes enceintes. Rapport.

Avis et rapport du comité consultatif national d'éthique, n°37, 1993

Disponible sur :

<http://209.85.129.104/search?q=cache:S08HFVwhf0wJ:www.comite-ethique.fr/docs/fr/avis037.pdf+Avis+sur+le+d%C3%A9pistage+du+risque+de+la+trisomie+21+f%C5%93tale+%C3%A0+l%E2%80%99aide+de+tests+sanguins+chez+les+femmes+enceintes.+Rapport.&hl=fr&ct=clnk&cd=1&gl=fr>

15. BOOG G.

Guide de surveillance de la grossesse de l'ANAES.

Disponible sur :

<http://www.gyneweb.fr/sources/obstetrique/andem/chap5.htm>

16. BROSSARD V, VAN HULLE C.

Trisomie 21, le moment de l'annonce.

Disponible sur :

<http://www3.chu-rouen.fr/Internet/votresante/trisomie/>

17. Circulaire du 29 novembre 1985 relative à la sensibilisation des personnels de maternité à l'accueil des enfants nés avec un handicap et de leur famille.
Ministère des affaires sociales et de la solidarité nationale- secrétariat d'état chargé de la santé.

Disponible sur :

<http://documentation.aphp.fr/Handicap/circulaire1985.htm>

18. Décret n° 2005-1587 du 19 décembre 2005 relatif à la maison départementale des personnes handicapées et modifiant le code de l'action sociale et des familles (partie réglementaire).

Disponible sur :

<http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000000454078&dateTexte=>

19. Décret n° 95-559 du 6 mai 1995 relative aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero et modifiant le code de la santé publique.

Disponible sur :

<http://admi.net/jo/19950507/SPSP9501411D.htm>

20. Evaluations des stratégies de dépistage de la trisomie 21.

Haute Autorité de Santé, recommandation en santé public, juin 2007.

Disponible sur :

http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/synthese_evaluation_des_strategies_de_depistage_de_la_trisomie_21.pdf

21. FOSSAT C.

Dépistage de la trisomie 21.

Disponible sur :

<http://www.gyneweb.fr/Sources/obstetrique/depist-triso-prat.htm>

22. HADDAD G.

L'annonce du handicap.

Site de l'association « SPAMA » (Soins palliatifs en Maternité).

Disponible sur :

<http://spama.asso.fr/pro.php>

23. Interview de ROUBERTOUX L, propos recueillis par VERON G.

Trisomie 21 : le grand remue-méninges.

Disponible sur :

<http://www2.cnrs.fr/presse/journal/3114.htm>

24. La trisomie 21.

Site de l'association «Trisomie 21 France ».

Disponible sur :

<http://fait21.free.fr/LATRISOMIE/la%20trisomie.htm#C>

25. LE MAREC B.

Les aberrations chromosomiques.

Disponible sur :

http://www.med.univ_rennes1.fr/etud/pediatrie/aberrations_chromosomiques

26. Stéréotypes sociaux (ou lieux communs à réfuter).

Site de l'association : « Trisomie 21 France ».

Disponible sur :

<http://fait21.free.fr/DOSSIERS/latrisomie/stereotypes.htm>

Divers

27. Journée annuelle des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic prénatal.

Réseau « Sécurité Naissance – Naître ensemble » des Pays de la Loire.

Nantes, 13 octobre 2007.

ANNEXES

Marie GUILLET
Etudiante sage-femme
Ecole de sages-femmes de Nantes

NANTES,
le 10/09/07

Madame, Monsieur,

Je suis étudiante sage-femme en quatrième année et je réalise actuellement mon mémoire sur la naissance des enfants porteurs d'une trisomie 21.
Vos réponses à ce questionnaire pourraient me permettre d'en savoir un peu plus sur le parcours de ces familles et les difficultés que vous pouvez rencontrer.
Merci pour votre aide et votre patience.

Questionnaire : mettre au monde un enfant porteur d'une trisomie 21

1-Connaissez-vous la Trisomie 21 avant la naissance de votre enfant ?
(Avez-vous déjà été en contact avec des enfants ayant un handicap ou porteurs d'une trisomie 21 ?)

Si oui, quelle image aviez-vous des enfants trisomiques ?

.....
.....
.....

2- De quel dépistage avez-vous bénéficié pendant votre grossesse ?

Clarté nucale : normale

 pathologique

Triple test : normal

 pathologique

Autre :

3- Le dépistage a-t-il permis le diagnostic de l'anomalie génétique pendant la grossesse ?

Si oui,

A- L'annonce : -A quel moment de votre grossesse a-t-elle été faite et à partir de quels examens ?

 -Qui vous l'a faite ? Etiez-vous seuls ou accompagnés ?

 -Comment décririez-vous cet instant ?

 -A ce moment là, avez-vous trouvé le personnel soignant suffisamment disponible et averti ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....

B- Comment avez-vous décidé de l'issue de cette grossesse ?

.....
.....
.....

C- Quelles étaient vos craintes après l'annonce ?

(liées à la grossesse, à l'accouchement, à l'enfant ou autres)

.....
.....
.....
.....

D- Comment s'est déroulée la suite de la grossesse ?
Avez-vous senti une différence d'attitude de la part des soignants ? (Développez si vous le souhaitez)

.....
.....
.....
.....

E- Comment avez-vous vécu l'accouchement ?
(Qui était présent ? Vous a-t-on laissé votre enfant ? Quel était le comportement du personnel soignant face à vous après la naissance?)

.....
.....
.....
.....

Si non,

A- L'annonce : -Comment s'est-elle déroulée ?
-Qui vous l'a faite ? Etiez-vous seuls ou accompagnés ?
-Comment décririez-vous cet instant ?
-A ce moment là, avez-vous trouvé le personnel soignant suffisamment disponible et averti ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....

B- A-t-on répondu à vos questions et angoisses de façon appropriée ?

.....
.....

C- Quel était le comportement du personnel soignant après la naissance ?

.....
.....
.....
.....

5- A la maternité :

A- Comment avez-vous vécu l'attente du caryotype ? Avez-vous été accompagnés ?

.....
.....
.....

B- Comment était l'accompagnement du personnel médical ?
(points positifs/ points négatifs)

.....
.....
.....

C- Qu'auriez-vous attendu de lui ?

.....
.....
.....

D- Y a-t-il eu des annonces de « sur »-handicaps ?
(cardiopathies, malformations associées...)

.....
.....

E- Avez-vous été séparés de votre enfant à la naissance ?
Si oui, comment l'avez-vous vécu ?

.....
.....
.....

F- Avez-vous allaité votre enfant ? Pourquoi ?

.....
.....

G- Appréhendez-vous le retour à la maison ?
Avez-vous été suffisamment entouré ? Qu'auriez-vous aimé ?

.....
.....
.....

H- Avez-vous fait des recherches sur la trisomie 21 ?
(Où avez-vous trouvé les informations ? Vous êtes vous tournés vers des associations ?
Lesquelles ? Avez-vous pris contact avec d'autres parents d'enfants trisomiques ? Cela
vous a-t-il aidé ?)

.....
.....
.....
.....
.....
.....

I- Comment vos proches ont-ils réagit ?
(Avez-vous été blessé par leurs réactions, ont-ils été rassurants ?)

.....
.....

J- Comment gérez-vous le regard des autres ?

.....
.....
.....
.....

6- Dans votre parcours avec votre enfant :

A- Avez-vous le sentiment d'avoir été écoutés et d'avoir pu vous exprimer suffisamment ?

.....
.....

B- Avec qui avez-vous le plus parlé ?
(Famille, amis, professionnels : médecins, sages-femmes, psychologues...)

.....

C- Quelles ont été vos principales difficultés ?

.....
.....
.....

D- Souhaitez-vous vous exprimer sur certaines choses qui n'ont pas été abordées dans ce questionnaire ou que vous souhaiteriez développer ?

.....
.....
.....
.....

7- Pendant les premières années de vie de votre enfant :

A- Quels éléments de la vie quotidienne ont été les plus difficiles à gérer ?

.....
.....

B- Considérez-vous trouver assez d'aide, d'écoute lorsque vous êtes en contact avec le personnel médical ?
(Vous explique-t-on suffisamment les choses ? Vous accorde-t-on assez de temps ?)

.....
.....
.....

8- Avez-vous eu d'autres grossesses ?

A- Comment se sont-elles déroulées ? Comment les avez-vous vécu ?

.....
.....

B- Avez-vous été suivi dans la même maternité ? Avez-vous ressenti une différence d'attitude de la part de personnel soignant ou dans le suivi de la grossesse compte tenu de vos antécédents ? Avez-vous demandé une amniocentèse ?

.....
.....
.....
.....

9- A votre avis, que serait-il souhaitable d'améliorer dans le suivi et la prise en charge de la grossesse, la naissance et les premières années de vie d'un enfant porteur d'une trisomie 21 ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....

Merci de votre patience et d'avoir répondu à ce questionnaire

RESUME

La naissance d'un enfant porteur d'un handicap représente une épreuve dans la vie d'un couple. Elle nécessite donc un accompagnement anté, per et postnatal particulièrement attentif.

Nous avons souhaité nous intéresser à l'accueil des enfants porteurs d'une trisomie 21, que le diagnostic ait eu lieu pendant la grossesse ou après l'accouchement. La sage-femme, professionnelle de la périnatalité, se trouve au cœur de ces situations délicates. Comment améliorer l'accompagnement de ces familles ? Comment trouver les mots justes ?

Pour répondre à ces questions, nous avons sollicité des parents d'enfants trisomiques 21. Leurs témoignages nous ont permis de mettre en lumière de bonnes pratiques, mais également de prendre la mesure de ce qu'il nous reste à accomplir.

Mots-clés :

Trisomie 21, accompagnement, naissance, dépistage pré-natal, témoignages