



BU bibliothèque Lyon 1

<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -  
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>

**UNIVERSITE CLAUDE BERNARD – LYON 1**

**FACULTE DE MEDECINE LYON EST**

Année 2016 N° 123

**EVALUATION DE LA QUALITE DE VIE CHEZ 17 ENFANTS PORTEURS  
DE TRISOMIE 21 AGES DE 6 A 12 ANS : UTILISATION DU  
QUESTIONNAIRE AUQUEI ET COMPARAISON AVEC UNE COHORTE  
D'ENFANTS TRANSPLANTES HEPATIQUES**

**THESE**

Présentée

à l'Université Claude Bernard Lyon 1

et soutenue publiquement le 21 juin 2016

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

**Mathilde Guirlet-Vibert**

**Née le 08/02/1985 à Oslo**

*Til Tellef, et av de beste menneskene som finnes på jord, elskede onkelen min*

*(pour Tellef, une des meilleures personnes sur cette terre, mon oncle tant aimé)*

#### REMERCIEMENTS :

**A mon président de jury,** Monsieur le Professeur Vincent Des Portes, c'est avec bienveillance que vous avez accepté de juger cette thèse. Soyez assuré de mon profond respect et de ma reconnaissance. Je garde un très bon souvenir de mon passage en tant qu'interne dans votre service, il y a maintenant déjà plusieurs années.

**A mes juges,**

Monsieur le Professeur Damien Sanlaville, merci pour tout ! Ta gentillesse et ton humanité m'ont touchée dès la première consultation partagée, et ce fut un bonheur pour moi de t'avoir comme directeur de thèse. Merci pour tes conseils, tes encouragements, ta disponibilité et ton implication dans ce travail. Sois sûr de pouvoir toujours compter sur mon amitié.

Monsieur le Professeur Alain Lachaux, vous me faites l'honneur de juger cette thèse, qui a pu voir le jour également grâce aux données d'un travail antérieur concernant plusieurs de vos patients. Merci de l'intérêt porté à ce travail. Qu'il me soit permis de vous exprimer ma reconnaissance et mon profond respect.

Monsieur le Docteur Renaud Touraine, vous avez accepté avec gentillesse de venir juger mon travail. Merci pour l'accueil enthousiaste que vous avez réservé à ce projet, et pour les belles pistes de lecture que vous m'avez fournies, lorsque cette thèse n'était encore qu'à ses balbutiements. Soyez assuré de ma gratitude.

Monsieur le Docteur Michel Till, je suis enchantée de faire votre connaissance. Votre regard sur ce travail est précieux, vous qui suivez les pas de ces enfants devenus grands. Veuillez trouver ici le témoignage de ma reconnaissance et de mon profond respect.

A l'équipe de biostatistiques et en particulier à Catherine Mercier, un grand merci pour le temps que vous avez consacré à l'analyse de résultats, pour celui que vous avez pris pour me donner toutes les explications nécessaires, et pour votre accueil au sein de vos locaux.

### **A tous ceux qui ont permis à ce travail de voir le jour**

Tout d'abords, je tiens à remercier du fonds du cœur tous les enfants qui ont participé à ce travail, ainsi que leurs parents. Merci pour votre accueil, pour votre parole, pour vos sourires, pour votre confiance:

A : Lyess, Anaïs M, Anaïs K, Faraj, Clarisse, Louis, Tamara, Louis-Marie, Camille, Alexandre, Brandon, Flavien, Théo, Eva-Lune, Yanis, Walid, Océane, MERCI ! Je ne vous oublierai pas.

A Emilie, sans ton aide, ce travail n'aurait pas pu voir le jour. Un grand merci pour tous nos échanges qui m'ont à chaque fois permis d'avancer. Je te souhaite beaucoup de bonheur avec ta petite famille, et te transmets toute mon amitié.

Aux différentes associations, CAMSP, SESSAD, qui ont accueilli ce projet avec enthousiasme et m'ont grandement aidée pour faciliter les rencontres avec les familles, en particulier merci à Christelle Ferez, au Dr Jean-Louis Guillon, à Karima Bencharif.

Au Dr Bénédicte de Fréminville, pour l'accueil bienveillant fait au projet, et vos conseils téléphoniques.

A Florence Lombard, pour votre intérêt porté à ce travail et les conseils de lecture.

A Sabine Magnificat, pour avoir gentiment répondu à mes questions concernant le questionnaire AUQUEI.

A Cécile Girbon, du support informatique, et votre aide m'ayant permis de m'extirper des difficultés rencontrées avec Zotero.

A Océane et Laurent, pour votre aide pour les tableaux récalcitrants.

A Annelore et Gaël, pour vos conseils en mathématiques et informatique.

**A tous ceux rencontrés lors de ce grand parcours que sont les études de médecine, merci**

Aux services de l'Hôpital Femme Mère Enfant : d'endocrinologie pédiatrique, de néonatalogie, de maladies métaboliques héréditaires (merci pour tous les souvenirs forts, Alain et Nathalie), de neurologie pédiatrique, de génétique clinique, d'urgences et soins intensifs.

A Marie-Pierre la « nounou » de tous les internes.

Au service de néonatalogie du Centre Hospitalier de Villefranche.

Aux équipes de PMI de Mornant et Condrieu, et particulièrement aux supers-puéricultrices qui m'ont tant appris : Catherine, Christine, Marion, Sylvie, et Bernadette.

Aux cabinets de pédiatrie dans lesquels j'ai découvert la pédiatrie libérale, d'abord à Craponne, avec Marie-Christine, (qui veille aussi sur la santé de mes bambins), et Sylvie, puis à Saint-Genis-Laval, avec Agnès, Anne, Caroline et Jacqueline, depuis maintenant deux ans !

A Anne-Marie, ta bienveillance maternelle, ta présence rassurante, ta précieuse amitié.

A Marie-Pierre et nos discussions sur l'éducation ou comment refaire le monde à la pause déjeuner !

**Je dédie ce travail à tous ceux qui font ce que je suis aujourd'hui**

**Julien**, pour tous ces moments traversés main dans la main et cœur à cœur, des plus venteux aux plus colorés. Pour le merveilleux cadeau de la famille que nous construisons ensemble chaque jour. Parce que je sais qu'ensemble, tout est possible, et que l'amour peut faire traverser les mers et gravir des montagnes. Avec toi, pour toujours.

**Gabriel et Adrien**, *skattene mine*, et l'immense bonheur de vous redécouvrir chaque jour. *Dans ma maison habitent deux petits garçons. Ils habitent aussi mon cœur, ma tête, mes pas, et tous mes élans* Vous êtes mon ciel et ma terre, l'amour que je vous porte dépasse tous mes mots. Ça y est « Mamma er ferdig med thesen sin ! » (Maman a fini sa thèse !).

**Mamma**, parce que tu m'as appris que les rêves peuvent se réaliser, que la résignation n'existe pas, et qu'il faut marcher droit devant puisque tout est possible. Ta tendresse de maman a accompagné tous mes pas. *Du gjør verden bedre !*

**Papa**, pour tous ces souvenirs d'enfance qui me font sourire, et ton soutien au cours de mes études, pour les musiques que l'on écoutait à fond dans ta voiture quand tu venais me chercher au bus en rentrant de la fac.

**Charlotte, Constance, Raphaël**, mes sœurs et frère chéris, pour notre belle enfance partagée, le lien si fort qui nous unit toujours, le bonheur de se retrouver ensemble. Je mesure chaque jour la chance de vous avoir. Vous me manquez tant !

**Romain et Lucien**, mes frères d'adoption, qui avez pris une grande place dans mon cœur.

**Jocelyne**, ma « Belle-Mum », devenue si proche d'année en année, et notre affection partagée. Je sais que je peux tout te raconter et que je peux compter sur toi. Merci pour ton aide pour ce travail, que cela soit pour t'occuper des enfants ou corriger les coquilles !

**A Mormor et Morfar**, qui habitent nos cœurs à présent, qui ont transmis de grandes valeurs à notre famille, et qui vivront à travers les générations futures.

**A Grand-Mère et Bon-Papa**, qui ont toujours suivi ma scolarité et mes études avec attention.

**A tous mes cousins - cousines**, dispersés à travers le monde, et mes petits neveux et nièces de toutes les couleurs, que j'aime tant.

**Aude**, mon coup de foudre en amitié, il me semble t'avoir toujours connue dès le premier jour de notre rencontre. Tu es entrée dans la famille encore un peu plus en devenant la marraine d'Adrien. Merci pour ta présence dans tous les moments importants de la vie, et ton amitié sans faille.

**Aude et Gaël, « Petit Raphaël » et Ondine**, pour la belle histoire d'amitié depuis plusieurs années déjà, notre découverte simultanée de la parentalité, nos mille fous -rires et confidences. Nos enfants grandissent ensemble, c'est une grande joie. Nous serons toujours là pour vous.

**Elodie et Thibaut, Valentine et ma petite filleule Juliette**, pour la tendre amitié qui unit nos familles. Elodie, pour nos rires salvateurs et nos serremments de coude lors de quelques moments difficiles de l'internat. Merci du beau cadeau que vous m'avez fait en me faisant marraine de Juliette. Soyez sûrs que vous pourrez toujours compter sur nous.

**A ma petite Bérengère**, devenue un grand docteur avant moi finalement ! Merci pour ta fidèle amitié, et tous ces bons souvenirs partagés.

**A Aline, Cécilia, Céline et Jade**, même si la vie bat son plein, que le temps passe si vite, « amies de premier semestre, amies pour la vie » ! Mon premier semestre reste inoubliable. Je ne vous oublie pas et serai très heureuse que l'on arrive à se réunir encore.

**A Claire et Pierre-Adrien, Margaux, Sixtine et Baptiste**, nos destins nous ont réunis plusieurs fois depuis l'enfance ! Claire, nos bavardages sont toujours une source de grand plaisir, et de réconfort ! Merci pour votre amitié.

**A Anne-Sophie**, à notre complicité de maman et nos confidences partagées, nos échanges et ton amitié sont précieux pour moi. A quand le prochain goûter avec nos garçons ?

**A Cycy** pour tous les souvenirs de la première année, et nos chants dans les couloirs.

**A Catherine**, notre super nounou, sans qui j'aurais peut-être arrêté de travailler ! Merci pour avoir fait en sorte que je parte le cœur tranquille lorsque je dois confier mes enfants. Et pour avoir enduré mes disputes avec l'ordinateur tout au long de la rédaction de la thèse !

A mon grand filleul **Théophile**, qui se jettera bientôt dans le flot tumultueux des études de médecine...compte sur moi pour t'épauler !

**A tous nos voisins et amis des Alouettes**, qui ont suivi l'avancée de mon travail avec humour et gentillesse. Votre amitié est une chance, soyez assurés de la nôtre. Flo et Yo, vous savez ce qu'est la vie avec un enfant « différent ». Votre parole a une importance toute particulière.

**A Lucile**, petite fée des étoiles, qui, jour après jour, fait briller la sienne plus fort que toutes les autres...

**A tous les petits patients** dont j'ai eu la chance de croiser la route, et qui me donnent envie de continuer la pédiatrie. Merci de votre confiance.

# SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maitres de cette Faculté, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuitement à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.

Admise dans l'intimité des maisons, mes yeux n'y verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine.

Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueuse et reconnaissante envers mes Maitres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leur pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couverte d'opprobre et méprisée de mes confrères si j'y manque.

## Faculté de Médecine Lyon Est Liste des enseignants 2015/2016

### Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers Classe exceptionnelle Echelon 2

Cochat	Pierre	Pédiatrie
Cordier	Jean-François	Pneumologie ; addictologie
Etienne	Jérôme	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Gouillat	Christian	Chirurgie digestive
Guérin	Jean-François	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
Mauguière	François	Neurologie
Ninet	Jacques	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillessement ; médecine générale ; addictologie
Philip	Thierry	Cancérologie ; radiothérapie
Rivoire	Michel	Cancérologie ; radiothérapie
Rudigoz	René-Charles	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale

### Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers Classe exceptionnelle Echelon 1

Blay	Jean-Yves	Cancérologie ; radiothérapie
Borson-Chazot	Françoise	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
Claris	Olivier	Pédiatrie
Denis	Philippe	Ophthalmologie
Disant	François	Oto-rhino-laryngologie
Douek	Philippe	Radiologie et imagerie médicale
Finet	Gérard	Cardiologie
Gaucherand	Pascal	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Guérin	Claude	Réanimation ; médecine d'urgence
Lehot	Jean-Jacques	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Lermusiaux	Patrick	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Martin	Xavier	Urologie
Mellier	Georges	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Michallet	Mauricette	Hématologie ; transfusion
Miossec	Pierre	Immunologie
Morel	Yves	Biochimie et biologie moléculaire
Mornex	Jean-François	Pneumologie ; addictologie
Moulin	Philippe	Nutrition
Neyret	Philippe	Chirurgie orthopédique et traumatologique
Nighoghossian	Norbert	Neurologie
Ninet	Jean	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Obadia	Jean-François	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Ovize	Michel	Physiologie
Ponchon	Thierry	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Pugeat	Michel	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
Revel	Didier	Radiologie et imagerie médicale
Rode	Gilles	Médecine physique et de réadaptation
Terra	Jean-Louis	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
Thivolet-Bejui	Françoise	Anatomie et cytologie pathologiques
Vandenesch	François	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

Zoulim

Fabien

Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie

**Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers**  
**Première classe**

André-Fouet	Xavier	Cardiologie
Barth	Xavier	Chirurgie générale
Berthezene	Yves	Radiologie et imagerie médicale
Bertrand	Yves	Pédiatrie
Beziat	Jean-Luc	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
Boillot	Olivier	Chirurgie digestive
Braye	Fabienne	Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie
Breton	Pierre	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
Chassard	Dominique	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Chevalier	Philippe	Cardiologie
Colin	Cyrille	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Colombel	Marc	Urologie
Cottin	Vincent	Pneumologie ; addictologie
D'Amato	Thierry	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
Delahaye	François	Cardiologie
Devouassoux	Mojgan	Anatomie et cytologie pathologiques
Di Filippo	Sylvie	Cardiologie
Ducerf	Christian	Chirurgie digestive
Dumontet	Charles	Hématologie ; transfusion
Durieu	Isabelle	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie
Edery	Charles Patrick	Génétique
Fauvel	Jean-Pierre	Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
Guenot	Marc	Neurochirurgie
Gueyffier	François	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
Guibaud	Laurent	Radiologie et imagerie médicale
Herzberg	Guillaume	Chirurgie orthopédique et traumatologique
Honnorat	Jérôme	Neurologie
Kodjikian	Laurent	Ophtalmologie
Krolak Salmon	Pierre	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie
Lachaux	Alain	Pédiatrie
Lina	Bruno	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Mabrut	Jean-Yves	Chirurgie générale
Mertens	Patrick	Anatomie
Mion	François	Physiologie
Morelon	Emmanuel	Néphrologie
Mure	Pierre-Yves	Chirurgie infantile
Négrier	Claude	Hématologie ; transfusion
Négrier	Marie-Sylvie	Cancérologie ; radiothérapie
Nicolino	Marc	Pédiatrie
Picot	Stéphane	Parasitologie et mycologie
Roy	Pascal	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
Ruffion	Alain	Urologie
Ryvlín	Philippe	Neurologie

Schaeffer	Laurent	Biologie cellulaire
Scheiber	Christian	Biophysique et médecine nucléaire
Schott-Pethelaz	Anne-Marie	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Tilikete	Caroline	Physiologie
Truy	Eric	Oto-rhino-laryngologie
Turjman	Francis	Radiologie et imagerie médicale
Vallée	Bernard	Anatomie
Vanhems	Philippe	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Vukusic	Sandra	Neurologie

**Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers  
Seconde Classe**

Allaouchiche	Bernard	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Argaud	Laurent	Réanimation ; médecine d'urgence
Aubrun	Frédéric	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Badet	Lionel	Urologie
Bessereau	Jean-Louis	Biologie cellulaire
Boussel	Loïc	Radiologie et imagerie médicale
Calender	Alain	Génétique
Chapurlat	Roland	Rhumatologie
Charbotel	Barbara	Médecine et santé au travail
Chêne	Gautier	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Cotton	François	Radiologie et imagerie médicale
Dargaud	Yesim	Hématologie ; transfusion
Dubernard	Gil	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Ducray	François	Neurologie
Dumortier	Jérôme	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Fanton	Laurent	Médecine légale
Faure	Michel	Dermato-vénéréologie
Fellahi	Jean-Luc	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Ferry	Tristan	Maladie infectieuses ; maladies tropicales
Fourneret	Pierre	Pédopsychiatrie ; addictologie
Gillet	Yves	Pédiatrie
Girard	Nicolas	Pneumologie
Gleizal	Arnaud	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
Guyen	Olivier	Chirurgie orthopédique et traumatologique
Henaine	Roland	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Hot	Arnaud	Médecine interne
Huissoud	Cyril	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Jacquin-Courtois	Sophie	Médecine physique et de réadaptation
Janier	Marc	Biophysique et médecine nucléaire
Javouhey	Etienne	Pédiatrie
Juillard	Laurent	Néphrologie
Jullien	Denis	Dermato-vénéréologie
Lejeune	Hervé	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
Merle	Philippe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Michel	Philippe	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Monneuse	Olivier	Chirurgie générale
Nataf	Serge	Cytologie et histologie
Peretti	Noël	Nutrition
Pignat	Jean-Christian	Oto-rhino-laryngologie
Poncet	Gilles	Chirurgie générale
Raverot	Gérald	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale

Ray-Coquard	Isabelle	Cancérologie ; radiothérapie
Richard	Jean-Christophe	Réanimation ; médecine d'urgence
Rossetti	Yves	Physiologie
Rouvière	Olivier	Radiologie et imagerie médicale
Saoud	Mohamed	Psychiatrie d'adultes
Souquet	Jean-Christophe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Thaumat	Olivier	Néphrologie
Thibault	Hélène	Physiologie
Wattel	Eric	Hématologie ; transfusion

#### **Professeur des Universités - Médecine Générale**

Letrilliart	Laurent
Moreau	Alain

#### **Professeurs associés de Médecine Générale**

Flori	Marie
Lainé	Xavier
Zerbib	Yves

#### **Professeurs émérites**

Baverel	Gabriel	Physiologie
Bozio	André	Cardiologie
Chayvialle	Jean-Alain	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Daligand	Liliane	Médecine légale et droit de la santé
Descotes	Jacques	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie
Droz	Jean-Pierre	Cancérologie ; radiothérapie
Floret	Daniel	Pédiatrie
Gharib	Claude	Physiologie
Neidhardt	Jean-Pierre	Anatomie
Petit	Paul	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Sindou	Marc	Neurochirurgie
Touraine	Jean-Louis	Néphrologie
Trepo	Christian	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Trouillas	Jacqueline	Cytologie et histologie
Viale	Jean-Paul	Réanimation ; médecine d'urgence

#### **Maîtres de Conférence – Praticiens Hospitaliers Hors classe**

Benchaiïb	Mehdi	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
Bringuier	Pierre-Paul	Cytologie et histologie
Dubourg	Laurence	Physiologie
Germain	Michèle	Physiologie
Jarraud	Sophie	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Jouvet	Anne	Anatomie et cytologie pathologiques
Le Bars	Didier	Biophysique et médecine nucléaire

Normand	Jean-Claude	Médecine et santé au travail
Persat	Florence	Parasitologie et mycologie
Pharaboz-Joly	Marie-Odile	Biochimie et biologie moléculaire
Piaton	Eric	Cytologie et histologie
Rigal	Dominique	Hématologie ; transfusion
Sappey-Marinier	Dominique	Biophysique et médecine nucléaire
Streichenberger	Nathalie	Anatomie et cytologie pathologiques
Timour-Chah	Quadiri	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
Voiglio	Eric	Anatomie

### Maîtres de Conférence – Praticiens Hospitaliers

#### Première classe

Ader	Florence	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
Barnoud	Raphaëlle	Anatomie et cytologie pathologiques
Bontemps	Laurence	Biophysique et médecine nucléaire
Chalabreysse	Lara	Anatomie et cytologie pathologiques
Charrière	Sybil	Nutrition
Collardeau Frachon	Sophie	Anatomie et cytologie pathologiques
Cozon	Grégoire	Immunologie
Escuret	Vanessa	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Hervieu	Valérie	Anatomie et cytologie pathologiques
Kolopp-Sarda	Marie Nathalie	Immunologie
Lesca	Gaëtan	Génétique
Lukaszewicz	Anne-Claire	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Maucort Boulch	Delphine	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
Meyronet	David	Anatomie et cytologie pathologiques
Pina-Jomir	Géraldine	Biophysique et médecine nucléaire
Plotton	Ingrid	Biochimie et biologie moléculaire
Rabilloud	Muriel	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
Ritter	Jacques	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Roman	Sabine	Physiologie
Tardy Guidollet	Véronique	Biochimie et biologie moléculaire
Tristan	Anne	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Vlaeminck-Guillem	Virginie	Biochimie et biologie moléculaire

### Maîtres de Conférences – Praticiens Hospitaliers

#### Seconde classe

Casalegno	Jean-Sébastien	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Confavreux	Cyrille	Rhumatologie
Curie	Aurore	Pédiatrie
Duclos	Antoine	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Phan	Alice	Dermato-vénéréologie
Rheims	Sylvain	Neurologie
Rimmele	Thomas	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Schluth-Bolard	Caroline	Génétique
Simonet	Thomas	Biologie cellulaire

Vasiljevic  
Venet

Alexandre  
Fabienne

Anatomie et cytologie pathologiques  
Immunologie

**Maîtres de Conférences associés de Médecine Générale**

Farge  
Figon

Thierry  
Sophie

# Sommaire

<b>1. Introduction</b>	<b>1</b>
<b>1.1. Rappels concernant la trisomie 21</b>	<b>1</b>
<b>1.2. Concept de qualité de vie et évaluation</b>	<b>4</b>
<b>1.3. Qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21</b>	<b>7</b>
<b>2. Matériel et Méthodes</b>	<b>10</b>
<b>2.1. Type d'étude et population étudiée</b>	<b>10</b>
2.1.1. Critères d'inclusion	10
2.1.2. Recrutement	10
2.1.3. Population de comparaison	11
<b>2.2. Questionnaires</b>	<b>12</b>
2.2.1. Questionnaire destiné aux enfants	12
2.2.2. Questionnaire parental	15
2.2.3. Variables indépendantes	17
2.2.4. Expression spontanée	18
<b>2.3. Exploitation des données</b>	<b>18</b>
<b>2.4. Aspects Ethiques</b>	<b>21</b>
<b>3. Résultats</b>	<b>22</b>
<b>3.1. Résultats généraux</b>	<b>22</b>
<b>3.2. Caractéristiques de la population étudiée.</b>	<b>22</b>
<b>3.3. Caractéristiques des populations témoins</b>	<b>25</b>
<b>3.4. Résultats du questionnaire AUQUEI</b>	<b>25</b>
3.4.1. Questions ouvertes	25
3.4.2. Questions fermées	27
3.4.2.1. Résultats par domaines	27
3.4.2.2. Comparaison des domaines en fonction des différents groupes	27
3.4.2.3. Résultats item par item et comparaison des groupes par item	29
3.4.2.4. Influence des variables indépendantes	33
<b>3.5. Résultats du questionnaire PQVS</b>	<b>33</b>
3.5.1. Qualité de vie des enfants évaluée par les parents	33
3.5.1.1. Résultats par domaines et comparaison auto/hétéro-évaluation	33
3.5.1.2. Résultats de l'évaluation parentale item par item, et comparaison auto/hétéro-évaluation	35
3.5.1.3. Comparaison aux parents d'enfants transplantés hépatiques	36
3.5.2. Qualité de vie des parents	37
3.5.3. Questions relatives à l'humeur de l'enfant	39
3.5.4. Questions relatives à l'avenir et à l'impact de la pathologie	39

<b>3.6. Résultats provenant des notes personnelles</b>	<b>45</b>
<b>4. Discussion</b>	<b>47</b>
<b>4.1. Biais et difficultés</b>	<b>47</b>
4.1.1. Recrutement	47
4.1.2. Difficultés rencontrées lors du déroulement des entretiens	48
4.1.3. Difficultés rencontrées et réponses inattendues lors de la passation du questionnaire AUQUEI	50
<b>4.2. Points remarquables concernant les résultats</b>	<b>52</b>
4.2.1. Ce que nous disent les enfants	52
4.2.1.1. Qualité de vie globale	52
4.2.1.2. Des scores remarquables pour certains domaines	53
4.2.2. Ce que nous disent les parents, et comparaison avec les réponses des enfants	57
<b>4.3. Importance et insuffisance de l'information donnée aux futurs ou nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21</b>	<b>60</b>
<b>4.4. Nécessité de donner la parole aux personnes porteuses de trisomie 21 dès l'âge pédiatrique, pour permettre un mouvement de la société ?</b>	<b>62</b>
<b>5. Conclusion</b>	<b>65</b>
<b>Bibliographie</b>	<b>68</b>
<b>Annexes</b>	<b>72</b>
<b>Annexe 1 : Courrier de présentation du projet aux médecins et associations</b>	<b>72</b>
<b>Annexe 2 : Lettre aux parents</b>	<b>75</b>
<b>Annexe 3 : Questionnaires AUQUEI pour primaires et maternelles</b>	<b>77</b>
<b>Annexe 4 Questionnaire parental PQVS</b>	<b>100</b>
<b>Annexe 5 : Questions annexes :</b>	<b>104</b>

## 1. Introduction

### 1.1. Rappels concernant la trisomie 21

La trisomie 21, liée à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire, est la première cause de déficience intellectuelle d'origine génétique. Il s'agit également de la plus fréquente des anomalies chromosomiques (1).

En France, la fréquence de la trisomie 21 est de l'ordre de 1/1500 naissances, mais on estime qu'en l'absence de dépistage prénatal systématique, la fréquence se stabiliserait autour de 1/700 à 800 naissances quelle que soit l'ethnie, voire 1/500 naissances étant donné l'âge plus tardif des grossesses (1).

Il naît aujourd'hui en France 1 à 2 bébés porteurs de trisomie 21 chaque jour (500 en 2014, rapport de l'Agence de la biomédecine).

Le seul facteur de risque reconnu est l'âge maternel au moment de la conception, cependant 70 % des enfants trisomiques naissent de mères âgées de moins de 38 ans (1).

Il existe actuellement en France une politique de dépistage de la trisomie 21 systématiquement proposé aux femmes enceintes. Depuis janvier 2010, ce dépistage a recours de façon préférentielle au dosage de marqueurs sériques maternels du premier trimestre (entre 11 Semaines d'Aménorrhée (SA) et 13 SA+ 10 jours), ou du deuxième trimestre (entre 14 SA et 17 SA+6 jours). Ces dosages, associés à la mesure de la clarté nucale fœtale lors de l'échographie du premier trimestre de grossesse réalisée autour de 12 SA, permettent le calcul d'un risque de trisomie 21. En cas de risque supérieur à 1/250, la femme est considérée comme appartenant à un groupe « à risque » et la réalisation d'un caryotype fœtal en vue d'établir un diagnostic est proposé.

En France, cette politique permet de dépister environ 85 % des fœtus porteurs de trisomie 21. Il existe donc, par définition dans un dépistage, des faux positifs et des faux négatifs.

La réalisation d'un caryotype fœtal peut également être proposée lorsque la surveillance échographique met en évidence une malformation pouvant être liée à une trisomie 21.

Pour réaliser ce caryotype, un geste invasif : amniocentèse ou choriocentèse est nécessaire. Ces gestes induisent un risque de perte fœtale évalué entre 0,5 et 1 % (1,2).

En cas de diagnostic de trisomie 21, le couple a le choix de demander d'interrompre ou non la grossesse (Interruption Médicale de Grossesse : IMG). En France, lorsque une trisomie 21 est diagnostiquée, une grande majorité des couples vont jusqu'à l'IMG (entre 90 et 97 %), alors qu'il existe des différences avec d'autres pays où les couples décident dans une plus grande proportion de poursuivre la grossesse (1,3).

En période néonatale, le diagnostic clinique est généralement posé sur l'association d'une hypotonie, d'une dysmorphie faciale évocatrice, voire d'une cardiopathie.

Il n'existe pas de signe clinique pathognomonique du diagnostic. Le seul moyen d'affirmer le diagnostic est la réalisation, après accords des parents, du caryotype de l'enfant, qui permet également de connaître le type cytogénétique de la trisomie.

Les enfants porteurs de trisomie 21 ont plus fréquemment des malformations ou des complications médicales. Néanmoins, il est important de souligner qu'il existe une variabilité d'expression importante.

Concernant les malformations les plus fréquentes, on peut citer :

- les malformations cardiaques, majoritaires, avec des cardiopathies à type de canal atrioventriculaire, des communications interventriculaires, des communications interauriculaires, une persistance du canal artériel, une tétralogie de Fallot ou encore des valvulopathies.

- les malformations digestives, majoritairement représentées par les atrésies digestives (œsophagiennes, duodénales, anorectales).

- des malformations squelettiques et urinaires se retrouvent également avec une fréquence plus importante que dans la population générale.

Les enfants porteurs de trisomie 21 sont également exposés à de nombreuses pathologies et complications, parmi lesquelles des pathologies dysimmunitaires et endocriniennes, des troubles de la croissance, des pathologies digestives (RGO), des atteintes orthopédiques, dermatologiques, bucco-dentaires, des déficits immunitaires à l'origine d'une plus grande susceptibilité aux infections (notamment pulmonaires et Oto-Rhino-Laryngologiques (ORL)),

des pathologies hématologiques parfois sévères avec risque accru de leucémie aigue myélocytaire, des pathologies néoplasiques avec augmentation du risque de développer des tumeurs germinales et lymphomes.

Ces enfants peuvent également présenter des pathologies neurologiques (avec risque accru de développement d'une épilepsie, en particulier un syndrome de West), ainsi que des atteintes neurosensorielles pouvant grever le pronostic fonctionnel et gêner de manière considérable les acquisitions de l'enfant, qu'il s'agisse de troubles visuels liés aux pathologies ophtalmologiques, ou d'une hypoacousie (souvent liée au développement d'otites séromuqueuses).

Les troubles du comportement ne sont pas beaucoup plus fréquents que dans la population générale, et le sont moins que dans le cadre d'une déficience intellectuelle de cause différente.

Concernant le retard psychomoteur, celui-ci est constant mais l'intensité est très variable d'un patient à l'autre. Les enfants trisomiques 21 sont porteurs d'une déficience intellectuelle généralement modérée, le Quotient Intellectuel des sujets suivant une courbe de Gauss mais avec une moyenne décalé vers 50.

Le retard de langage est souvent important. Plusieurs études ont pu mettre en évidence un profil particulier de troubles du langage (4). Le versant expressif se révèle particulièrement déficitaire, et les patients porteurs de trisomie 21 montrent des difficultés dans le domaine de la mémoire verbale à court terme. Les troubles orofaciaux gênant l'élocution et les déficits sensoriels peuvent aggraver les troubles de la communication verbale. Les études tendent également à montrer que les problématiques de langage chez les personnes trisomiques ne seraient pas seulement dues à l'atteinte cognitive et au décalage des acquisitions (5,6). Cependant les capacités de compréhensions sont souvent bien meilleures que les capacités d'expression, et les personnes porteuses d'une trisomie 21 montrent même de bonnes capacités dans certains domaines, notamment en compréhension de vocabulaire (6).

Il est estimé qu'environ la moitié des personnes trisomiques accèdent à la lecture et à l'écriture (1).

Il est également important de noter que les patients porteurs d'une trisomie 21, du fait des difficultés d'expression mais également de particularités de perception, vont être en difficulté lorsque il s'agit d'exprimer un mal-être, ce qui devrait conduire à une attitude d'autant plus attentive de la part de l'entourage socio-familial et médical.

Plusieurs études ont montré que la qualité de prise en charge précoce de l'enfant et de la famille dans laquelle il évolue tend manifestement à diminuer le retard; le rôle de la famille étant également central dans l'initiation et le maintien des activités sociales de l'enfant (1,7).

Une prise en charge multidisciplinaire médicale et éducative tout au long de la vie permet d'améliorer les compétences des enfants et adultes et de parvenir pour certains à une autonomie satisfaisante. L'environnement socio-familial et la qualité de la prise en charge d'enfants porteurs de trisomie 21 ont une influence importante sur les progrès dont ils sont capables.

## **1.2. Concept de qualité de vie et évaluation**

On estime que le concept de qualité de vie (QDV) se répand peu à peu après la seconde guerre mondiale (8).

Au cours des décennies précédentes, et plus particulièrement à partir des années 1980, l'évaluation de la qualité de vie a pris une importance croissante, servant de variable non négligeable permettant d'évaluer et d'adapter les politiques de prise en charge, que cela soit sur le plan médical, paramédical, social et scolaire (9).

Le concept de qualité de vie globale est complexe et il n'existe pas de consensus concernant la manière de l'évaluer.

L'Organisation Mondiale de la Santé définit la qualité de vie comme « la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lequel il vit et en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. C'est un concept très large, influencé de manière complexe par la santé physique du sujet, son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales ainsi que sa relation aux éléments essentiels de son environnement » (10).

On peut envisager qu'il existe une sorte de «base» de qualité de vie humaine, sorte de concept multidimensionnel regroupant des domaines principaux généralement identifiés comme les conditions matérielles, l'état de santé physique et les possibilités fonctionnelles, les interactions sociales et le bien-être émotionnel (11).

Mais au-delà de ces tentatives de définition universelle, on imagine facilement que chaque individu a son propre concept de qualité de vie, dépendant de son style de vie, des expériences passées, de ses ambitions et espoirs pour le futur.

Il est également possible de considérer le concept de qualité de vie sous ses aspects objectifs (ce qu'un individu est capable de faire, son état de santé, ses capacités fonctionnelles). La qualité de vie subjective d'un individu pourrait être décrite comme le ressenti de ces aspects objectifs au sein de sa propre existence (12).

Ainsi l'appréciation de la qualité de vie peut varier de manière importante chez des personnes ayant des conditions de santé similaires.

La qualité de vie n'est pas uniquement liée à la santé, comme le souligne A. Dazord en 2002 (13). La qualité de vie subjective a plusieurs dimensions et comprend divers domaines, impliquant ce que le sujet vit sur les plans physique, psychique, social, relationnel, spirituel, professionnel, matériel...

L'attention portée à l'évaluation de la qualité de vie chez l'enfant au cours des dernières décennies (dont témoigne un nombre plus important d'études comparé aux décennies précédentes) amène à la nécessité de considérer l'enfant dans sa globalité et non uniquement des critères cliniques quand il s'agit d'évaluer l'efficacité d'un traitement ou d'un programme de soins.

Se préoccuper de la qualité de vie de l'enfant ne revient plus à envisager uniquement les contraintes liées à sa santé ou à ses conditions de vie, mais à s'interroger sur son bien-être. Les premières revues de la littérature à ce sujet ont pu montrer que la qualité de vie de l'enfant était souvent abordée sous un angle objectif, « fonctionnel » et non de manière multidimensionnelle (14). Par la suite, d'autres outils d'évaluation ont vu le jour, permettant d'approcher une estimation plus globale de la qualité de vie chez l'enfant.

Par ailleurs, la qualité de vie des proches, de la famille, des parents de patients semble être un concept pris en compte de manière croissante dans le cadre de la recherche, notamment en ce qui concerne les études portant sur les troubles du développement (15–18).

Comme évoqué précédemment, mesurer la qualité de vie est un exercice difficile. Il n'existe pas de consensus à ce sujet, notamment pour l'estimation de la qualité de vie globale et la

qualité de vie liée à la santé chez l'enfant (19) et il existe de nombreux supports d'évaluation, dont aucun pour le moment ne peut être défini comme « gold-standard » (20).

Outre les difficultés directement liées au concept multidimensionnel de la qualité de vie (quels domaines évaluer ?), aux aspects culturels devant également être pris en compte, l'évaluation de la qualité de vie chez l'enfant expose à des difficultés supplémentaires. Cette estimation a même été définie comme un défi (21). En effet la compréhension des questions, la compréhension de leur propre pathologie, la perception du temps, la labilité émotionnelle des enfants sont autant de facteurs pouvant influencer l'évaluation de leur qualité de vie.

Du fait des difficultés d'évaluation chez les enfants, l'hétéro évaluation de la qualité de vie des enfants par leurs proches a souvent été utilisée, qu'il s'agisse de la famille ou de soignants en charge de l'enfant.

L'auto-évaluation de la qualité de vie chez l'enfant peut s'avérer difficile, du fait de la compréhension et de l'opinion de l'enfant vis-à-vis d'une pathologie, de l'interprétation différente des questions d'un outil d'évaluation. La capacité à utiliser un outil d'évaluation dépend également de l'âge de l'enfant et de son développement cognitif.

Les recherches concernant la qualité de vie subjective des enfants sont donc plus rares.

Néanmoins, l'auto-évaluation de la qualité de vie de l'enfant devrait être obtenue autant que possible et au mieux en complément de l'évaluation parentale. En effet, plusieurs études mettent en évidence des différences entre auto et hétéro-évaluation, les résultats pouvant également varier selon les questionnaires utilisés. Ainsi, des études ont pu mettre en évidence le fait que certains parents surestiment l'impact de la pathologie sur leurs enfants (22).

D'autres travaux ont pu montrer que les parents pouvaient être influencés par leur propre santé, leurs espoirs concernant leur enfant, la façon dont ils perçoivent la pathologie de leur enfant, les éventuelles comparaisons effectuées avec d'autres enfants de leur entourage (23). Les parents peuvent également sous-estimer la qualité de vie de leurs enfants s'ils sont eux-mêmes stressés (24).

Par ailleurs, la qualité de vie de l'enfant n'est pas forcément liée à ce que l'enfant est capable de faire ni forcément aux conséquences éventuelles de leur pathologie pour leur famille, d'où l'intérêt d'une évaluation indépendante de leur propre qualité de vie.

Ces différentes considérations montrent l'intérêt que peut avoir l'association d'une auto et d'une hétéro évaluation de la qualité de vie, mais également la co-évaluation du bien-être parental (25).

L'étude menée ici s'attache à une auto et hétéro-évaluation de la qualité de vie d'enfants porteurs de trisomie 21 âgé entre 6 et 12 ans, couplée à une évaluation de la qualité de vie des parents.

### **1.3. Qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21**

Considérant le thème des enfants porteurs de trisomie 21, il n'existe que peu d'études concernant leur qualité de vie.

D'une manière plus générale, il n'existe que peu de travaux évaluant la qualité de vie subjective chez des enfants porteurs de déficience intellectuelle (11).

Une étude néerlandaise de 2011 (26) s'est intéressée à la qualité de vie des enfants trisomiques 21 âgés de 8 ans, mais il semble que la littérature ne soit pas beaucoup plus exhaustive à ce sujet, concernant cette tranche d'âge.

Comme évoqué précédemment, il naît environ 2 enfants porteurs de trisomie 21 chaque jour en France.

Ces enfants voient le jour, soit parce qu'ils n'ont pas été dépistés auparavant (un fœtus porteur de trisomie 21 peut avoir une nuque fine au premier trimestre, des marqueurs sériques non augmentés et une absence de malformation) soit par choix parental de refus de dépistage, soit par choix parental de poursuivre la grossesse malgré un diagnostic de trisomie 21 en cours de grossesse.

Quelques études se sont penchées sur l'information concernant la trisomie 21 donnée aux couples au cours de la grossesse, et l'impact décisionnel que cette information pouvait avoir. Une étude menée en Suède en 2015 (3) a montré qu'une grande proportion de couples ayant recours au test de dépistage combinant la mesure de la clarté nucale et le dosage de marqueurs sériques avaient reçu une information qu'ils jugeaient insuffisante concernant la trisomie 21, mais également relative au test en lui-même. Quand un diagnostic prénatal de trisomie 21 est

effectué, de multiples facteurs influencent les décisions prises par les femmes enceintes quant à l'éventualité d'une IMG, dont des facteurs démographiques et psycho-sociaux, mais également la perception de la qualité de vie de ces enfants porteurs de trisomie 21 (27). D'où l'importance de disposer d'une information concernant la qualité de vie globale de ces enfants et non des seules atteintes organiques possibles, ni de la qualité de vie uniquement liée à la santé.

Une étude avait été menée dans le but de pouvoir donner une information aux futurs ou nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21, en apportant une vision globale de leur qualité de vie et évoquant des concepts tels que leurs rêves et espoirs, et l'amour porté à leurs proches (12). Cette étude avait cependant été menée chez des enfants à partir de 12 ans, ainsi que chez des adultes.

Que peuvent, des enfants plus jeunes porteurs de trisomie 21, raconter de leur qualité de vie ?

Rappelons que la convention des Nations Unies relative aux Droits de l'Enfant, ainsi que la convention des Nations Unies relative aux Personnes Handicapées insistent sur le droit de l'enfant à exprimer son point de vue, ainsi que sur la nécessaire prise en compte de son avis pour tout ce qui le concerne (28,29).

A une époque où le dépistage anténatal est le plus souvent la règle mais où de nombreux enfants trisomiques voient le jour chaque année, il pourrait s'avérer intéressant d'obtenir une auto-évaluation de la qualité de vie de ces patients d'âge pédiatrique afin de pouvoir mieux adapter les politiques de prise en charge pluridisciplinaire de ces enfants, et promouvoir leur place dans la société.

Dans le cadre d'une prise en charge globale de l'enfant et de ses proches, et à une époque où la santé n'est plus le seul critère considéré lorsqu'il s'agit d'améliorer cette prise en charge, l'évaluation de la qualité de vie subjective de l'enfant prend toute sa place.

Cette étude vise à estimer la qualité de vie globale des enfants de 6 à 12 ans porteurs de trisomie 21 dans la région Rhône-Alpes, comparativement à une population d'enfants sains et d'enfants porteurs d'une pathologie chronique, à l'aide du questionnaire AUQUEI (Auto-Questionnaire Enfant Imagé), Elle vise également, à évaluer la faisabilité de l'auto-questionnaire choisi pour cette estimation, chez la population d'enfants concernée.

Un des objectifs secondaires de l'étude est également de tendre à une information plus globale destinée aux futurs ou nouveaux parents d'enfants trisomiques.

Par ailleurs, cette auto-évaluation est couplée à une hétéro-évaluation parentale, ainsi qu'une évaluation de la qualité de vie des parents, et recherche l'existence de différences entre auto et hétéro-évaluation.

## **2. Matériel et Méthodes**

### **2.1. Type d'étude et population étudiée**

Il s'agit d'une étude transversale descriptive, l'évaluation se déroulant de manière prospective entre le 15 avril 2015 et le 15 octobre 2015.

#### **2.1.1. Critères d'inclusion**

Les patients composant la population cible de l'étude devaient tous avoir un diagnostic de trisomie 21 confirmé par caryotype et être âgés de 6 ans révolus à 12 ans inclus

Les critères de choix de cette tranche d'âge étaient :

- l'accessibilité à une auto-évaluation.
- une évaluation à distance du diagnostic de trisomie 21
- la correspondance avec la population cible du questionnaire choisi.

Ces enfants devaient résider dans la région Rhône-Alpes.

#### **2.1.2. Recrutement**

Le recrutement des patients a été réalisé par l'intermédiaire des centres hospitaliers de Lyon, Saint Etienne et Grenoble, ainsi que via des associations de familles d'enfants porteurs de trisomie 21.

Un courrier de présentation du projet (annexe1) ainsi qu'une lettre aux parents (annexe2) ont été envoyés aux praticiens hospitaliers assurant une consultation auprès d'enfants trisomiques au sein des centres hospitaliers de Lyon , Grenoble et Saint Etienne, ainsi qu'aux présidents des associations Trisomie 21 Rhône, Trisomie 21 Loire, Reflet 21, Association de Recherche

et d'Insertion Sociale des Trisomiques (ARIST) à Grenoble et l'AFIPaeim (Association Familiale de l'Isère pour Enfants et Adultes handicapés intellectuels).

Ces destinataires ont relayé l'information en transmettant les courriers destinés aux parents d'enfants porteurs de trisomie 21 ainsi qu'un courrier d'accompagnement démontrant l'adhésion au projet.

Les familles souhaitant participer étaient invitées à me contacter directement par mail ou à contacter le secrétariat du centre hospitalier ou de l'association.

### **2.1.3. Population de comparaison**

Les résultats ont été établis comparativement à une population de 421 enfants considérés en bonne santé précédemment évalués par le questionnaire utilisé (30).

Les données disponibles pour cette population d'enfants se composaient des moyennes par item du questionnaire, nous ne disposons pas des réponses individuelles des enfants.

Il est à noter que la dernière question du questionnaire destiné aux enfants (« dis comment tu es lorsque tu réponds à ces questions ») n'était pas posée aux enfants non porteurs de pathologie.

Nous avons également comparé les résultats des enfants de l'étude à une population de patients transplantés hépatiques chez qui le même questionnaire avait été administré au cours d'une étude publiée en 2012 (31).

Dans cette étude, la population parentale n'est pas comparée à une population de parents d'enfants considérés comme en bonne santé.

## 2.2. Questionnaires

### 2.2.1. Questionnaire destiné aux enfants

Le questionnaire utilisé est le questionnaire AUQUEI (Auto-évaluation de la Qualité de Vie Imagé), questionnaire français élaboré à Lyon (14) ayant pour but une estimation de la qualité de vie globale (annexe 3).

Cet outil permet d'appréhender plusieurs domaines de la vie quotidienne, et demande à l'enfant d'exprimer son degré de satisfaction par rapport à ces différents domaines, les paliers de satisfaction étant exprimés à l'aide d'images (visage d'enfant exprimant différentes émotions) (annexe 3).

Sept principaux domaines de la vie quotidienne sont abordés regroupant la famille, la santé, la scolarité, les loisirs, fonctions, l'autonomie et l'estime de soi.

Le questionnaire comporte deux parties. La première partie se compose de questions ouvertes (demandant à l'enfant d'indiquer dans quelles circonstances il ressemble au visage de l'enfant dessiné) permettant de voir si les différents niveaux de réponses sont bien compris. Ces questions ouvertes servent donc d'« étalonnage » mais servent aussi à explorer les domaines de satisfaction ou d'insatisfaction spontanément abordés par les enfants. La deuxième partie se compose de plusieurs questions fermées portant sur différents domaines de la vie de l'enfant (l'enfant devant indiquer le visage lui correspondant en réponse aux différentes questions).

La cotation des items s'étend de 0 à 3 en fonction des visages choisis. (0 : visage qui pleure : pas content du tout ; 1 : visage faisant la moue : pas content ; 2 : visage souriant : content ; 3 : visage riant : très content) (annexe 3).

Il existe deux versions de ce questionnaire, différant peu l'une de l'autre. La première est destinée aux enfants d'âge « primaire » (également nommée AUQUEI Soleil), la deuxième s'adresse aux enfants d'âge maternelle (également appelée AUQUEI Oursons). Les items correspondant aux questions fermées sont au nombre de 26 pour la version maternelle, 31 pour la version primaire. Les questions n'étant pas présentes dans la version maternelle concernent la récréation, les notes, les devoirs, le sport, le fait d'être loin de sa famille.

Dans cette étude, la version maternelle a été proposée aux enfants encore scolarisés en classe de maternelle ou lorsque les activités pratiquées en terme de scolarité de l'enfant se rapprochaient plus des activités de classe de maternelle.

Le choix de ce questionnaire AUQUEI repose sur plusieurs critères.

Tout d'abord, il s'agit d'un auto questionnaire multidimensionnel et générique, élaboré en langue française, associant des mesures quantitatives et qualitatives et permettant d'évaluer les composantes physique, psychologique et sociale de la qualité de vie, ainsi que plusieurs domaines de la vie de l'enfant (estime de soi, autonomie, fonctions famille, loisirs, scolarité, santé).

Une échelle d'évaluation est dite générique dans la mesure où celle-ci s'intéresse à tous les aspects de la qualité de vie sans cibler une population atteinte d'un seul type de pathologie. Une échelle générique peut donc être utilisée pour des personnes porteuses de pathologies différentes, et permet d'effectuer des comparaisons avec une population dite « saine ».

Le caractère multidimensionnel d'un questionnaire est défini par la prise en compte de multiples aspects de la vie. Chaque domaine évoqué précédemment est exploré à l'aide de plusieurs questions. Ces questions permettent également d'explorer des aspects physiques, psychologiques et sociaux de la vie quotidienne.

L'objectif principal de l'étude étant d'obtenir une évaluation de la qualité de vie subjective des enfants, c'est-à-dire l'expérience intérieure qu'a chaque enfant de sa propre qualité de vie. Il était donc nécessaire d'obtenir une auto-évaluation. Le questionnaire AUQUEI nous semblait le plus adapté. En effet, prenons l'exemple de l'utilisation des questions ouvertes au cours de la préparation du questionnaire. Celles-ci ont servi à compléter l'outil d'évaluation, en ajoutant des questions prenant en compte les thèmes les plus fréquemment abordés, spontanément, par les enfants. On imagine qu'un outil d'évaluation émanant en partie de l'enfant permettra une appréciation plus fidèle de son ressenti au cours des différents thèmes abordés.

Le questionnaire AUQUEI possède des qualités psychométriques satisfaisantes.

Lorsque l'on considère les qualités psychométriques dont doit faire preuve un questionnaire d'évaluation de la qualité de vie (20), on note que le questionnaire AUQUEI remplit les critères d'un bon outil d'évaluation, avec des propriétés psychométriques tout à fait

satisfaisantes, qu'il s'agisse de la fidélité, de la validité, ou de la reproductibilité. L'acceptabilité est également très bonne (14).

Une étude publiée en 2000 par les mêmes auteurs a par ailleurs confirmé les propriétés psychométriques du questionnaire, et a participé à une nouvelle validation de celui-ci en le soumettant à une nouvelle cohorte de patients français et espagnols. Cette étude avait également permis de confirmer son caractère discriminant et de mettre en évidence l'influence importante de l'état de santé de l'enfant ainsi que son origine géographique (32).

Le questionnaire AUQUEI présente en outre plusieurs caractéristiques intéressantes. L'échelle peut être considérée comme une type-Likert-scale visuelle. Une échelle de type Likert (du nom du psychologue l'ayant élaborée) est une échelle de jugement permettant de nuancer une réponse à une question donnée, en proposant plusieurs choix de réponses possibles allant généralement d'un extrême à l'autre. Une étude réalisée auprès d'enfants a montré que les enfants préféraient ce type de questionnaire et trouvaient plus facile ce système de cotation des questions (33).

Le choix d'une échelle imagée permet de susciter l'intérêt de l'enfant, améliorer sa compréhension et obtenir des réponses plus significatives. Il a été montré que même des enfants très jeunes (dès 4 ans) étaient capables de répondre de manière fiable à ce type de questionnaire. Peu d'études se sont penchées sur l'auto-évaluation de la qualité de vie chez des enfants porteurs de déficiences intellectuelle. Cependant, certains travaux ont pu montrer que les enfants ayant une déficience intellectuelle étaient capable de donner une évaluation fiable d'aspects subjectifs de leur vie (11).

Le questionnaire AUQUEI a déjà été utilisé auprès d'une population d'enfants porteurs d'une déficience intellectuelle légère à modérée, puisque les enfants avaient été sélectionnés sur la base de leur QI évalué à l'aide d'échelles psychométriques, et avaient tous un QI entre 50 et 65 (34). Cette étude avait mis en évidence le caractère prometteur de l'échelle pour évaluer la qualité de vie de ces enfants. La diversité des questions, leur formulation, le support imagé en font un outil simple d'utilisation et l'acceptabilité auprès de ces enfants avait été jugée très satisfaisante. Cette étude avait également montré que des enfants porteurs de déficience intellectuelle étaient capables de répondre à une échelle de type Likert.

Concernant la population d'enfant visée par l'étude et compte-tenu des difficultés souvent rencontrées chez les enfants porteurs de trisomie 21 dans le domaine du langage, en particulier le versant expressif (5), ce type d'échelle d'évaluation semblait adaptée.

La présence des questions ouvertes est également un moyen de recueillir spontanément le point de vue d'enfants porteurs de déficience intellectuelle, et permettent d'aborder des points directement liés au statut de l'enfant.

Enfin, d'après une autre étude évaluant la qualité de vie chez les enfants transplantés hépatiques (31), le remplissage du questionnaire se révèle généralement assez rapide, ce qui contribue à maintenir l'attention de l'enfant durant la totalité du remplissage.

Concernant l'administration du questionnaire en pratique, celui-ci était proposé à l'enfant au cours d'un entretien d'une heure environ, avec, pour le remplissage, l'aide d'une personne neutre si l'enfant n'avait auparavant pas acquis la lecture, ou si la lecture des questions par l'enfant s'avérait trop longue. Si cette aide était nécessaire, celle-ci consistait en la lecture des questions et le remplissage des réponses en fonction des indications de l'enfant.

Les entretiens se déroulaient en présence des parents mais il leur était demandé en début d'entretien d'intervenir le moins possible au moment du remplissage afin de ne pas influencer l'enfant dans ses réponses.

Avant de débiter le remplissage du questionnaire, une explication était fournie à l'enfant quant au caractère non obligatoire de participer, et il lui était également assuré que ses réponses resteraient anonymes, et que personne ne serait en colère s'il décidait de ne pas répondre. Une brève explication était également fournie concernant l'objectif de l'étude (« pour savoir comment tu vas et comment tu te sens dans ta vie »). Il était également précisé que d'autres enfants allaient répondre (ou avaient déjà répondu) au questionnaire.

L'enfant était vivement remercié de sa participation en début et en fin d'entretien.

### **2.2.2. Questionnaire parental**

Il a été montré précédemment l'intérêt de l'association d'une auto et hétéro évaluation de la qualité de vie des enfants, ainsi que le couplage à une évaluation du bien-être parental

Le questionnaire destiné aux parents utilisé pour cette étude est le questionnaire PQVS (Profil de Qualité de Vie Subjective) complété par une évaluation de la qualité de vie de leur enfant (annexe 4).

Le PQVS est également un questionnaire multidimensionnel et générique visant à une estimation de la qualité de vie globale et non uniquement liée à la santé, et possède des qualités psychométriques satisfaisantes. Son acceptabilité est bonne et le remplissage est généralement rapide, puisque le temps de remplissage moyen est estimé à un quart d'heure. Il correspond pour ces différentes raisons à un outil efficace d'évaluation de la qualité de vie (35).

Cet outil élaboré dans les années 1980 explore quatre principaux domaines : la santé, les domaines psychoaffectif et relationnel, les conditions matérielles de vie. Ces domaines sont couverts par une série d'items (27 items principaux auxquels peuvent être ajoutés des items complémentaires).

Pour les besoins de l'étude, le questionnaire PQVS utilisé est identique à l'outil ayant servi à une étude publiée en 2012 concernant la qualité de vie chez des enfants ayant subi une transplantation hépatique (31).

Dans cette version du questionnaire, on note donc la présence d'items complémentaires. Ainsi, l'item concernant « vos relation avec vos proches » devient un double item « vos relation avec votre enfant malade » / « vos relations avec vos autres enfants non malades ». L'item relatif à « l'avenir de votre enfant » ainsi que celui évoquant « le fait d'envisager d'autres naissances dans la famille » ont également été ajoutés.

Les parents peuvent exprimer divers paliers de satisfaction vis-à-vis de différents domaines, la cotation s'étendant cette fois de -2 à +2 (-2 très insatisfait ; -1 insatisfait ; 0 indiffèrent ; +1 satisfait ; +2 très satisfait).

En complément de l'évaluation de leur propre qualité de vie, les parents étaient invités à s'exprimer concernant la qualité de vie de leur enfant (questions quasi identiques à celles du questionnaire AUQUEI, mais utilisant pour l'hétéro évaluation une échelle de -2 à +2). Quatre questions présentes au sein du questionnaire AUQUEI ne sont pas posées aux parents : il s'agit des questions concernant le degré de satisfaction de l'enfant en récréation, lorsqu'il fait du sport, lorsqu'il dort ailleurs que chez lui, et lorsqu'il répond au questionnaire.

L'outil proposé aux parents comprend deux questions initiales relatives à l'humeur de l'enfant et à certains signes généraux qu'il serait susceptible de présenter (annexe 4).

Une question s'intéresse également à la projection parentale de l'avenir.

Enfin, le retentissement de la pathologie de l'enfant sur le quotidien des parents est estimé à l'aide de 10 questions fermées, 5 paliers de réponses pouvant être choisis (-2 : nettement détérioré, -1 plutôt détérioré, 0 : pas modifié, 1 plutôt amélioré, 2 nettement amélioré).

Le questionnaire devait au mieux être rempli par les deux parents (un seul questionnaire parental par famille), au cours du même entretien que leur enfant. Lorsqu'un seul des parents était présent, il lui était demandé de répondre autant que possible en tenant compte de l'éventuelle réponse de l'autre parent.

Les parents avaient auparavant reçu une lettre d'information leur présentant l'étude; mais une courte explication leur était fournie en début d'entretien. Si nécessaire, une aide au remplissage pouvait leur être proposée (si la compréhension d'une question s'avérait difficile, ou si les modalités de remplissage n'étaient pas comprises).

Les entretiens étaient prévus au sein des établissements hospitaliers de Lyon, Saint Etienne ou Grenoble, dans les locaux d'associations de familles, au sein d'un cabinet de pédiatrie de l'ouest lyonnais, voire au domicile de l'enfant lorsque les familles rencontraient des difficultés à se déplacer sur les lieux de rendez-vous. J'ai été la seule investigatrice de ce projet à faire passer les évaluations.

### **2.2.3. Variables indépendantes**

Une liste de questions annexes était également remise aux parents, concernant certaines caractéristiques démographiques, sociales et somatiques (annexe 5).

Ces variables ont été choisies de par leur association à la qualité de vie évoquée au cours d'études précédentes (31,36).

Ainsi ont été considérés l'âge, le sexe, la situation parentale (en couple ou séparés), le nombre de frère et sœur et la place dans la fratrie, le lieu de vie de l'enfant (à domicile ou en institution), le cursus scolaire, la pratique d'activités sportives ou culturelles, l'existence

d'une hospitalisation au cours de l'année précédente, la prise de traitement quotidienne, l'existence d'un antécédent chirurgical.

#### **2.2.4. Expression spontanée**

Certaines données ont été recueillies au cours des entretiens à l'aide de notes personnelles, qu'il s'agisse des difficultés éventuelles rencontrées au cours des entretiens ou de certaines problématiques spontanément abordées par les parents lors d'un temps d'échange libre en fin d'entretien. Ces données ont été ensuite traitées en fonction de la récurrence de certains domaines évoqués et sont présentées dans la partie résultats de ce travail.

### **2.3. Exploitation des données**

Les données des questionnaires ont été analysées séparément dans un premier temps.

Afin de comparer les résultats des enfants participants à l'étude avec ceux des enfants témoins, a été émise a priori l'hypothèse que les réponses manquantes l'étaient au hasard.

Afin de pouvoir comparer les résultats des auto et hétéro-évaluations et compte tenu de la cotation différente, l'aide du service de biostatistiques des Hospices Civiles de Lyon a été demandée.

Afin de pouvoir analyser simultanément les réponses moyennes des parents et des enfants, les réponses ont été transformées dans un deuxième temps avec la méthode de normalisation quantile afin de mettre les réponses sur une même échelle. Cette normalisation quantile a permis de ramener toutes les réponses des enfants et des parents sur une échelle centrée sur zéro. Tout le travail statistique a été réalisé en lien avec le service de biostatistiques du centre hospitalo-universitaire de Lyon.

En ce qui concerne plus précisément le questionnaire AUQUEI, afin de mieux pouvoir exploiter les résultats, certaines questions légèrement différentes au sein des versions primaire

et maternelle des questionnaires ont été fusionnées dans la partie résultats. Ainsi les items « quand tu lis un livre » de la version primaire a été fusionnée avec l’item « quand tu fais un dessin » de la version maternelle, de même que « quand tu es en classe » avec « quand tu es à l’école »

Le regroupement d’items (du questionnaire AUQUEI) par domaines a été réalisé a priori, avant d’éventuels calculs de coefficient de corrélation entre les différents items. Le regroupement initial tel qu’il apparaît dans l’étude de S. Magnificat parue en 1997 (14) n’a pas été utilisé tel quel, du fait de certains items n’apparaissant pas dans cette classification. Ce découpage a été réalisé en tenant compte de celui réalisé initialement par S. Magnificat, mais également après recoupements avec l’étude parue sur la qualité de vie des enfants transplantés hépatiques (tableau 1).

**Tableau 1 Regroupement des items par domaines**

<p style="text-align: center;"><b>Famille</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Quand tu penses à ton papa</li> <li>- Quand tu penses à ta maman</li> <li>- Quand tu joues avec tes frères et sœurs</li> <li>- Maman et Papa parlent de toi</li> <li>- Quand tu es avec tes grands parents</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>Santé</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Quand tu vas chez le médecin</li> <li>- Quand tu prends des médicaments</li> <li>- Quand tu restes à l'hôpital</li> <li>- Quand tu penses à ta santé</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>Scolarité</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Quand tu es en classe /à l'école</li> <li>- Quand tu fais tes devoirs</li> <li>- Quand tu reçois tes notes</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>Loisirs</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Quand tu fais du sport</li> <li>- Quand tu es en vacances</li> <li>- Quand tu lis un livre /fais un dessin</li> <li>- Quand tu regardes la télévision</li> <li>- Quand c'est le jour de ton anniversaire</li> <li>- Quand tu es en récréation</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>Autonomie</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Quand tu joues tout seul</li> <li>- Quand tu dors ailleurs que chez toi</li> <li>- Quand tu penses à quand tu seras grand</li> <li>- Quand on te dit ce que tu dois faire</li> <li>- Quand tu es loin de ta famille</li> <li>- Le soir quand tu vas te coucher</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>Fonctions</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- A table avec ta famille</li> <li>- Quand tu bouges</li> <li>- Quand tu manges</li> <li>- Quand tu dors</li> <li>- Quand tu réponds aux questions</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>Estime de soi</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Quand tu te vois en photo</li> <li>- Quand tes copains parlent de toi</li> <li>- Quand on te demande de montrer ce que tu sais faire</li> </ul>

## **2.4. Aspects Ethiques**

Cette étude, après avis du Comité de Protection des Personnes Lyon Sud Est, n'entraîne pas dans le champ d'application de la loi du 9 août 2004, et ne nécessite pas d'accord administratif particulier avant son lancement (numéro IRB 00009118).

### **3. Résultats**

#### **3.1. Résultats généraux**

Au cours de la période d'inclusion, 17 familles se sont portées volontaires pour participer à l'étude.

Les entretiens ont eu lieu au sein d'un centre hospitalier pour 5 enfants, dans les locaux d'une association de familles ou d'un Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile (SESSAD) pour 4 enfants, au sein du cabinet de pédiatrie pour 2 enfants, à domicile pour 5 enfants, au sein des locaux de l'entreprise parentale pour 1 enfant.

L'auto-évaluation par le questionnaire AUQUEI chez les enfants a pu être menée pour 15 enfants sur 17. La version primaire du questionnaire (version Soleil) a été utilisée chez une majorité d'enfants (12 enfants sur 15).

Une aide au remplissage était nécessaire pour 14 enfants et 1 enfant a rempli totalement seul le questionnaire sans aide nécessaire.

Les parents ont tous répondu au questionnaire qui leur était proposé. Le PQVS était rempli dans la grande majorité par la mère seule (70%). 1 père a rempli le questionnaire seul (6%). Dans 4 familles, les parents ont rempli le questionnaire ensemble (24%).

La durée des entretiens a varié de 45 minutes à 2 heures en fonction des familles.

Les parents étaient, pour la grande majorité, présents dans la même pièce que leur enfant au moment du remplissage. 2 enfants ont rempli le questionnaire dans des pièces séparées.

#### **3.2. Caractéristiques de la population étudiée.**

Les enfants au moment de l'inclusion avaient tous entre 6 ans et 12 ans. Les enfants faisaient en grande majorité partie d'une famille avec fratrie, et pour la plupart (82 %), les parents vivaient ensemble. Un enfant seulement vivait en institution.

Le cursus scolaire des enfants se répartissait entre Classe pour l'Inclusion Scolaire (CLIS), cursus scolaire classique (école élémentaire ou maternelle) et Institut Médico-Educatif (IME). Il est à noter que les parents utilisaient le terme CLIS alors que l'on parle aujourd'hui d'ULIS (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire).

La pratique d'activités sportives ou culturelles concernait plus de la moitié des enfants.

Concernant les antécédents médico-chirurgicaux récents des enfants, qu'il s'agisse de la prise quotidienne de médicaments, de l'hospitalisation au cours de l'année précédente ou d'une intervention chirurgicale, ceci concernait moins de la moitié des enfants.(tableau 2)

**Tableau 2** *Caractéristiques de la population*

<b>Caractéristiques</b>	<b>n (%)</b>
Age	
6-8 ans	6 (35%)
9-12ans	11(65%)
Sexe	
féminin	7 (41%)
masculin	10 (59%)
Lieu de vie	
domicile	16 (88%)
institution	1 (12%)
Nombre de frère(s) et sœur(s)	
<2	1 (5%)
>=2	16 (95%)
Place fratrie	
benjamin	9 (53%)
autre place	8 (47%)
Cursus scolaire	
classique	3 (18%)
CLIS/ULIS	9 (53%)
IME	5 (29%)
Pratique activité sportives/culturelles	12 (70%)
Hospitalisation	4 (24%)
Prise médicaments	7(41%)
Opération	4 (24%)

### **3.3. Caractéristiques des populations témoins**

Pour la population d'enfants exempts de pathologie, il s'agit d'une population de 421 enfants sains précédemment évalués à l'aide du même questionnaire AUQUEI. Ces résultats proviennent d'une base de données ayant servi à plusieurs travaux précédents concernant la qualité de vie et nous ne disposons pas des caractéristiques détaillées de cette population.

Il est à noter que l'item 32 du questionnaire AUQUEI (« quand tu réponds à ces questions, dis comment tu es ») n'était pas proposé aux enfants de la population de référence.

Concernant la population témoin choisie, il s'agit d'un échantillon de 10 enfants transplantés hépatiques âgés entre 8 et 11,5 ans interrogés entre septembre 2010 et avril 2011 avec le même questionnaire AUQUEI pour une étude traitant de la qualité de vie des enfants à distance d'une transplantation hépatique (31). Ces données ont été obtenues directement par l'intermédiaire des auteurs de l'article publié à partir de cette étude.

### **3.4. Résultats du questionnaire AUQUEI**

#### **3.4.1. Questions ouvertes**

Sur l'ensemble des enfants répondants, 6 ont répondu à la totalité des questions ouvertes, 3 enfants ont répondu partiellement à celles-ci. Les 6 autres enfants n'ont pas répondu aux questions ouvertes.

Un seul enfant a répondu aux questions évoquant la fréquence des émotions positives et négatives (« et cela t'arrive jamais, parfois, souvent, très souvent ») (annexe 3).

Concernant les motifs d'insatisfaction ou de satisfaction, nous les classons sans distinguer les motifs de grande insatisfaction et de moins grande insatisfaction, et nous faisons de même pour les motifs de satisfaction et de grande satisfaction (tableaux 3 et 4).

**Tableau 3** *Motifs de satisfaction exprimés par les enfants lors des questions ouvertes*

<b>Motifs de satisfaction</b>	<b>n (%)</b>
Complicité avec fratrie	5 (55%)
Activités en famille	5 (55 %)
Activités de groupe/amis	3 (33%)
Musique /chant/pratique instrument	3 (33%)
Télévision/jeux sur écrans	3 (33%)
Dormir	1 (11%)
« Regarder les clowns »	1 (11%)

**Tableau 4** *Motifs d'insatisfaction exprimés par les enfants lors des questions ouvertes*

<b>Motifs d'insatisfaction notés</b>	<b>n (%)</b>
Situations de conflit (avec famille ou amis)	9 (100%)
« Travail » scolaire	3 (33%)
Contraintes de type rangement	3 (33%)
Consultation médicale	1 (11%)
Décès des grands parents	1 (11%)
Perte du doudou	1 (11%)

### **3.4.2. Questions fermées**

Considérons d'abord les résultats sans mise en œuvre de logiciels bio-statistiques.

Le score de qualité de vie globale des enfants de l'étude se situe autour de 2,17, soit peu différent de celui des enfants sains (score 2,1), et plus élevé que dans le cas des enfants transplantés hépatiques (score de 1,87).

#### **3.4.2.1. Résultats par domaines**

Si l'on se penche sur les moyennes obtenues par domaines, on note que le domaine obtenant la moyenne la plus élevée concerne les loisirs (2,46). Le domaine obtenant la moyenne la plus basse est celui de la santé (1,63). Entre ces deux valeurs extrêmes, on note en deuxième position le domaine de la scolarité (2,27), suivi des domaines de la famille et de l'autonomie (2,26), puis des fonctions (2,25), puis de l'estime de soi (2,1). On remarque que les valeurs des moyennes « Scolarité », « Famille », « Autonomie » et « Fonctions » sont très proches.

#### **3.4.2.2. Comparaison des domaines en fonction des différents groupes**

Il n'est pas possible d'effectuer une comparaison des moyennes par domaines des enfants porteurs de trisomie 21 avec celles des enfants non porteurs de pathologie, puisque nous ne disposons pas de l'ensemble des réponses des différents enfants du groupe « non porteur de pathologie ». Comme évoqué dans la partie décrivant la méthodologie de cette étude, les réponses individuelles des enfants considérés comme en bonne santé n'étaient pas disponibles, et cependant nécessaires pour le calcul des moyennes par domaines.

Si l'on compare les moyennes par domaine des enfants porteurs de trisomie 21 à celles des enfants transplantés hépatiques, on remarque que les valeurs extrêmes concernent les mêmes domaines, les loisirs en tête, et la santé en dernière position. On note que les enfants porteurs de trisomie 21 ont des moyennes plus élevées dans les deux cas, ceci étant bien plus marqué

pour le domaine de la santé (« Loisirs » : 2,46 chez les enfants porteurs de trisomie 21 contre 2,4 chez les enfants transplantés hépatiques; « Santé » :1,63 contre 1,24).

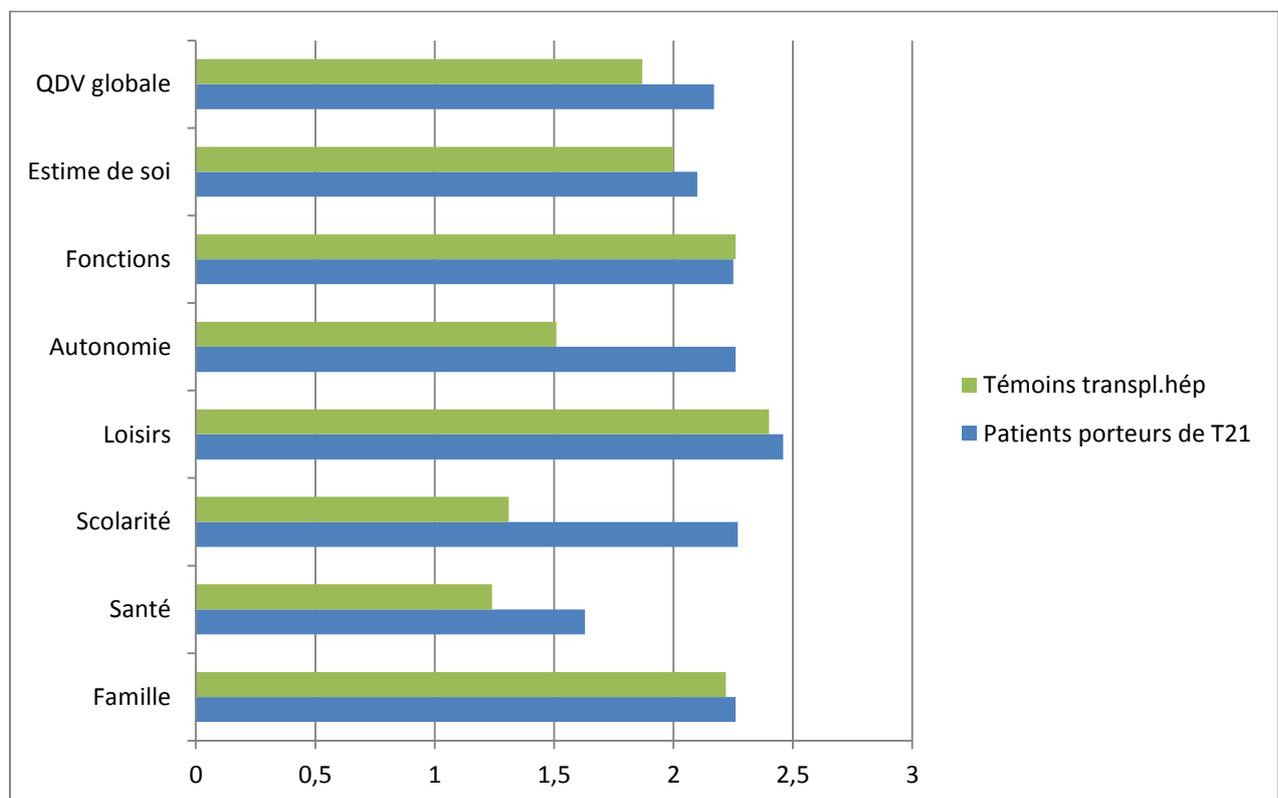
Le reste de la distribution des moyennes par domaines n'est pas la même selon les deux groupes. Les différences les plus remarquables concernent le domaine de la scolarité, où les enfants porteurs de trisomie 21 ont un score plus élevé (2,27 contre 1,31 chez les enfants transplantés hépatiques), et celui de l'autonomie, avec un score également plus élevé pour les enfants porteurs de trisomie 21 (2,26 contre 1,51). On note des moyennes par domaines assez proches pour les domaines « Famille », « Fonctions », et « Estime de soi » (figure1).

Après analyse statistique des réponses moyennes par domaine et par répondant, il est possible de conclure que le domaine a un effet statistiquement significatif ( $p < 0.0001$ ) sur la moyenne des réponses.

L'âge et le sexe des enfants n'ont pas d'effet sur la moyenne des réponses.

Comme remarqué précédemment, le fait d'être transplanté a tendance à faire diminuer la réponse moyenne des enfants. Cependant, cette tendance n'est pas statistiquement significative ( $p=0,15$ ).

**Figure 1** Comparaison de deux groupes par domaines



### 3.4.2.3. Résultats item par item et comparaison des groupes par item

- **Scores extrêmes**

Si l'on considère à présent les résultats item par item, les scores les plus élevés obtenus par les enfants porteurs de trisomie 21 se rencontrent pour les items « vacances » et « anniversaire » (2,8), tendance se retrouvant de la même manière chez les deux autres groupes d'enfants, qu'il s'agisse des enfants exempts de pathologie ou de ceux ayant une pathologie hépatique. Viennent ensuite les items concernant le fait de penser à l'avenir (2,71) la récréation (2,67), la classe (2,64), « dormir ailleurs que chez soi » (2,64), puis « bouger » (2,53), « la télévision » (2,47) et « les grands-parents » (2,46).

Les enfants de l'étude obtiennent un score plus élevé que les deux populations témoins concernant l'avenir (« quand tu seras grand ») avec un score de 2,71 contre 2,44 et 2 chez les témoins sains et transplantés hépatiques, « la classe » (2,64 contre 1,34 chez témoins sains et 1,3 chez enfants transplantés hépatiques), le fait de « dormir ailleurs que chez soi » (2,64 contre 1,94 chez les enfants sains et 2,2 chez les enfants transplantés), le fait de « bouger » (2,53 contre 2,42 chez enfants témoins sains et 2,5 chez enfants transplantés). Concernant la récréation, ils obtiennent un score (2,67) plus élevé que les enfants transplantés hépatiques (2,3), et très légèrement inférieur à celui des enfants sains (2,7). Pour l'item relatif aux grands parents, ils obtiennent un résultat (2,46) entre les enfants transplantés hépatiques (2,22) et les enfants considérés en bonne santé (2,3). On note des scores très proches chez les trois groupes d'enfants pour l'item « télévision », avec une moyenne chez les enfants porteurs de trisomie 21 (2,47) discrètement inférieure à celle des enfants sains (2,49), et légèrement supérieure à celle des enfants transplantés (2,4).

Les scores les plus bas chez les enfants porteurs de trisomie 21 concernent le fait de rester à l'hôpital (0,62) et celui de recevoir les notes à l'école (1,4). Ce profil est légèrement différent de celui des autres groupes d'enfants auxquels ils sont comparés, avec un score plus haut pour les notes chez les deux autres groupes (2,43 pour les enfants non porteurs de pathologie; 2,15 pour les patients transplantés hépatiques).

Les scores bas concernent ensuite le fait d'aller chez le médecin (1,73), le fait de prendre des médicaments ou de penser à sa santé (1,75), d'être loin de la famille (1,8).

Les scores des enfants porteurs de trisomie 21 s'avèrent supérieurs à ceux des deux populations de comparaison en ce qui concerne le fait d'aller chez le médecin (1,73 contre 1,55 chez les enfants non porteurs de pathologie et 1,2 chez les enfants transplantés hépatiques) ou prendre des médicaments (1,75 contre 1,65 et 1,05).

Il en est de même pour le fait d'être loin de la famille (1,8 contre 0,85 pour les deux autres groupes).

A l'inverse, ce sont eux qui obtiennent le score le plus bas lorsqu'il s'agit de rester à l'hôpital (0,62 contre 0,72 chez les enfants sans pathologie et 1,45 chez les enfants transplantés).

- **Scores item par item au sein des différents domaines**

On note que le profil des scores des trois groupes est très proche au sein du domaine « Loisirs », sauf en ce qui concerne le fait de lire un livre ou faire un dessin, situation où les scores des patients porteurs de trisomie 21 et transplantés hépatiques sont plus faibles que celui des enfants témoins sains (1,86 et 1,75 contre 2,51). L'item « sport » est coté de manière plus élevée pour les témoins sains et est identique chez les deux autres groupes (2,64 chez les enfants non porteurs de pathologie contre 2,25 chez les deux autres groupes).

Au sein du domaine « Famille », les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent des scores plus bas que les 2 autres groupes pour les items « penser à papa » (2,07 contre 2,16 chez enfants sains et 2,5 chez enfants transplantés hépatiques), le fait de « penser à maman » (2,13 contre 2,28 et 2,3). Pour l'item évoquant la fratrie (2,33), ils obtiennent une meilleure moyenne que les enfants transplantés (2,28) mais moins élevée que les enfants sains (2,39). Les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent une meilleure moyenne concernant l'item « papa, maman parlent de toi » (2,2 contre 2,11 chez enfants sains et 1,95 chez enfants transplantés.)

Au sein du domaine « Autonomie », les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent des moyennes par item plus élevées que pour les enfants des deux autres groupes, et ce pour l'ensemble des items concernés.

Au sein du domaine « Estime de soi » les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent des scores plus bas que les 2 autres groupes pour les items « montrer ce que tu sais faire » (1,86 contre 2,3 chez enfants sains et 2,5 chez les enfants transplantés hépatiques) et « se voir en photo » (2,13 contre 2,5 pour les enfants sains et 2,15 pour les transplantés). Par contre, ils

obtiennent une moyenne bien supérieure à celle des deux autres groupes pour l'item « copains parlent de toi » (2,33 contre 1,93 et 1,35 ).

Concernant les items regroupés dans le domaine « Fonctions », les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent une moyenne supérieure à celle des autres groupes pour le fait de bouger, comme vu précédemment, et une moyenne plus basse que les autres enfants lorsqu'il s'agit de dormir (2,06 contre 2,21 chez les enfants considérés en bonne santé et 2,35 chez les enfants transplantés). Pour l'item « manger », les moyennes des différents groupes diffèrent peu, mais les patients porteurs de trisomie 21 et les enfants transplantés ont une moyenne discrètement plus élevée que les enfants sains (2,2 contre 2,19).

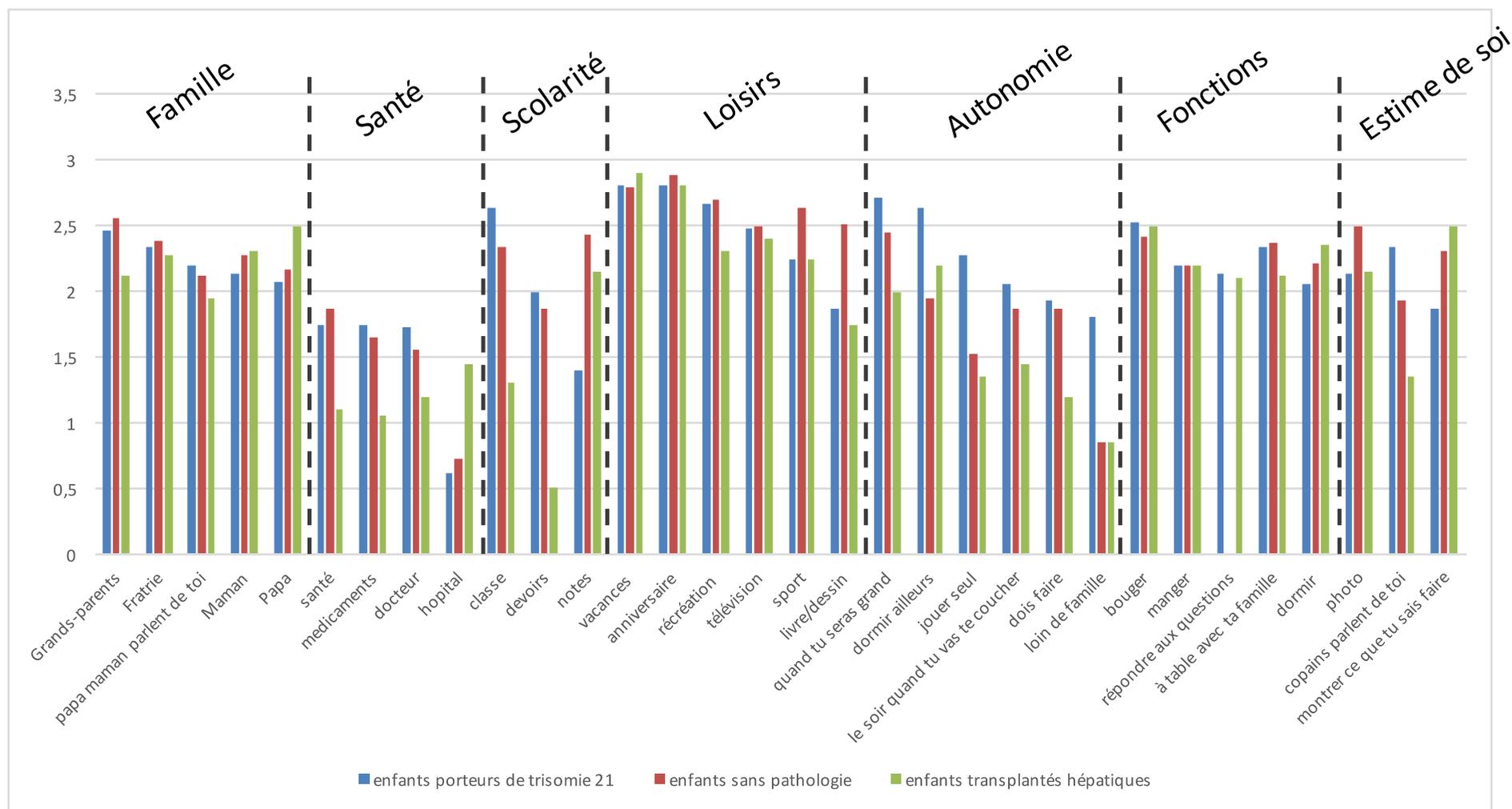
Concernant les items relatifs au domaine de la scolarité, les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent des moyennes plus élevées pour la classe comme vu précédemment, et pour l'item « devoirs » (2 contre 1,86 chez enfants sains et 0,5 chez enfants transplantés). Leur score est inférieur à celui des autres groupes pour « recevoir ses notes à l'école » (1,4, contre 2,43 et 2,15).

La question concernant le fait de répondre au questionnaire, obtient chez les enfants porteurs de trisomie 21 un score très proche de celui des enfants transplantés hépatiques (2,13 contre 2,1)

Toutes ces données sont illustrées par la figure 2.

**Figure 2 Comparaisons des moyennes des différents groupes d'enfants par item du questionnaire AUQUEI**

### Détails des scores obtenus question par question



#### **3.4.2.4. Influence des variables indépendantes**

Les comparaisons de sous-groupes de notre échantillon en fonction de certaines données sociodémographiques autres que l'âge et le sexe, ainsi que l'influence de paramètres somatiques et psychosociaux n'ont pas pu être réalisées en raison d'un effectif trop faible rendant ces comparaisons peu significatives.

### **3.5. Résultats du questionnaire PQVS**

#### **3.5.1. Qualité de vie des enfants évaluée par les parents**

##### **3.5.1.1. Résultats par domaines et comparaison auto/hétéro-évaluation**

Si l'on considère les différents domaines, on note une moyenne la plus haute pour le domaine des loisirs (1,7) et une moyenne la plus basse dans le domaine de la santé (moyenne : -0,34), ce qui correspond aux mêmes domaines où sont notées les valeurs extrêmes chez les enfants.

Par contre, la répartition des autres moyennes par domaine diffère de celle des enfants.

Considérons le profil de distribution des moyennes par domaine après normalisation quantile. En effet, du fait d'un système de cotation différent entre les deux questionnaires, une harmonisation des données est nécessaire en vue d'une comparaison entre auto et hétéro-évaluation.

En ce qui concerne l'hétéro-évaluation parentale, les domaines « Fonctions » (0,54) et « Famille » (0,52) viennent après le domaine « Loisirs » (1,17), puis « Estime de Soi » (0,19), « Scolarité » (-0,17), « Autonomie » (-0,61) et enfin « Santé » (-1,14).

On remarque que le domaine de la scolarité, en deuxième position chez les enfants, se retrouve en cinquième position pour les parents. Le domaine de l'autonomie, en troisième position chez les enfants, se retrouve en avant-dernière position chez les parents. Les « Fonctions » obtiennent une moyenne les plaçant en deuxième position chez les parents, alors que la moyenne pour les enfants pour ce domaine le place en quatrième position. Le

domaine « Estime de soi » obtient une moyenne plus élevée pour l'hétéro-évaluation et se place en quatrième position, contre la sixième position chez les enfants. Seul le domaine « Famille » obtient la même place quand on considère le profil de distribution (troisième position chez les parents et les enfants).

En résumé :

- Pour les enfants, le classement des domaines en fonction des moyennes obtenues, par ordre décroissant, est le suivant: Loisirs > Scolarité > Famille / Autonomie > Fonctions > Estime de soi > Santé.
- Pour les parents, le classement des domaines en fonction des moyennes obtenues, est le suivant : Loisirs > Fonctions > Famille > Estime de soi > Scolarité > Autonomie > Santé.

Après analyse statistique, comme pour l'auto-évaluation, le domaine a ici aussi un effet statistiquement significatif sur la moyenne des réponses ( $p < 0.0001$ ).

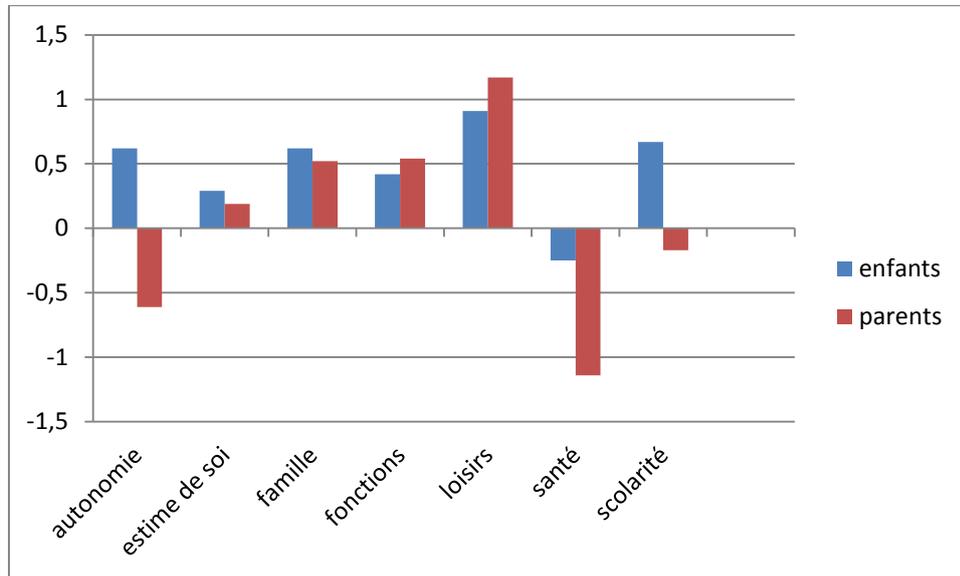
L'âge des enfants n'a pas d'effet sur la moyenne des réponses des parents.

L'influence des autres données sociodémographiques et des paramètres psychosociaux n'a pas non plus été réalisée pour la raison évoquée antérieurement, à savoir un effectif insuffisant.

Si l'on considère les résultats après utilisation d'un modèle de régression linéaire sur les variables transformées par normalisation quantile, on note que la réponse moyenne (par domaines) a tendance à être plus basse chez les parents que chez les enfants, mais que ceci n'a pas de valeur statistiquement significative ( $p = 0,704$ ).

La comparaison des moyennes par domaine selon les répondants est illustrée par la figure 3

**Figure 3** *Comparaison des moyennes par domaines selon les répondants "enfants" ou "parents"*



### 3.5.1.2. Résultats de l'évaluation parentale item par item, et comparaison auto/hétéro-évaluation

En s'intéressant aux scores de l'évaluation parentale item par item, on note que les scores les plus élevés concernent l'anniversaire (1,82), ce qui est également le cas chez les enfants, puis le fait de regarder la télévision et de manger (1,68).

Viennent ensuite le fait de « penser à maman » (1,64), « les vacances » et « le dîner » (1,62), le fait d'« être avec les grands parents » (1,5) et « penser à papa » (1,4). La moyenne pour l'item concernant la fratrie est inférieure aux autres items concernant les autres membres de la famille (1,29).

Le profil des moyennes par item varie selon le répondant. Au sein du domaine « Famille », le profil des moyennes item par item est tout à fait différent selon le répondant. Chez les enfants, l'item dont la moyenne est la plus élevée concerne « les grands parents », contre le fait de « penser à maman » pour les parents. L'item « les parents parlent de toi/lui » obtient le score le plus faible a chez les parents, ce qui n'est pas le cas chez les enfants.

On note également que le fait de manger est un des items obtenant un des scores les plus élevés chez les parents, ce qui n'est pas le cas chez les enfants. Au sein du domaine des

fonctions, les enfants obtiennent un plus grand score pour le fait de bouger, alors que cet item passe derrière les items « manger » et « repas » chez les parents. On note que pour les deux types de répondants, au sein de ce domaine, le score le plus bas est à chaque fois obtenu pour l'item « dormir ».

Pour les scores les plus bas selon l'évaluation parentale, ceux-ci concernent les items « quand on lui dit ce qu'il doit faire » (-0,66), et le fait de rester à l'hôpital (-0,6). Viennent ensuite le fait de prendre des médicaments (-0,33), aller chez le médecin (-0,23) et le fait de penser à sa santé (-0,15).

Les items obtiennent globalement les scores les plus bas au sein du domaine de la santé, ce qui est également le cas pour l'auto-évaluation.

Au sein du domaine de la scolarité, l'item « notes » est l'item obtenant le score le plus bas chez les deux types de répondants.

Au sein du domaine « Autonomie », l'item relatif à la projection dans l'avenir (quand tu/ il sera(s) grand) obtient le score le plus bas chez les parents, alors qu'il s'agit de l'item obtenant le score le plus haut chez les enfants.

Pour le domaine « Estime de Soi », les parents obtiennent le score le plus bas pour l'item « les copains parlent de toi/lui », alors qu'il s'agit de l'item obtenant le score le plus élevé au sein de ce domaine chez les enfants.

### **3.5.1.3. Comparaison aux parents d'enfants transplantés hépatiques**

On note que le profil des moyennes par domaines n'est pas identique à celui des parents d'enfants porteurs de trisomie 21. En effet, le domaine « Famille » obtient le score le plus élevé (1,28) suivi du domaine « Loisirs » (1,22), puis « Fonctions » (1,44). Le profil est ensuite le même pour les parents des enfants des deux groupes, concernant les domaines « Estime de soi », « Scolarité », « Autonomie » et « Santé ».

Après analyse statistique, le fait d'appartenir au groupe témoin transplanté hépatique fait diminuer la réponse des parents de 0,34 points, avec un seuil à la limite de la significativité ( $p = 0,05$ ).

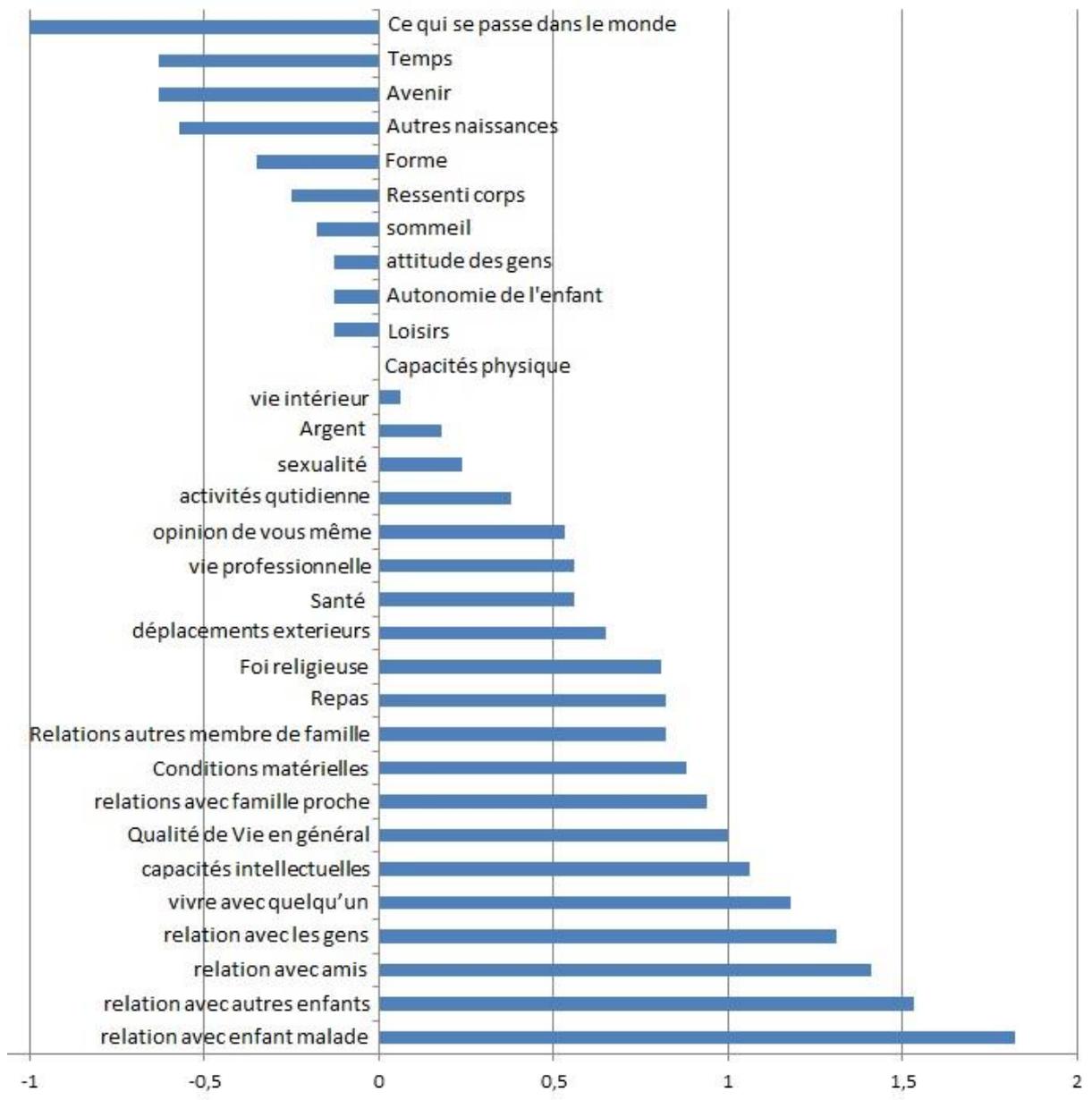
### 3.5.2. Qualité de vie des parents

Nous notons, en ce qui concerne les scores extrêmes, que la moyenne la plus haute (1,82) est obtenue pour la relation avec l'enfant porteur de trisomie 21 (désigné par « enfant malade » dans le questionnaire). Suivent ensuite les moyennes concernant la relation avec les autres enfants de la famille (1,53), la relation avec les amis, puis les relations avec les gens en général (1,31). Si l'on considère les moyennes excédant la valeur 1, nous remarquons ensuite, en ordre décroissant, que les deux moyennes suivantes concernent le fait de vivre avec quelqu'un (1,18) et les capacités intellectuelles (1,06).

La moyenne la plus basse (-1) concerne ce qui se passe dans le monde. Aucune moyenne n'atteint une valeur plus négative. Si l'on considère les moyennes situées entre -0.5 et -1, on note ensuite deux moyennes identiques (-0,63) pour le fait d'envisager l'avenir de l'enfant, et le temps dont disposent les parents. La moyenne suivante concerne le fait d'envisager d'autres naissances dans la famille (-0,57).

Ces données sont illustrées par la figure 4.

**Figure 4 : Moyennes des réponses des parents d'enfants porteurs de trisomie 21 par item du PQVS.**



### **3.5.3. Questions relatives à l'humeur de l'enfant**

Du fait d'un grand nombre de réponses manquantes à ces premières questions, celles-ci n'ont pu être exploitées dans la partie résultats de cette étude.

### **3.5.4. Questions relatives à l'avenir et à l'impact de la pathologie**

Concernant les réponses des parents de l'étude aux questions portant sur l'impact de la pathologie de l'enfant, on note que les choix de réponses indiquant que les différents domaines n'ont pas été modifiés par la pathologie de l'enfant obtiennent les pourcentages les plus importants. Ainsi, 82 % des parents jugent non modifiée leur sexualité, 71% leur situation financière, 62 % leurs relations avec le reste de leur famille, 53% leurs loisirs, 47 % leur santé, 38% leur relation avec leur conjoint, 38% leur relation avec leurs autres enfants.

On note que les parents jugent leur vie professionnelle plutôt détériorée dans 47% des cas.

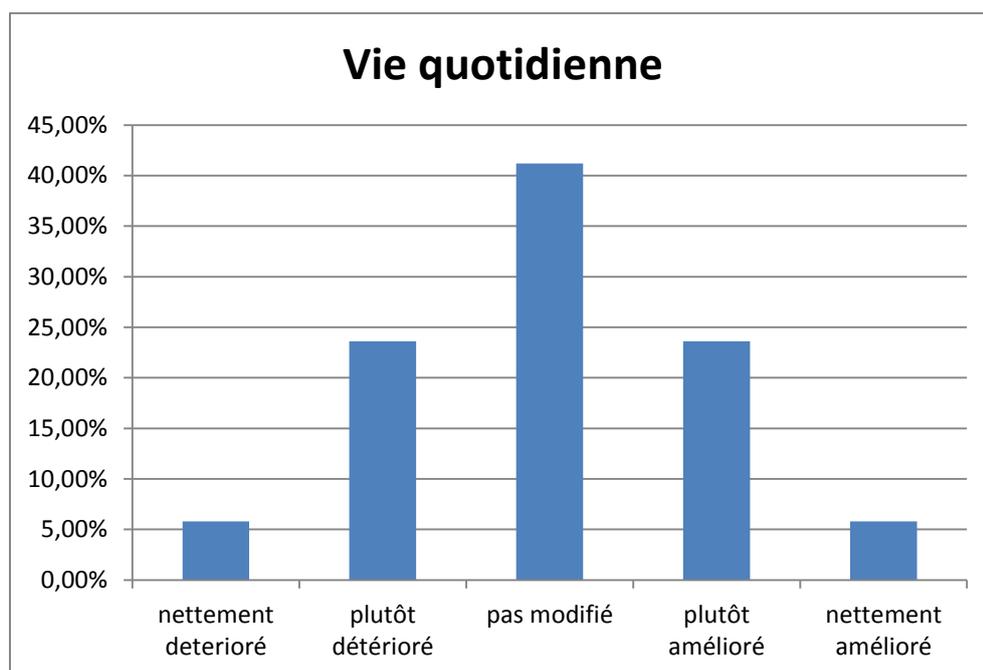
Pour 29% des répondants, les loisirs ont été plutôt détériorés.

On note que 19 % des répondants estiment leurs relations avec leurs autres enfants nettement améliorées, et leurs relations avec leurs amis améliorées dans 41% des cas.

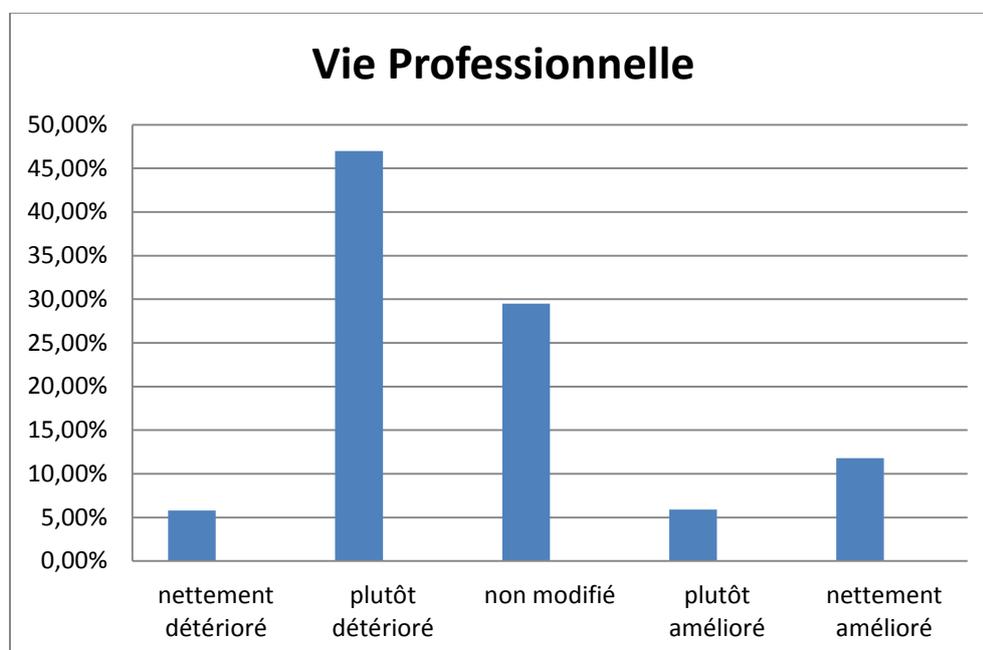
Concernant les relations avec le conjoint, le même pourcentage de parents (19%) considère que la pathologie de leur enfant a soit plutôt amélioré, soit plutôt détérioré celles-ci.

Ces données sont illustrées par les figures suivantes.

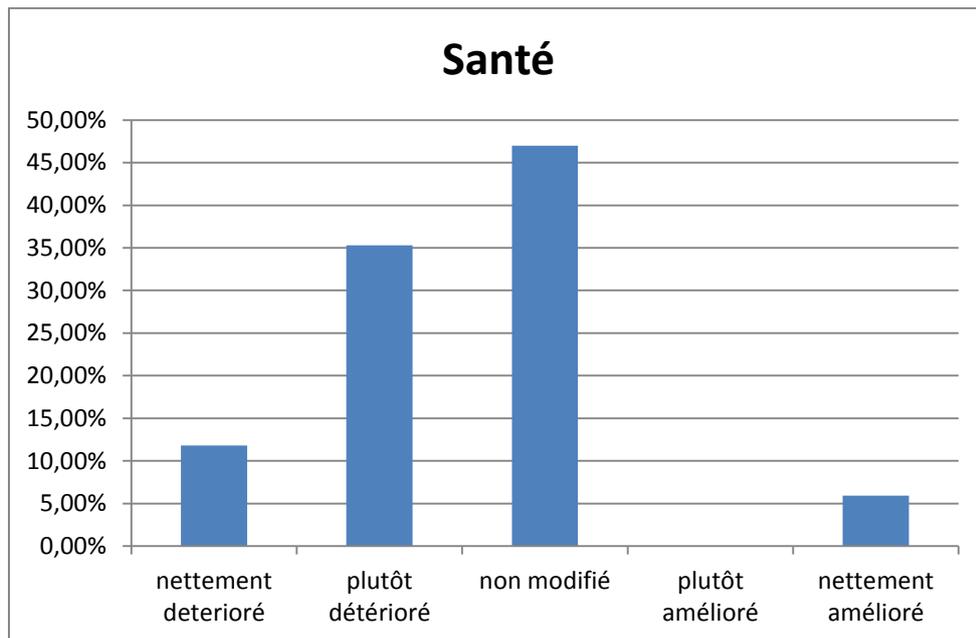
**Figure 5 : Influence de la pathologie de l'enfant sur la vie quotidienne des parents**



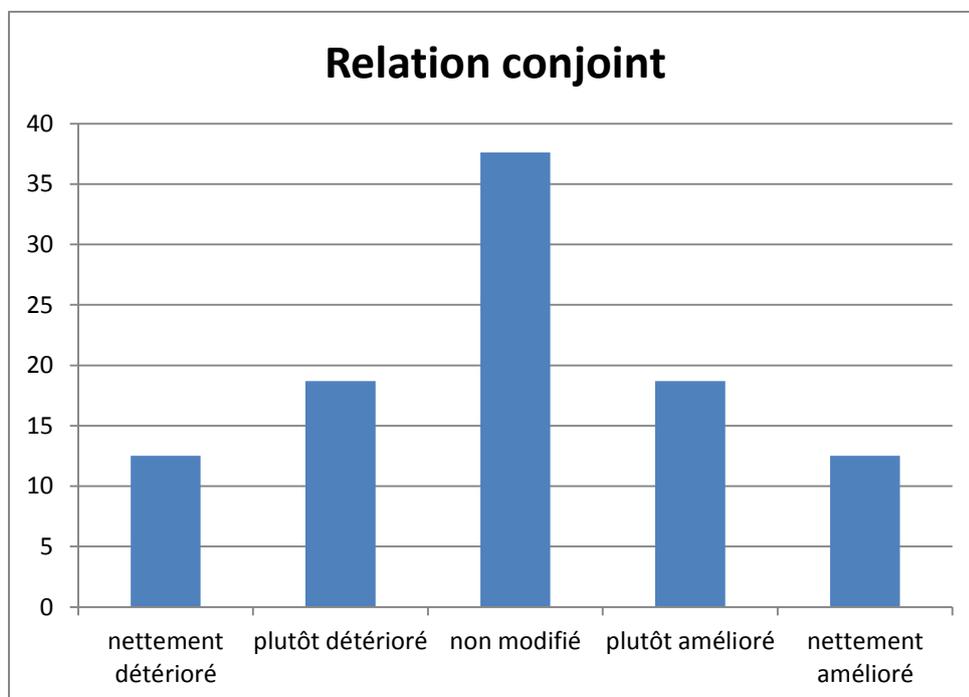
**Figure 6 Influence de la pathologie de l'enfant sur la vie professionnelle des parents**



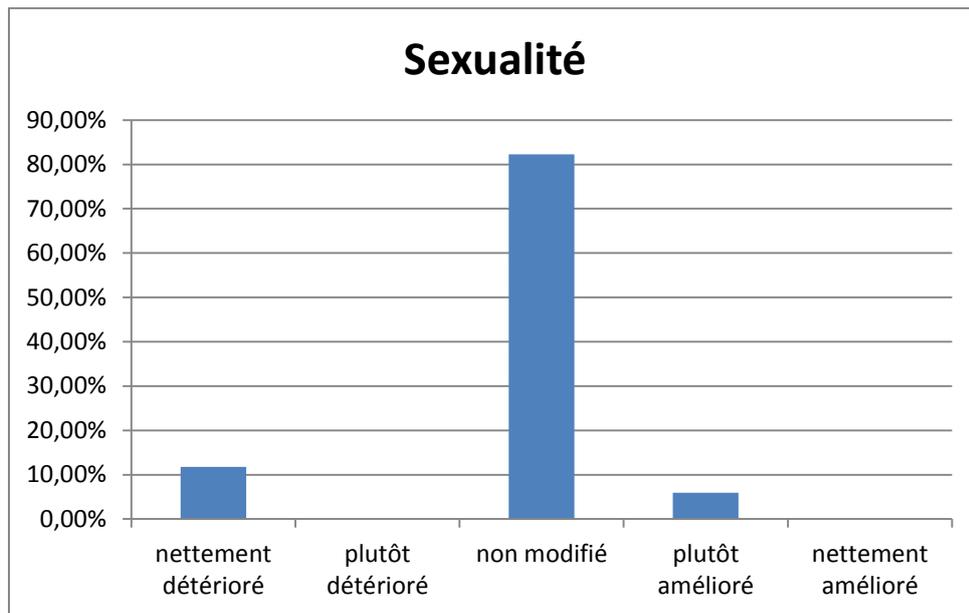
**Figure 7 Influence de la pathologie de l'enfant sur la santé des parents**



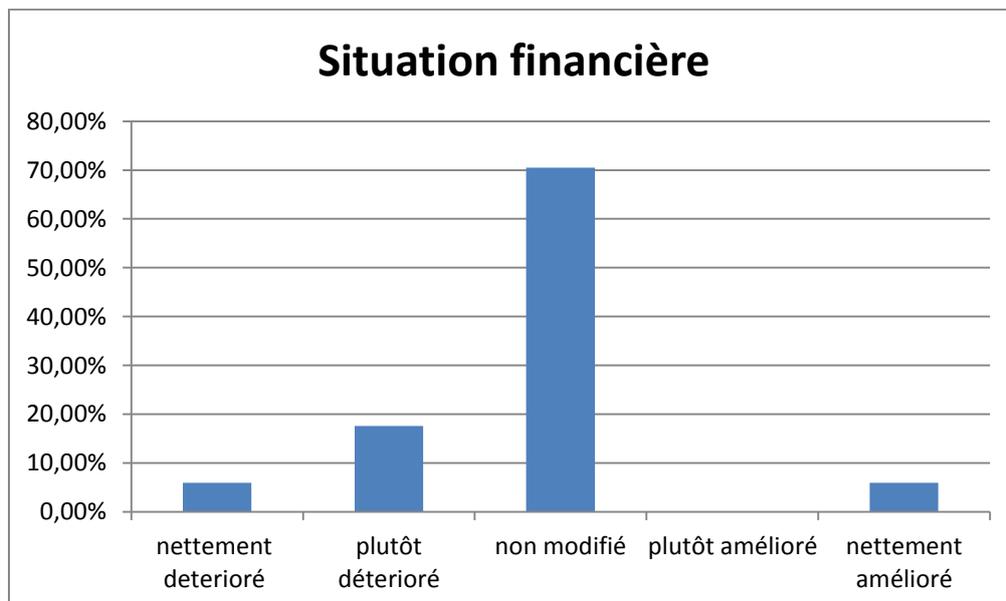
**Figure 8 Influence de la pathologie de l'enfant sur la relation avec l'autre conjoint**



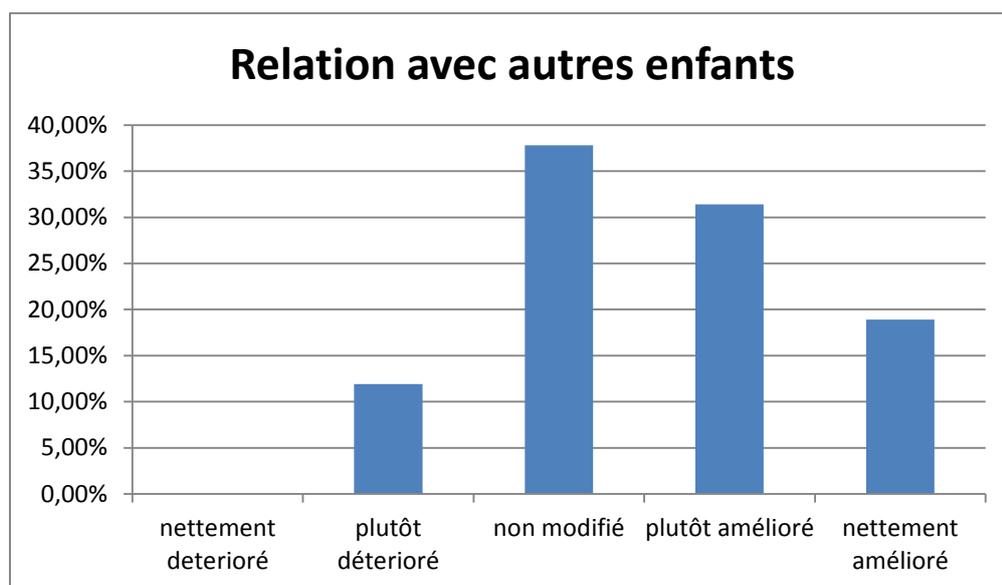
**Figure 9** *Influence de la pathologie de l'enfant sur la sexualité des parents*



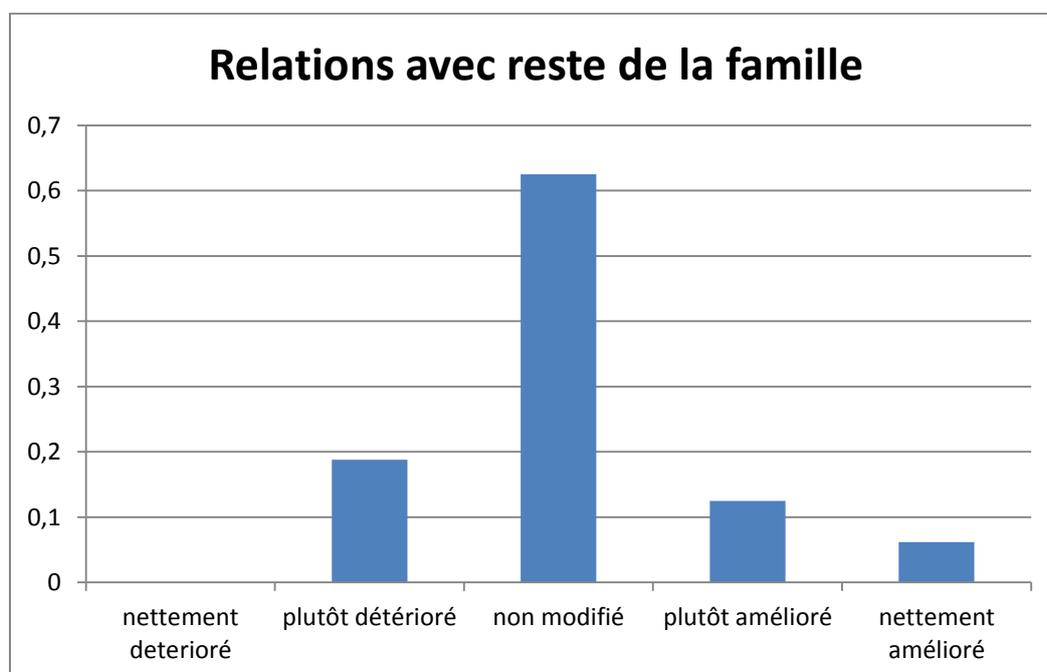
**Figure 10** *Influence de la pathologie de l'enfant sur la situation financière du foyer*



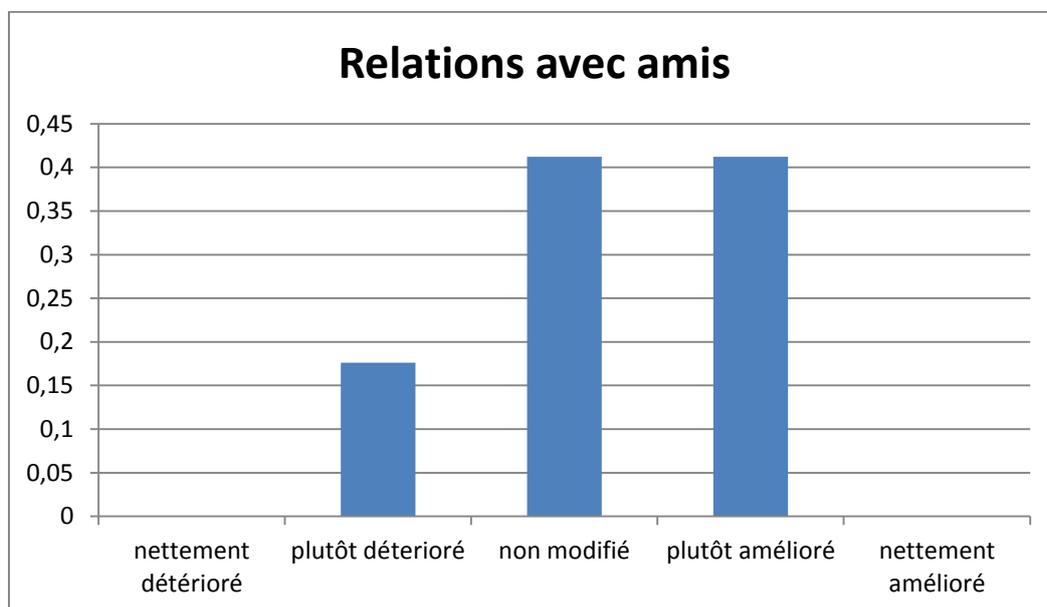
**Figure 11** *Influence de la pathologie de l'enfant sur la relation avec les autres enfants*



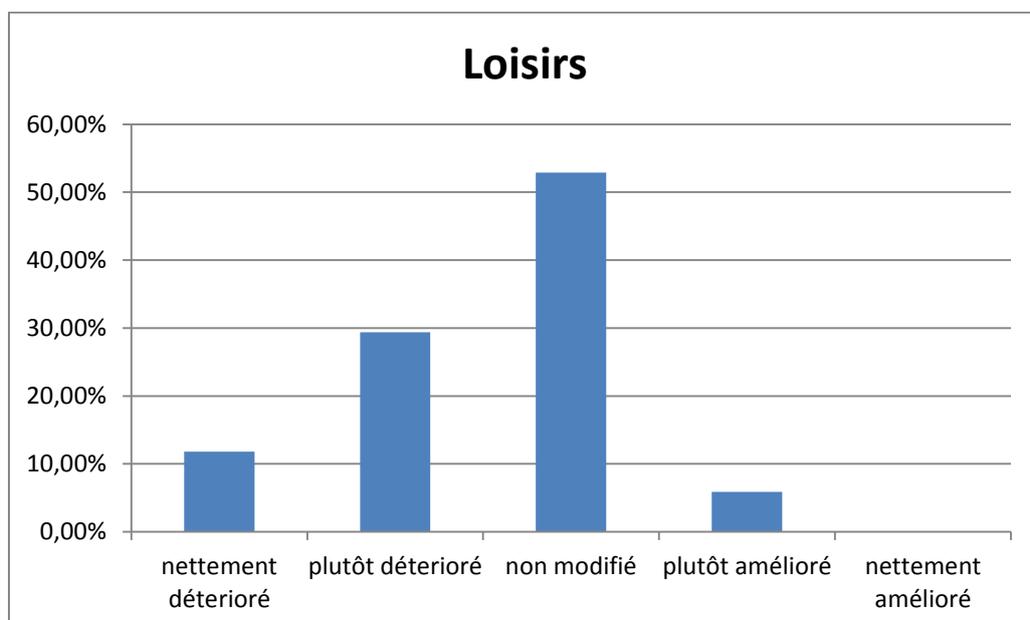
**Figure 12** *Influence de la pathologie de l'enfant sur les relations avec le reste de la famille*



**Figure 13** *Influence de la pathologie de l'enfant sur les relations avec les amis*



**Figure 14** *Influence de la pathologie de l'enfant sur les loisirs*



Les résultats des questions évoquant la projection parentale de l'avenir sont illustrés par le tableau 5.

**Tableau 5** *Projection parentale de l'avenir*

<b>Avenir envisagé comme</b>	<b>n (%)</b>
Très inquiétant	1 (6)
Plutôt inquiétant, pénible	2 (12)
Indifférent	3 (19)
Plutôt satisfaisant, agréable	10 (63)
Très satisfaisant, agréable	0 (0)

### **3.6. Résultats provenant des notes personnelles**

Au cours des différents entretiens, des notes personnelles ont été consignées. Ces notes concernent le déroulement des entretiens, les remarques éventuelles des enfants mais proviennent également d'un temps d'échange libre. Cet espace de parole pour certains parents s'est vu remplir de remarques dont certaines ont été récurrentes. Les thèmes abordés spontanément au moins à deux reprises sont résumés dans le tableau 6 ci-après (pour les pourcentages, nous considérons le nombre total de parents s'étant spontanément exprimés autour de ces thématiques).

Une remarque concernant le questionnaire proprement dit est apparue également à plus de deux reprises : il s'agit de la qualification d'enfant « malade » que les parents ne trouvaient pas appropriée.

Certains ont insisté sur le fait que la trisomie 21 était de l'ordre du constitutionnel et non d'une affection chronique.

Ces remarques ont conduit ensuite à spécifier aux autres parents que le questionnaire n'avait pas été élaboré spécifiquement pour des familles d'enfants porteurs de trisomie 21.

**Tableau 6** *Thèmes récurrents spontanément abordés par les parents*

<b>Thèmes spontanément abordés par les parents</b>	<b>n (%)</b>
Difficultés concernant l'orientation scolaire	6 (55%)
Lourdeurs administratives/dossier MDPH	6 (55 %)
Enfant heureux	4 (36%)
Enfant « facile à vivre »	4 (36%)
Méconnaissance de la trisomie 21 avant la naissance de l'enfant	3 (27%)
Isolement/ sensation d'être « perdus »/solitude	3 (27%)
Difficultés autour de l'annonce du diagnostic	3 (27 %)
Quotidien modifié mais non détérioré	3 (27%)
Enrichissement de la vie relationnelle	3 (27 %)
Plus grande ouverture sur le monde	2 (18 %)

## **4. Discussion**

### **4.1. Biais et difficultés**

#### **4.1.1. Recrutement**

L'inclusion des patients s'est avérée peu aisée, du fait de la nécessité d'intermédiaires allongeant souvent le délai de réponse des familles.

On rappelle que le recrutement des participants était réalisé par l'intermédiaire des centres hospitaliers et médecins suivant les enfants, ainsi que via des associations de familles ayant parfois relayé l'information à travers des structures favorisant l'intégration sociale et scolaire des enfants.

La participation des familles s'effectuant sur la base du volontariat, il est facile d'imaginer qu'ont participé majoritairement les familles très impliquées dans la prise en charge de leur enfant.

Il n'était pas rare au cours des entretiens que les parents fassent part de leur volonté de faire avancer toute forme de recherche pouvant améliorer la prise en charge des enfants porteurs de trisomie 21. Une grande partie du recrutement provenait du tissu associatif, même si la majorité des entretiens n'ont pas eu lieu au sein des locaux. Cela a probablement pu sélectionner des familles particulièrement « stimulantes » et actives dans le domaine de l'insertion sociale et scolaire de leur enfant.

L'auto-évaluation de la qualité de vie à l'aide du questionnaire AUQUEI n'a pas pu être menée chez deux enfants rencontrés au sein des centres hospitaliers. Ces enfants étaient porteurs de troubles envahissants du développement, ce qui constitue également un biais.

Même si nous avons pu nous attendre à recruter des patients porteurs de pathologies plus lourdes via les centres hospitaliers, les familles s'étant portées volontaires pour participer s'inscrivaient également très souvent dans la même dynamique active que les familles rencontrées via les associations.

Ainsi pouvons-nous imaginer que le type de recrutement ait pu sélectionner un profil particulier de famille, et éventuellement ait pu influencer certains résultats.

Cependant, un autre phénomène pourrait avoir tendance à équilibrer ce biais. Les familles volontaires avaient également souvent, comme en témoigne le déroulement des entretiens, un besoin important de s'exprimer quant à certaines problématiques. Ce besoin de témoigner parfois même teinté de certaines revendications, tend à montrer que ces familles connaissent également des difficultés, des souffrances. La volonté de participer de certaines familles était sous-tendue par l'espoir que cela pouvait participer à l'amélioration de la prise en charge de leur enfant. Cette notion vient pondérer l'idée selon laquelle les familles participantes étaient celles dont les enfants « allaient le mieux ».

Des difficultés du recrutement découlent l'assez faible effectif de population.

Certaines comparaisons n'ont pu être menées et l'étude manque de puissance.

Néanmoins, il s'agit d'une étude principalement qualitative, et si certaines données ne sont pas assez significatives statistiquement, elles peuvent tout de même interpeller, donner une tendance intéressante, voire servir de point de départ à des études ultérieures.

#### **4.1.2. Difficultés rencontrées lors du déroulement des entretiens**

Tout d'abord, il est intéressant de noter que celui-ci était souvent influencé par le lieu dans lequel se trouvait l'enfant lors du remplissage des questionnaires. Les entretiens réalisés au sein des locaux associatifs / SESSAD et ceux ayant eu lieu chez le pédiatre traitant de l'enfant, ainsi que celui réalisé au sein de l'entreprise parentale ont été les plus faciles en terme de fluidité et rapidité de remplissage. Ceux réalisés à domicile étaient généralement beaucoup plus long que prévus, avec des durées de remplissage pouvant excéder 1h30 avec nécessité de pauses entre les différentes questions. Ceux réalisés au sein des centres hospitaliers étaient pour certains également longs et la coopération de l'enfant parfois difficile.

Cela peut s'expliquer par plusieurs raisons. Les locaux associatifs, tout en étant connus et rassurants pour les enfants, leur procuraient probablement un cadre neutre propice à la concentration, contrairement au domicile où plusieurs enfants souhaitaient plus ou moins

vaquer à leurs occupations entre chaque question et avaient souvent de nombreux motifs de distraction, en plus de la volonté exprimée de faire découvrir leur lieu de vie au nouvel arrivant.

Concernant les entretiens réalisés à l'hôpital, ceux-ci se sont souvent révélés plus difficiles en terme de coopération. Entrer positivement en contact avec les enfants parfois anxieux de se retrouver au sein de locaux hospitalier, leur rappelant dans certains cas des expériences désagréables, a demandé globalement plus de temps et de ressources, et le caractère non médical de la rencontre a dû être réexpliqué de manière répétée. Par ailleurs, certains entretiens, pour des problématiques d'organisation, ont été réalisés au sortir de consultations médicales plus ou moins bien vécues par les enfants, et les réponses données ont pu s'en ressentir.

D'autres difficultés concernant le rôle des parents lors de l'entretien ont également été rencontrées. Même si l'aide au remplissage était fournie par une personne neutre et malgré les explications données aux enfants avant le remplissage, l'intervention des parents a dans plusieurs cas été nécessaires, soit pour recentrer l'enfant sur l'activité en cours, soit pour le rassurer. Certains enfants guettaient la réaction de leurs parents au moment de répondre, et certains parents, tout en souhaitant aider l'enfant, ont pu influencer les réponses. Il était donc nécessaire de renouveler les indications concernant le caractère personnel des réponses de l'enfant. Le déroulement séparé des entretiens n'a pu être réalisé que pour deux familles, les enfants étant d'accords, en confiance, et présentant une maturité suffisante. Pour tous les autres, les parents étaient dans la même pièce mais le fait de leur demander de remplir leur propre questionnaire en même temps que leur enfant a probablement permis de diminuer leur influence quant aux réponses fournies par les enfants.

Par ailleurs, même si cela ne constitue pas nécessairement une difficulté, certains entretiens ont été imprégnés d'une charge émotionnelle forte, parfois chez l'enfant lui-même, plus souvent chez les parents, chez qui la réflexion autour des questions et l'évocation de certaines problématiques ont pu susciter diverses émotions, parfois de forte intensité. Nous pouvons nous demander dans quelle mesure les résultats ont pu être modulés par ces émotions, même si celles-ci se sont plus souvent et plus facilement exprimées au cours des échanges avant et après le remplissage des questionnaires.

### **4.1.3. Difficultés rencontrées et réponses inattendues lors de la passation du questionnaire AUQUEI**

L'acceptabilité du questionnaire s'est révélée bonne. Seuls deux enfants n'ont pas répondu, pour une raison d'incapacité, et non de refus et le score global obtenu à la dernière réponse évoquant le degré de satisfaction des enfants lorsqu'ils remplissent le questionnaire montre qu'ils étaient majoritairement « contents ».

Cependant plusieurs difficultés ont été notées au cours des entretiens.

Des explications supplémentaires ont été fournies aux enfants en donnant des exemples afin d'être sûrs qu'ils avaient bien compris les différents paliers de satisfaction associés aux visages. Les réponses aux questions ouvertes, devant normalement en partie servir d'« étalonnage » pour la suite, ont été très difficiles à obtenir, et ont souvent pu être remplies en fin de questionnaire, et non au début. Ces difficultés concernant les questions ouvertes peuvent avoir plusieurs explications.

Tout d'abord, un temps d'approche de l'enfant était nécessaire, et certains enfants ont visiblement eu moins de mal à s'exprimer librement lorsqu'ils se sentaient plus à leur aise et en confiance avec leur interlocuteur, et après avoir constaté eux-mêmes qu'ils avaient réussi à répondre aux questions fermées.

L'autre explication tient vraisemblablement dans les difficultés d'expression souvent rencontrées chez les personnes porteuses de trisomie 21. Nous avons évoqué précédemment que des travaux antérieurs avaient pu mettre en évidence un profil particulier de langage chez ces patients, avec une discordance entre le langage réceptif et expressif (5). Obtenir d'emblée chez ces enfants l'évocation de situations procurant divers degrés de satisfaction semble assez difficile dans ce contexte. Cela n'a pas empêché la majorité des enfants de participer de très bonne volonté au remplissage des questions fermées.

Malgré le caractère relativement court du questionnaire AUQUEI, la concentration des enfants a parfois été difficile à maintenir lors du remplissage. Pour certains enfants, il était nécessaire de réassocier les visages aux différents paliers de satisfaction à plus d'une reprise afin de s'assurer qu'ils choisissent celui leur correspondant le mieux.

Certains enfants, (trois d'entre eux) ont refusé de désigner le visage le plus triste (enfant qui pleure associé au palier « pas content du tout »), voire ont même soutenu « qu'ils n'étaient

jamais comme ça », « moi je ne pleure pas », ce qui a pu influencer la cotation des items. A contrario, certains enfants quelque peu contrariés par une consultation médicale préalable ont désigné « rageusement » le visage triste en début de questionnaire, peut-être parce qu'il correspondait à leur émotion du moment. Dans les deux cas, nous avons remarqué que ces façons de répondre s'estompaient lorsque l'enfant était vraiment lancé dans le questionnaire.

Concernant les réponses manquantes aux questions fermées, nous notons que cela touche majoritairement certaines questions. Les trois questions auxquelles les enfants ont le moins répondu concernent les items « lorsque tu es loin de ta famille », « lorsque tu fais tes devoirs », et « quand tu es à l'hôpital ». Ces questions correspondent tout simplement à des situations non vécues par les enfants et n'appelant donc probablement pas chez eux de souvenirs ou de connotations positives ou négatives. D'autres réponses n'ont pu être exploitées du fait qu'elles étaient doubles, la situation évoquée dans l'item pouvant parfois se référer à deux situations différentes pour l'enfant. En exemple, citons le cas d'un enfant en transition entre CLIS/ULIS et IME, qui à la question « comment es-tu quand tu es en classe » a répondu avec un visage en pleurs pour les temps de CLIS et un visage rieur pour les temps d'IME. Ou encore le cas d'un enfant exprimant une insatisfaction importante pour le fait de penser à ses grands-parents maternels, et ayant choisi le visage le plus souriant à l'évocation des grands-parents paternels.

D'autres réponses se sont parfois révélées inattendues. Ainsi, plusieurs des enfants ont pu désigner le visage en larmes lors de la question « quand tu penses à ta maman », en même temps que l'entourage remarquait que l'enfant était ému par l'évocation de sa maman, sans pour autant manifester d'émotion négative. Ces réponses ont influencé les scores du groupe d'enfants porteurs de trisomie 21, se retrouvant inférieurs à ceux des deux autres groupes d'enfants pour ces items. Il est arrivé qu'une petite fille réponde en souriant, mais très émue, et désigne ainsi le visage en pleurs. Cela va également dans le sens de l'utilisation des visages pour exprimer une émotion instantanée. Cette situation a également pu être rencontrée avec la question concernant les grands parents. Les enfants ont obtenu un score global très positif. Les enfants ayant désigné les visages tristes ont exprimé en même temps que leurs grands-parents leur manquaient.

Ces constatations, bien qu'elles participent à reconnaître la présence de facteurs de confusion pouvant influencer les résultats, montrent également que les enfants se sont appropriés le

questionnaire afin d'exprimer leurs émotions, et que l'utilisation d'images ont parfois servi de point de départ à la discussion.

D'autres réponses peuvent également surprendre au premier abord. Ainsi, les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent un des scores les plus hauts pour « dormir ailleurs que chez soi ». Ceci s'explique souvent par le fait qu'ils ne dorment que chez des personnes proches, familles ou amis, personnes de confiance chez qui ils ont plaisir à se trouver. La différence constatée avec les scores des populations témoins pour l'item « loin de ta famille » tient vraisemblablement dans le fait que, pour les enfants ayant répondu à cette question, certains considéraient la même situation que lorsqu'ils étaient gardés par ces personnes de confiance. Mais il est tout de même intéressant de noter que les scores « dormir ailleurs que chez toi » et « loin de ta famille » sont assez différents lorsque l'on considère le groupe des enfants porteurs de trisomie 21, plusieurs enfants ayant saisi la nuance entre les deux questions.

Nous avons pu remarquer que les enfants avaient souvent tendance à répondre aux questions en fonction des relations qu'ils pouvaient entretenir avec les personnes impliquées dans ces questions.

Ceci était particulièrement notable pour le cas du médecin de famille, tantôt apprécié et connu, tantôt redouté, et pour le cas de différents enseignants évoqués lors des questions concernant la scolarité.

## **4.2. Points remarquables concernant les résultats**

### **4.2.1. Ce que nous disent les enfants**

#### **4.2.1.1. Qualité de vie globale**

Tout d'abord, il est intéressant de noter qu'il existe des différences statistiquement significatives entre les domaines chez un même enfant, ce qui indique que les enfants n'ont pas répondu au hasard aux différents items. Ce résultat conforte les précédentes publications mentionnant que l'utilisation du questionnaire AUQUEI est possible et informative chez des enfants ayant une déficience intellectuelle, et en particulier ici, porteur de trisomie 21.

Quand on considère la qualité de vie globale des enfants répondants, nous notons qu'il n'existe quasiment pas de différence entre le score global de qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21 et celui des enfants considérés comme non porteurs de pathologie.

Il faut souligner ici, qu'il n'existe que peu d'études concernant la qualité de vie d'enfants porteurs de trisomie 21 de cette tranche d'âge. Si l'on considère une population d'enfants à peu près du même âge, citons une étude Néerlandaise publiée en 2011 s'intéressant à une population d'enfants âgés de 8 ans. Les conclusions indiquent une qualité de vie moindre que dans la population générale, dans les domaines des aptitudes motrices, du fonctionnement cognitif et social, et de l'autonomie. Cette étude avait également montré que les enfants porteurs de trisomie 21 obtenaient de meilleurs scores pour les échelles d'anxiété et de dépression (26). Cependant, cette étude a été menée dans un pays différent, et le questionnaire utilisé n'était pas comparable à celui utilisé chez les enfants de notre étude..

Nous notons également que le score de qualité de vie globale des patients porteurs de trisomie 21 excède celui d'enfants porteurs d'une pathologie chronique (enfants ayant bénéficié d'une transplantation hépatique). Cela rejoint d'ailleurs les remarques des parents faites à plusieurs reprises, ne considérant pas leur enfant comme « malade » mais jugeant la trisomie 21 comme constitutionnelle, et non comme une pathologie. Nous reviendrons sur cette notion un peu plus loin.

#### **4.2.1.2. Des scores remarquables pour certains domaines**

Lorsque nous comparons les résultats des différents groupes d'enfants, il apparaît que les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent des scores plus élevés que les enfants des deux autres groupes, enfants transplantés et enfants non porteurs de pathologie, dans les domaines de la scolarité et de l'autonomie.

En ce qui concerne la scolarité, E. Roblin expliquait le faible score des patients transplantés hépatiques par le fait du cadre parfois contraignant de l'école et le fait que les enfants soient directement confrontés à des enfants du même âge (37). Chez les enfants de notre étude, ces éléments ne semblent pas les importuner, une majorité éprouvant une satisfaction importante dans ce domaine. Les enfants porteurs de trisomie 21 semblent dans l'ensemble mieux se plaire en classe que les enfants témoins. Nous pouvons imaginer qu'ils se sentent bien intégrés et épanouis au sein du milieu scolaire dans lequel ils évoluent. Ceci doit tout de même être pondéré par le fait que les enfants de l'étude ont des cursus scolaires répartis entre

cursus scolaire classique, CLIS (à présent nommées ULIS) et IME. Certains enfants sont probablement moins confrontés à certaines difficultés qu'ils pourraient éprouver en évoluant uniquement au sein d'un cursus scolaire classique assez « normatif » et vécu comme souvent plus contraignant.

Un autre résultat remarquable concerne le domaine de l'autonomie. Il semble exister un écart important entre les enfants porteurs de trisomie 21 et les populations témoins. Si l'on regarde de plus près les différents items, on note que les enfants porteurs de trisomie 21 apprécient de jouer seul, contrairement aux enfants des autres groupes, ce qui peut paraître paradoxal puisqu'ils semblent apprécier particulièrement toutes les situations pourvoyeuses d'interactions sociales et familiales. Ils éprouvent également de la satisfaction à dormir ailleurs qu'à la maison. Le coucher leur pose moins de problèmes que les autres enfants, peut-être parce que moins vécu comme une contrainte, ou associé à un rituel agréable. Ces remarques peuvent également laisser à penser que les enfants porteurs de trisomie 21 auraient plus tendance à retenir les aspects positifs d'une situation ?

Le score concernant la projection de l'avenir retient encore plus l'attention. Les enfants porteurs de trisomie 21 semblent éprouver plus de satisfaction que les enfants des groupes témoins lorsqu'ils se projettent « grands ».

Cette constatation peut rejoindre dans une certaine mesure quelques remarques notées dans une étude s'intéressant au concept de soi des enfants porteurs de trisomie 21 (38). Cette étude, mettant en œuvre une méthodologie assez originale utilisant des poupées auxquelles l'enfant pouvait s'identifier, avait permis de noter que les enfants porteurs de trisomie 21 avaient tendance à s'identifier plutôt aux poupées de phénotype normal. Ceci rejoint l'idée selon laquelle ils ne se sentent pas « malades » et peuvent envisager une projection sereine dans l'avenir, du moins à cet âge. Si cela peut expliquer en partie la différence avec le groupe témoin atteint d'une pathologie chronique, ceci explique moins la différence notée avec le groupe d'enfants sains. Il serait intéressant de développer la notion de projection à l'âge adulte chez les deux groupes.

Arrêtons-nous un instant sur la notion de maladie en ce qui concerne la trisomie 21. Celle-ci est fréquemment définie comme une maladie génétique. Mais cette vision peut varier selon les personnes. Comme remarqué précédemment, plusieurs parents ayant participé à l'étude ont tenu à faire remarquer que leur enfant « n'était pas malade ». Si nous considérons la définition classique d'une maladie, décrite comme une « altération de l'état de santé se manifestant par

un ensemble de signes et symptômes, correspondant à des troubles généraux ou localisés, fonctionnels ou lésionnels, dus à des causes externes ou internes et comportant une évolution », il semble logique de désigner la trisomie 21 comme telle. Cependant il est également possible d'envisager une vision différente de la trisomie 21, en particulier chez les proches de l'enfant concerné, où le fait de naître avec un chromosome surnuméraire est parfois considéré comme une particularité, et non comme une maladie. Il est possible d'imaginer comment cela peut aider certains parents de pouvoir dire « il est comme ça, c'est tout », au lieu de dire « mon enfant est malade ». La définition pourrait alors varier en fonction des sensibilités de chacun et de la perception individuelle de la notion de maladie.

En ce qui concerne le domaine de la santé, le score global des enfants porteurs de trisomie 21 est supérieur à celui des enfants des deux autres groupes. Plus en détail, on note que le fait d'aller chez le médecin est coté plus positivement que pour les deux autres groupes. On peut émettre l'hypothèse d'un médecin de famille particulièrement apprécié chez certains enfants, parfois côtoyé régulièrement dans certains cas du fait des problématiques posées par la trisomie 21.

Concernant l'hospitalisation, les enfants transplantés hépatiques semblent plus sereins face à celle-ci, alors qu'il s'agit du score le plus bas pour les deux autres groupes. Cela peut en partie s'expliquer par le fait que ces enfants ont dû côtoyer l'hôpital de manière précoce et répétée, et ont pu démystifier l'hospitalisation et l'intégrer comme un évènement faisant partie de leur existence (37). Cette tendance reste à nuancer du fait du faible nombre de patients porteurs de trisomie 21 de cette étude ayant été hospitalisés, du moins l'année précédant la passation du questionnaire.

Lorsque l'on s'intéresse aux items pour lesquels les enfants porteurs de trisomie ont obtenu un score plus faible que les autres groupes, on note qu'ils apprécient moins montrer ce qu'ils savent faire. Cette question très générale pourrait être intéressante à compléter afin de voir plus précisément à quelles situations les enfants sont renvoyés et mieux comprendre si cela est en rapport avec d'éventuelles difficultés, ou avec une certaine forme de peur de l'échec.

Concernant le fait de se voir en photo, peut-on faire l'économie de l'hypothèse que les enfants n'aiment pas reconnaître, en eux, quelques caractéristiques phénotypiques évocatrices de

trisomie 21 ? Rappelons l'étude portant sur le concept de soi d'enfants trisomiques : cette étude avait montré une tendance de la part des enfants porteurs de trisomie 21, à attribuer plus de qualités aux poupées de phénotype « normal » et à désigner les mêmes poupées « normales » pour s'identifier (38). Plusieurs recherches effectuées depuis les années 1980 s'étant penchées sur le concept de soi de jeunes enfants ont abouti à la conclusion selon laquelle ces jeunes enfants surestiment généralement leurs capacités, la limite entre le « moi » idéalisé, rêvé, et le « moi » réel étant floue. Une étude supplémentaire concernant le concept de soi d'enfants porteurs de trisomie 21 et dont le développement était celui d'un enfant de 4 ans à 6 ans 11 mois avait pu montrer que le concept de soi des enfants porteurs de trisomie 21 était comparable à celui des enfants de même âge de développement (39).

A noter que dans le cas de cette étude, les enfants des différents groupes ont le même âge chronologique, et l'âge développemental n'était pas évalué.

Cependant, même si le score est légèrement plus bas que celui des autres groupes, il dénote cependant une satisfaction plus qu'une insatisfaction pour le fait de se voir en photo.

Par contre, nous avons noté qu'au sein du domaine de l'estime de soi, les enfants porteurs de trisomie 21 obtiennent une moyenne sensiblement plus élevée que les enfants des deux autres groupes pour l'item « les copains parlent de toi ». Se pourrait-il qu'ils imaginent de manière plus positive ce que peuvent dire d'eux leurs amis ? Les autres enfants, en particuliers les enfants transplantés hépatiques, souffriraient-ils plus de l'opinion d'autrui et auraient-ils plus tendance à imaginer des paroles négatives à leur encontre ?

Il serait intéressant de compléter cette question par une question ouverte, en invitant les enfants à imaginer ce que les amis racontent.

Les scores plus bas que ceux des deux autres groupes concernant le fait de penser aux parents nous amènent à rejoindre ce qui est évoqué plus haut concernant les biais et les réponses inattendues.

On peut également rapporter les scores des enfants porteurs de trisomie 21 aux thèmes spontanément évoqués lors des questions ouvertes. Les enfants semblent allouer une grande importance aux activités familiales, à la complicité qu'ils peuvent avoir avec leur fratrie, aux activités sociales, de groupe. A contrario, ils semblent très impactés par les situations de conflits familiaux ou avec d'autres enfants. À ces éléments nous pouvons relier ce qui est évoqué précédemment, à savoir le fait que plusieurs enfants ont répondu aux questions en

fonction des relations qu'ils avaient avec les personnes impliquées. Citons l'exemple des grands parents, de l'entente ou non avec le médecin de famille, du plaisir à être confié à des personnes appréciées par l'enfant, de l'influence de l'entente de l'enfant avec l'enseignant pour les réponses concernant l'école. Le fait que le moment du coucher soit plus apprécié que les périodes de sommeil est également souvent lié à l'importance que donnent les enfants à ce moment privilégié passé avec l'un des proches.

#### **4.2.2. Ce que nous disent les parents, et comparaison avec les réponses des enfants**

Nous considérons l'évaluation de la qualité de vie parentale, mais également ce que peuvent dire les parents à travers l'hétéro-évaluation reprenant les questions du questionnaire AUQUEI.

Concernant l'évaluation de la qualité de vie parentale, il est important de remarquer que l'item où les parents semblent ressentir la plus vive insatisfaction concerne la situation du monde en général et non leur situation propre, inhérente à la famille. Ce score est de loin le plus bas. Ceci pourrait donner une forme « d'étalon » de l'insatisfaction. Même la question du PQVS relative à l'avenir de l'enfant, (dont la réponse dénote chez les parents une grande insatisfaction), est dotée d'un score moins négatif que l'évocation de la situation dans le monde.

Considérons les scores procurant ensuite l'insatisfaction la plus importante. Il est facile d'imaginer que l'avenir de l'enfant reste une question empreinte d'anxiété parentale.

Si nous mettons en relation les réponses des parents et celles des enfants, il existe ici une grande différence entre ce que peuvent exprimer les enfants vis-à-vis de leur avenir évoqué en une question (« quand tu seras grand »), procurant une grande satisfaction en général, et l'évaluation parentale, qu'il s'agisse de l'hétéro-évaluation de la qualité de vie des enfants, ou de l'évocation de l'avenir de l'enfant au sein du questionnaire PQVS. Les parents considèrent donc globalement que leur enfant ressent une insatisfaction lorsqu'il pense à « quand il sera grand ». Cela va dans le sens d'observations selon lesquelles l'état d'esprit et le stress des parents peut influencer l'évaluation parentale de la qualité de vie des enfants (24).

Dans notre étude les éventuels motifs de stress parental n'étaient pas détaillés. Une étude parue en 2012 et s'intéressant au vécu de mères d'enfants porteurs de trisomie met en relief plusieurs facteurs de stress principaux : l'acceptation initiale du diagnostic, le développement comportemental de l'enfant, les capacités fonctionnelles de celui-ci, sa santé en général, et la situation financière de la famille (40).

Concernant l'autonomie et l'avenir en général, on peut imaginer que les visions différentes résultent également simplement du statut de parents s'inquiétant de manière « physiologique » pour l'avenir de leurs enfants (il serait intéressant d'avoir l'avis de parents d'enfants considérés comme sains) et de celui d'enfants plus insouciant, protégés par leur capacité à vivre dans le moment présent.

Pourtant, si l'avenir de l'enfant semble évoqué avec anxiété, on note que la majorité des parents envisagent l'avenir globalement comme satisfaisant et agréable, lorsqu'ils répondent à une autre question du PQVS.

Il serait intéressant de développer les questions concernant les aspects les plus anxiogènes de l'avenir des enfants, envisagés par les parents.

Nous remarquons également un score bas en ce qui concerne le temps dont les parents disposent. Ceci rejoint ce que les parents évoquent spontanément au cours des entretiens, dont les lourdeurs administratives et les difficultés organisationnelles résultant de la prise en charge de l'enfant. Ces difficultés et démarches chronophages, de la manière dont elles sont évoquées par les parents, semblent résulter en partie de dysfonctionnements de certaines structures intervenant dans la prise en charge et / ou dans l'orientation scolaire des enfants.

Ces considérations peuvent également expliquer en partie la projection négative des parents concernant l'avenir.

Lorsque nous comparons les réponses de l'auto-évaluation et de l'évaluation parentale, nous notons que les domaines les plus discordants concernent l'autonomie et la scolarité, avec une sous-évaluation parentale concernant ces domaines.

Nous pouvons également émettre l'hypothèse que l'état d'esprit des parents vis-à-vis du parcours scolaire de leur enfant ait pu influencer les réponses des parents au cours de l'hétéro-évaluation pour le domaine de la scolarité.

Concernant l'autonomie, il existe une concordance entre les réponses des parents au sein du questionnaire explorant la qualité de vie parentale, et l'hétéro-évaluation de la qualité de vie des enfants pour ce domaine. On imagine également ici comment la projection parentale a pu influencer l'hétéro-évaluation.

Le fait d'envisager négativement d'autres naissances dans la famille peut être en d'autres termes le fait de ne pas désirer d'enfant supplémentaire. Il serait intéressant d'obtenir plus de précision concernant cette question. Pour quelles raisons les parents n'envisagent globalement pas d'avoir d'autres enfants ? Ce phénomène est-il lié au handicap de leur enfant, et si oui, pour quelles raisons ? Quelles sont les difficultés liées au handicap d'un de leurs enfants grevant le plus le pronostic familial en terme de nombres d'enfant ? Ont-ils peur d'une récurrence, d'une autre affection chez leur enfant (perte de l'innocence) ?

Il serait intéressant de confronter aussi cette question au nombre de frères et sœurs et à la place de l'enfant dans la fratrie sur un plus grand échantillon de population. Dans cette étude, nous avons noté que 95 % des enfants avaient plus de deux frère(s) et sœur(s). Nous pouvons imaginer que la famille ne souhaitait pas s'agrandir tout simplement étant déjà une famille nombreuse.

Il serait intéressant, dans une autre étude, de réaliser une évaluation du ressenti parental et de la fratrie de manière concomitante. Des auteurs se sont déjà penchés sur l'opinion de la fratrie d'une personne porteuse de trisomie 21. Dans cette étude était évoqué en introduction le fait qu'un pourcentage non négligeable de femmes ayant décidé d'interrompre une grossesse suite à un diagnostic anténatal de trisomie 21 avaient également pris cette décision car elles craignaient un « fardeau » trop lourd à porter pour les frère(s) et sœur(s). Pourtant, cette étude avait également mentionné que les frère(s) et sœur(s) d'enfant porteur de trisomie 21 avaient tendance à avoir un comportement plus affectueux et plus empathique envers l'ensemble de la fratrie, les relations entre frère(s) et sœur(s) étaient généralement très positives et moins conflictuelles que dans les groupes « contrôle ». Une étude antérieure avait pu montrer que les enfants d'une fratrie comprenant un enfant porteur de trisomie 21 n'avaient pas plus de troubles du comportement que les enfants d'un groupe témoin, et la comparaison de fratries comprenant un enfant porteur de trisomie 21 et de celles comprenant un enfant autiste avaient pu montrer que les frères et sœurs d'enfants porteurs de trisomie 21 montraient plus de compréhension et de respect envers les autres membres de la fratrie (16).

En ce qui concerne les scores extrêmes pour le versant positif du questionnaire de qualité de vie parentale, il est intéressant de noter que ceux dénotant le plus de satisfaction concernent la vie relationnelle, qu'il s'agisse de la relation avec l'enfant, avec la fratrie, les amis, ou le fait de vivre avec quelqu'un. Ces résultats rejoignent ceux notés lorsque l'on considère le retentissement de la pathologie de l'enfant, où les parents évoquent une amélioration pour ce qui concerne la relation avec les autres enfants et la relation avec leurs amis. Le fait d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 pourrait être un facteur d'amélioration de la vie relationnelle. Ceci va également dans le même sens que ce qui est exprimé spontanément par les parents, qui parlent alors d'un enrichissement de la vie relationnelle et d'une plus grande ouverture sur le monde.

Allant dans ce sens, une étude publiée en 2011 et s'intéressant à l'expérience de parents d'enfants porteurs de trisomie 21 nous apprend que 79 % des parents trouvaient que leur regard sur la vie était plus positif depuis l'arrivée de l'enfant (17). Une étude du même auteur rapporte que les frères et sœurs d'enfants porteurs de trisomie 21 se sentent être devenus « meilleurs » au contact de leur frère ou sœur porteur de trisomie 21 (16).

L'étude de Pillay *et al.*, décrit le fait d'être parent d'un enfant porteur de trisomie 21 comme une « mosaïque d'expériences et d'émotions » et évoque également une notion de « voyage » permettant de « grandir » (40).

#### **4.3. Importance et insuffisance de l'information donnée aux futurs ou nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21**

Les parents de cette étude évoquent spontanément des difficultés liées au diagnostic et le sentiment de solitude, souvent au moment de l'annonce, qu'il s'agisse d'un diagnostic anténatal ou d'une découverte post natale.

Plusieurs études mettent en évidence une information insuffisante donnée aux couples, plus spécifiquement en période anténatale,

Nous avons déjà évoqué précédemment l'insuffisance d'information donnée avant la réalisation d'un test de dépistage, comme en témoigne notamment l'étude de Ternby (3).

Une étude datant de 2011 estime qu'au cours des 20 dernières années, le niveau de satisfaction des parents concernant l'information donnée autour du diagnostic se situe autour de 50 % et n'a pas évolué (41).

Une autre étude datant de la même année met l'accent sur l'importance de sortir de l'unique cadre médical et de pouvoir donner une information complète aux familles en ce qui concerne le diagnostic de trisomie 21. Les parents souhaitent obtenir des informations concernant le potentiel et les capacités de l'enfant, alors que les informations données en période prénatale insistent souvent trop sur les uniques points médicaux négatifs (42).

Le manque d'information, voire même une information erronée ou biaisée parfois dispensée par certains professionnels de santé pourrait même expliquer le nombre important d'interruption de grossesse pour motif médical après un diagnostic prénatal de trisomie 21 (43).

En 2012, Levis s'est intéressé aux connaissances de femmes enceintes ou ayant un projet d'enfant dans l'année à venir, concernant la trisomie 21 (44). Si certains aspects étaient connus, comme le facteur de risque représenté par l'âge maternel ou quelques caractéristiques phénotypiques, il existait également de grandes méconnaissances, et les femmes interrogées étaient en demande d'histoires illustrant une vie familiale avec un enfant porteur de trisomie 21.

Lorsque nous nous intéressons à des aspects plus globaux et humains dépassant le « simple » champ de la pathologie, en variant les supports, qu'il s'agisse de la presse, de communications sur internet (témoignages spontanés de familles, communications via les associations, reportages) il est possible de lire des messages très positifs et porteurs d'espoir pour les familles.

Plusieurs études, mais souvent de mêmes auteurs, se sont penchées sur le versant plus global et sur le vécu de familles d'enfants porteurs de trisomie 21. Ainsi Stotko *et al.*, ont publié une étude concernant le fait d'être parents d'enfant porteur de trisomie 21 (17) et une autre étude portant sur le fait d'avoir un frère ou une sœur porteur de trisomie 21, comme évoqué précédemment (16). Ces deux études donnaient des informations d'un ordre beaucoup plus humain telles que le fait d'aimer leur enfant ou leur frère et sœur, être fier d'eux, de quelle manière le handicap de leur enfant ou de leur frère ou sœur avait pu changer leur regard sur la vie.

Citons également ici à nouveau l'étude donnant la parole à des personnes porteuses de trisomie 21 âgées de 12 ans et plus (12), spécifiquement élaborée afin de répondre aux questions de futurs parents. Cette étude montrait à quel point les personnes interrogées étaient en grande majorité heureuses et épanouies au sein de leur existence, avaient une bonne estime d'elles-mêmes et appréciaient leur image. Ces personnes exprimaient également pour une grande majorité de l'amour pour leurs parents, frère et sœurs.

Il est difficile de trouver au sein de la littérature médicale et scientifique, un véritable état des lieux en ce qui concerne les perceptions de la société vis-à-vis la trisomie 21. Si l'on se réfère à l'impression générale que peuvent donner de nombreux témoignages, il en ressort le plus souvent qu'avant d'avoir côtoyé une personne porteuse de trisomie 21 ou avant de faire partie d'une éventuelle association, la méconnaissance sur le sujet est grande et le ressenti plutôt péjoratif.

Ceci rejoint également les thèmes spontanément abordés par les parents de l'étude au cours des entretiens. Nous notons que quasiment 30 % des parents évoquent spontanément les difficultés liées au diagnostic, la méconnaissance de la trisomie 21 avant la naissance de l'enfant, et le sentiment d'être « perdus » (tableau 6).

Comme il s'agit de thèmes spontanément abordés, nous pouvons imaginer que si ces questions étaient directement posées aux parents, les pourcentages seraient probablement plus élevés.

#### **4.4. Nécessité de donner la parole aux personnes porteuses de trisomie 21 dès l'âge pédiatrique, pour permettre un mouvement de la société ?**

Comment expliquer la proportion importante de décision d'IMG en France après un diagnostic de trisomie 21 ? L'image de la trisomie 21 reste probablement encore connotée de manière négative, et comme vu précédemment, l'information incomplète.

Il semble exister une sorte de paradoxe dans la perception qu'a la société de la trisomie 21. D'un côté, la trisomie 21 étant la première cause de déficience intellectuelle d'origine génétique, et les personnes porteuses de trisomie 21 possédant quelques particularités morphologiques reconnaissables, elle est probablement la cause de handicap la plus « connue ». D'un autre côté, l'information sur ce sujet étant souvent insuffisante, la

population semble peu au courant, a priori, de la réalité de la trisomie 21. Il est même possible d’imaginer qu’une partie de la population confonde plusieurs causes de handicap et regroupe toutes les causes de déficience intellectuelle au sein du thème de la trisomie 21. La trisomie 21 deviendrait alors une sorte de représentation symbolique de l’« anormalité » ?

Un travail réalisé en 2000 par une psychologue chercheur à l’Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) avait permis de montrer que la trisomie 21 était quasiment le seul handicap pour lequel les enfants étaient abandonnés à la naissance (45), même si ce pourcentage reste cependant faible (< 5 %).

Dans certains cas, l’information concernant des aspects moins médicaux et s’intéressant plus à des aspects de la vie quotidienne, est diffusée de manière beaucoup plus informelle que dans des articles scientifiques ou que lors des rencontres entre familles et professionnels de santé, ou personnes impliquées dans les milieux associatifs. Le support peut être différent. Citons l’exemple d’un clip vidéo réalisé à partir de témoignages d’enfants et jeunes adultes porteurs de trisomie 21 et diffusé sur plusieurs chaînes au cours des semaines entourant la journée mondiale de la trisomie 21 le 21 mars 2014. Il est à noter que cette vidéo a provoqué l’envoi d’un courrier du Conseil Supérieur de l’Audiovisuel mettant en garde différentes chaînes permettant sa diffusion, considérant que celle-ci n’était pas « d’intérêt général » et demandant aux chaînes à l’avenir de « veiller aux modalités de diffusion de messages pouvant porter à controverse » (46).

Cela pose à nouveau la question de la place de la parole de personnes porteuses de handicap au sein de la société.

Ces considérations permettent de comprendre les besoins importants en terme d’informations plus globales, incluant la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21, leurs rêves, leurs espoirs, l’amour qu’ils peuvent donner et recevoir. Autant de domaines difficiles à chiffrer mais essentiels afin que le regard de la société ne se nourrisse pas exclusivement des aspects cliniques pathologiques pouvant résulter de cette différence chromosomique.

Au-delà de l’importance d’une information complète pour les familles en général, il semble également essentiel de pouvoir donner la parole aux personnes concernées afin de promouvoir leur place dans la société. Une étude menée en 2013 donnait la parole à plusieurs adolescents porteurs de trisomie 21. Il en résultait que bon nombre d’entre eux ne se vivaient pas comme

des sujets dont la parole avait de la valeur (47). Or comment adapter de manière correcte les prises en charge et les dispositifs permettant de favoriser l'intégration si nous ne demandons pas directement leur avis aux personnes les premières concernées ? Il s'agit ici de faire changer de façon radicale les mentalités et l'approche qu'a la population des personnes handicapées de façon plus générale. Il est ici question de développer l'auto détermination.

Cette parole devrait être favorisée de manière précoce, en développant autant que possible des outils et supports adaptés.

## 5. Conclusion

Cette étude, malgré le faible effectif inclus, a permis de montrer que les enfants porteurs de trisomie 21 interrogés semblaient heureux de vivre. Les tendances exprimées par les résultats ont indiqué que ceux-ci étaient pour la plupart satisfaits de leur qualité de vie, avec peu de différences lorsqu'ils étaient comparés aux deux autres groupes d'enfants (enfants non porteurs de pathologie et enfants transplantés hépatiques), voire obtenaient des scores plus élevés dans certains domaines, notamment celui de la scolarité et de l'autonomie, sans que l'on puisse cependant généraliser cette tendance. Les enfants porteurs de trisomie 21 obtenaient en grande partie le même profil global de réponses que les autres enfants.

Quelques points remarquables ont pu être constatés, comme l'importance de la vie de relation, la projection positive de l'avenir et la satisfaction concernant le domaine de l'autonomie. La comparaison entre l'auto et l'hétéro-évaluation a pu donner une tendance qu'il serait intéressant à vérifier sur un effectif plus important, selon laquelle les parents auraient tendance à « sous-évaluer » la qualité de vie de leur enfant par rapport aux réponses des enfants eux-mêmes.

Par ailleurs, malgré certaines difficultés rencontrées au cours des entretiens, cette étude a pu montrer qu'il était possible d'interroger les enfants porteurs de trisomie 21 âgés de 6 à 12 ans sur leur qualité de vie. Le questionnaire a été très bien accepté et les enfants ont majoritairement compris le fonctionnement du questionnaire. Ils ont également su s'en servir comme support d'expression. En effet, bien que les enfants porteurs de trisomie 21 soient souvent gênés par des difficultés sur le versant expressif, ils ont souvent énormément de choses à dire. La manière de s'exprimer se fait parfois de manière indirecte. Certains enfants ont même pu aborder spontanément certains domaines. Il est donc possible de recueillir le point de vue de ces enfants concernant leur qualité de vie. Il pourrait s'avérer intéressant de mener une étude permettant de préciser et d'améliorer cet outil d'évaluation en l'adaptant et en l'affinant pour qu'il soit destiné plus particulièrement à des enfants porteurs de trisomie 21.

Parmi les suggestions nées de la réalisation de ce travail, nous pouvons citer :

- L'élaboration d'un questionnaire débutant par des questions fermées et abordant les questions ouvertes en fin de questionnaire, afin de ne pas se heurter au premier abord à certaines difficultés d'expression rencontrées par les enfants porteurs de trisomie 21, et

également parce que plusieurs thèmes ont été abordés spontanément par les enfants au cours d'une conversation « informelle » à la suite de la passation du questionnaire. Les questions ouvertes pourraient également être facilitées en évoquant plusieurs domaines l'un après l'autre, et laissant ensuite l'enfant s'exprimer librement quant à des situations provoquant satisfaction / insatisfaction au sein de ces domaines.

- L'affinement de certaines questions, notamment celles concernant l'avenir (et comment tu seras quand tu seras grand ? Que feras-tu ? Où habiteras-tu ? Avec qui ?), et celle évoquant le fait que les amis parlent de lui / elle (et que disent tes amis quand ils parlent de toi ?).

- La suppression de certaines questions en fonction du cursus scolaire de l'enfant.

- L'ajout de questions concernant de manière spécifique la trisomie 21 et la perception qu'a l'enfant de sa santé (est-ce que tu te sens malade ? et quand tu entends parler de la trisomie 21, comment tu es ?).

Il pourrait s'avérer informatif de réaliser un travail avec un plus grand effectif d'enfants, après élaboration de cet outil affiné, et sur une plus longue période, voire à l'aide de plusieurs entretiens successifs.

Cette étude a également permis de recueillir le point de vue des parents et a pu mettre en relief certains points spontanément abordés par les parents au cours de l'espace de parole créé.

Plusieurs résultats ont ainsi permis d'approcher la notion selon laquelle avoir un enfant porteur de trisomie 21, malgré les difficultés rencontrées concernant l'annonce et l'adaptation au handicap, les lourdeurs administratives et les difficultés organisationnelles souvent liées à l'inclusion scolaire de l'enfant, pouvait également améliorer la vie de relation, l'ouverture sur le monde, les relations familiales et extrafamiliales. Ces constatations rejoignent les résultats obtenus au cours d'autres études menées dans d'autres pays.

De la même façon, la parole devrait être donnée de manière plus large aux parents, qui expriment souvent un sentiment de solitude important face à certaines difficultés, et ce malgré l'appartenance à des associations pourtant étayantes.

Ces études s'intéressant au ressenti et à la qualité de vie subjective des enfants porteurs de trisomie 21 et leurs familles devraient être les premiers supports sur lesquels pourraient se baser l'ensemble des professionnels impliqués dans la prise en charge et l'inclusion sociale

des personnes porteuses de trisomie 21. Ces informations devraient en particulier être données en période prénatale d'autant plus que le dépistage de la trisomie 21 évolue avec l'arrivée de technique de dépistage encore plus performante comme le dépistage prénatal non invasif sur ADN fœtal circulant.

D'une manière plus générale, cette parole qui devrait être donnée aux premières personnes concernées par la trisomie 21, et ce de manière précoce, devrait également être diffusée plus largement afin de pouvoir fournir une information plus complète et nuancée à l'ensemble de la société.

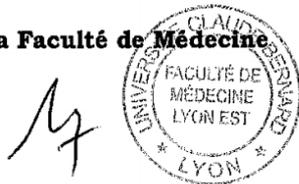
**Le Président de la thèse,**

Nom et Prénom du Président  
Signature  
Pr DES FORTES

Code FINESS 690 007 539
GROUPEMENT HOSPITALIER EST Hôpital Femme-Mère-Enfant 59, Boulevard Pineau 69677 LYON Cedex Neurologie Pédiatrique Chef de Service Pr Vincent DES FORTES

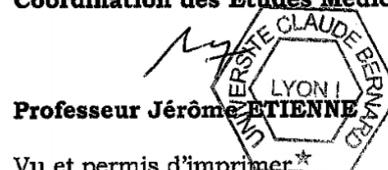
*V. des Fortes*

VU :  
**Le Doyen de la Faculté de Médecine  
Lyon-Est**



**Professeur Jérôme ETIENNE**

VU :  
**Pour Le Président de l'Université  
Le Président du Comité de  
Coordination des Etudes Médicales**



**Professeur Jérôme ETIENNE**

Vu et permis d'imprimer \*  
Lyon, le 27 mai 2016  
30 MAI 2016

## Bibliographie

1. Touraine R, De Fréminville B, Sanlaville D. La Trisomie 21, Collège National des Enseignants et Praticiens de génétique médicale. 2010.
2. Haute Autorité de Santé. Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21, Recommandation en santé publique. 2007.
3. Ternby E, Ingvaldstad C, Annerén G, Lindgren P, Axelsson O. Information and knowledge about Down syndrome among women and partners after first trimester combined testing. *Acta Obstet Gynecol Scand.* mars 2015;94(3):329-32.
4. Næss K-AB, Lyster S-AH, Hulme C, Melby-Lervåg M. Language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome: a meta-analytic review. *Res Dev Disabil.* déc 2011;32(6):2225-34.
5. Silverman W. Down syndrome: cognitive phenotype. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(3):228-36.
6. Cleland J, Wood S, Hardcastle W, Wishart J, Timmins C. Relationship between speech, oromotor, language and cognitive abilities in children with Down's syndrome. *Int J Lang Commun Disord R Coll Speech Lang Ther.* févr 2010;45(1):83-95.
7. Sloper P, Turner S, Knussen C, Cunningham C. Social life of school children with Down's syndrome. *Child Care Health Dev.* août 1990;16(4):235-51.
8. Roblin E. Qualité de Vie à long terme après transplantation hépatique chez l'enfant. UCBL1;
9. Verdugo MA, Schalock RL, Keith KD, Stancliffe RJ. Quality of life and its measurement: important principles and guidelines. *J Intellect Disabil Res JIDR.* oct 2005;49(Pt 10):707-17.
10. Study protocol for the World Health Organization project to develop a Quality of Life assessment instrument (WHOQOL). *Qual Life Res Int J Qual Life Asp Treat Care Rehabil.* avr 1993;2(2):153-9.
11. White-Koning M, Arnaud C, Bourdet-Loubère S, Bazex H, Colver A, Grandjean H. Subjective quality of life in children with intellectual impairment--how can it be assessed? *Dev Med Child Neurol.* avr 2005;47(4):281-5.
12. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from people with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* oct 2011;155A(10):2360-9.

13. Dazord A. Le concept de qualité de vie en médecine. Rev Douleur Analg Ed Médecine Hygiène [Internet]. 2002 [cité 16 janv 2015];(3). Disponible sur: [http://mhsrvweb.medhyg.ch/revues/r\\_article.php4?article\\_id=130](http://mhsrvweb.medhyg.ch/revues/r_article.php4?article_id=130)
14. Manificat S, Dazord A, Cochat P, Nicolas J. [Evaluation of the quality of life in pediatrics: how to collect the point of view of children]. Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie. déc 1997;4(12):1238-46.
15. Choi H, Van Riper M. Siblings of children with Down syndrome: an integrative review. MCN Am J Matern Child Nurs. mars 2013;38(2):72-8.
16. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a brother or sister with Down syndrome: perspectives from siblings. Am J Med Genet A. oct 2011;155A(10):2348-59.
17. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a son or daughter with Down syndrome: perspectives from mothers and fathers. Am J Med Genet A. oct 2011;155A(10):2335-47.
18. Durmaz A, Cankaya T, Durmaz B, Vahabi A, Gunduz C, Cogulu O, et al. Interview with parents of children with Down syndrome: their perceptions and feelings. Indian J Pediatr. juin 2011;78(6):698-702.
19. De Civita M, Regier D, Alamgir AH, Anis AH, Fitzgerald MJ, Marra CA. Evaluating health-related quality-of-life studies in paediatric populations: some conceptual, methodological and developmental considerations and recent applications. PharmacoEconomics. 2005;23(7):659-85.
20. Rodary C, Pezt-Langevin V. Qualité de vie chez l'enfant : Qu'est ce qu'un bon outil d'évaluation ? Arch Pédiatrie. juill 2001;8(7):744-50.
21. Connolly MA, Johnson JA. Measuring quality of life in paediatric patients. PharmacoEconomics. déc 1999;16(6):605-25.
22. Eiser C, Morse R. Can parents rate their child's health-related quality of life? Results of a systematic review. Qual Life Res Int J Qual Life Asp Treat Care Rehabil. 2001;10(4):347-57.
23. Eiser C, Morse R. A review of measures of quality of life for children with chronic illness. Arch Dis Child. mars 2001;84(3):205-11.
24. White-Koning M, Arnaud C, Dickinson H. Determinants of child-parent agreement in quality of life reports: a European study of children with cerebral palsy. Pediatrics. oct 2007;(120):804-14.
25. White-Koning M, Grandjean H, Colver A, Arnaud C. Parent and professional reports of the quality of life of children with cerebral palsy and associated intellectual impairment. - PubMed - NCBI. Dev Med Child Neurol. août 2008;(50 (8)):618-24.

26. van Gameren-Oosterom HBM, Fekkes M, Buitendijk SE, Mohangoo AD, Bruil J, Van Wouwe JP. Development, problem behavior, and quality of life in a population based sample of eight-year-old children with Down syndrome. *PloS One*. 2011;6(7):e21879.
27. Choi H, Van Riper M, Thoyre S. Decision making following a prenatal diagnosis of Down syndrome: an integrative review. *J Midwifery Womens Health*. avr 2012;57(2):156-64.
28. Nations Unies. Convention des Nations Unies relatives aux Droits des Personnes Handicapées. 2006.
29. Nations Unies. Convention Internationale des Droits de l'enfant . Convention des Nations Unies. 1989.
30. Manificat S, Dazord A, Cochat P, Morin D, Planguet F, Debray D. Quality of life of children and adolescents after kidney or liver transplantation: child, parents and caregiver's point of view. *Pediatr Transplant*. juin 2003;7(3):228-35.
31. Roblin E, Audhuy F, Boillot O, Rivet C, Lachaux A. [Long-term quality of life after pediatric liver transplantation]. *Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie*. oct 2012;19(10):1039-52.
32. Dazord A, Magnificat S, Escoffier C, Kadour, JL. [Quality of life of children: importance of its evaluation. Comparison of children in good health with those at risk (psychological, social, somati... - PubMed - NCBI. *Encéphale*. oct 2000;26(5):46-55.
33. van Laerhoven H, van der Zaag-Loonen HJ, Derkx BHF. A comparison of Likert scale and visual analogue scales as response options in children's questionnaires. *Acta Paediatr Oslo Nor* 1992. juin 2004;93(6):830-5.
34. Lemetayer F, Gueffier M. Evaluation de la qualité de vie des enfants et des adolescents avec une déficience intellectuelle pris en charge dans un institut spécialisé. *Rev Francoph Défic Intellect*. 2006;17:65-77.
35. Gérin P, Dazord A, Boissel JP, Hanauer MT, Moleur P, Chauvin F. [Quality of life assessment in therapeutic trials. Conceptual aspects and presentation of a questionnaire]. *Thérapie*. oct 1989;44(5):355-64.
36. Dickinson HO, Parkinson KN, Ravens-Sieberer U, Schirripa G, Thyen U, Arnaud C, et al. Self-reported quality of life of 8-12-year-old children with cerebral palsy: a cross-sectional European study. *Lancet Lond Engl*. 30 juin 2007;369(9580):2171-8.
37. Emilie Roblin. Qualité de vie à long terme après transplantation hépatique chez l'enfant. [Lyon]: UCBL1; 2011.
38. Saha S, Doran E, Osann KE, Hom C, Movsesyan N, Rosa DD, et al. Self-concept in children with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. août 2014;164A(8):1891-8.
39. Cuskelly, M, De Jong, I. Self-concept in children with Down Syndrome. *Syndr Res Pract*. 1996;4(2):59-64.

40. Pillay D, Girdler S, Collins M, Leonard H. « It's not what you were expecting, but it's still a beautiful journey »: the experience of mothers of children with Down syndrome. *Disabil Rehabil.* 2012;34(18):1501-10.
41. Van Riper M, Choi H. Family-provider interactions surrounding the diagnosis of Down syndrome. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* août 2011;13(8):714-6.
42. McCabe LL, McCabe ERB. Call for change in prenatal counseling for Down syndrome. *Am J Med Genet A.* mars 2012;158A(3):482-4.
43. Dixon DP. Informed consent or institutionalized eugenics? How the medical profession encourages abortion of fetuses with Down syndrome. *Issues Law Med.* 2008;24(1):3-59.
44. Levis DM, Harris S, Whitehead N, Moultrie R, Duwe K, Rasmussen SA. Women's knowledge, attitudes, and beliefs about Down syndrome: a qualitative research study. *Am J Med Genet A.* juin 2012;158A(6):1355-62.
45. Annick-Camille Dumaret. De l'annonce à l'accueil de l'enfant trisomique: le risque de l'abandon. *Chron Soc Lyon.* 2000;104-9.
46. De Mallevoüe Delphine. *Le Figaro - Actualités* [Internet]. [cité 2 mars 2016]. Disponible sur: <http://www.lefigaro.fr/>
47. Nathalie Anguin-Ferrere. 191 : Liens familiaux et socialisation de l'adolescent trisomique 21 scolarisé | AREF 2013 [Internet]. [cité 26 févr 2016]. Disponible sur: <http://www.eref2013.univ-montp2.fr/cod6/?q=content/191-liens-familiaux-et-socialisation-de-l%E2%80%99adolescent-trisomique-21-scolaris%C3%A9-0>

## Annexe 1 : Courrier de présentation du projet aux médecins et associations

### **GROUPEMENT HOSPITALIER EST**

#### **Hôpital Femme Mère Enfant**

59, boulevard Pinel

69677 Bron cedex

N° FINESS : 690007539



Hôpitaux de Lyon

#### **SERVICE DE GENETIQUE**

Groupement Hospitalier Est

##### **Chef de Service :**

Professeur P. EDERY

patrick.edery@chu-lyon.fr

##### **Chef de Service Adjoint:**

Professeur D. SANLAVILLE

damien.sanlaville@chu-lyon.fr

##### **Cadre de santé :**

Mme C. BUIS

##### **HFME 6ème étage**

##### **Unité de Génétique Clinique**

##### **Centre de Référence des Anomalies du**

##### **Développement et Syndromes**

##### **Malformatifs**

**Coordinateur :** Professeur P. EDERY

Professeur D. SANLAVILLE

Docteur D. BOGGIO

dominique.boggio@chu-lyon.fr

Docteur M.P. CORDIER

marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr

Docteur S. DUPUIS-GIROD

sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

Docteur G. LESCA

gaetan.lesca@chu-lyon.fr

Docteur A. PUTOUX

audrey.putoux@chu-lyon.fr

Docteur M. ROSSI

massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr

Docteur M. TILL

marianne.till@chu-lyon.fr

Coline POIZAT-AMAR

Conseillère en Génétique

Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr

Sylvie FOURDRINOY - Psychologue

☎04 27 85 55 75

sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr

Françoise HOUDAYER - Psychologue

☎04 27 85 55 22

francoise.houdayer@chu-lyon.fr

Secrétariat ☎04 27 85 55 73

Fax : 04 27 85 52 45

Secrétariat Dr CORDIER ☎ 04 27 85 55 76

##### **Hôpital Cardiologique**

##### **Centre de Référence de la maladie de**

##### **Rendu-Osler**

**Coordinatrice :** Docteur S. DUPUIS-GIROD

sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

Mme AE. FARGETON (ARC)

anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr

Mme C. PAEZ (ARC)

cbpaez@yahoo.fr

##### **Unité de Génétique Clinique**

Docteur D. BOGGIO

dominique.boggio@chu-lyon.fr

Docteur S. GIRAUD

sophie.giraud@chu-lyon.fr

Secrétariat ☎04 27 85 65 24 / 25

Fax : 04 78 37 17 80

joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr

##### **Centre de Biologie et de Pathologie Est**

##### **5ème Etage**

##### **Laboratoire de Cytogénétique**

**Coordinateur :** Professeur D. SANLAVILLE

Professeur P. EDERY

Docteur A. RAFAT

azim.rafat@chu-lyon.fr

Docteur C. SCHLUTH-BOLARD

caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr

Docteur M. TILL

marianne.till@chu-lyon.fr

Secrétariat ☎04 72 12 96 39 / 40

Fax 04 72 12 97 10

**Mathilde Guirlet-Vibert**

**Les Alouettes**

**69670 - Vaugneray**

**mail : mathilde.guirlet.vibert@gmail.com**

J'ai terminé récemment un internat de pédiatrie (effectué au sein du CHU de Lyon) et travaille actuellement comme pédiatre remplaçante dans un cabinet de l'Ouest Lyonnais.

Je me permets de vous solliciter concernant un projet d'étude, dans le cadre d'un travail de thèse de pédiatrie dirigé par le Pr Damien Sanlaville, responsable du laboratoire de Cytogénétique Constitutionnelle au centre de Biologie et Pathologie Est à Bron et qui a mis en place depuis 2008 une consultation de suivi des enfants porteurs de trisomie 21. J'ai eu l'occasion d'assister à plusieurs de ces consultations au cours d'un semestre d'interne effectué dans le service.

Nous souhaitons réaliser une étude portant sur la qualité de vie des enfants porteurs de trisomies âgés de 6 à 11 ans dans la région Rhône-Alpes.

Il s'agit d'une étude transversale descriptive, qui a pour objectif principal l'évaluation de la qualité de vie globale d'une population d'enfants porteurs de trisomie 21 d'âge primaire, menée en comparaison avec une population témoin préexistante de 421 enfants précédemment évalués par le même questionnaire (MagnificatS, Cochat P, PlainguetF, et al, Qualité de vie après transplantation d'organe. Arch Pediatr 200 ;7(Suppl .2)238-41.)

Les objectifs secondaires de cette étude sont ;

- l'étude de l'influence de paramètres somatiques et psychosociaux sur la qualité de vie des patients ;

- la confrontation entre l'estimation de la qualité de vie par les enfants eux-mêmes, et l'appréciation donnée par les parents,

-une estimation de la qualité de vie des parents

Ce projet vise donc à améliorer nos connaissances sur le vécu des enfants porteurs de trisomie 21, et donc favoriser la prise en charge de ces patients. De plus cette étude pourrait servir de complément d'information aux futurs ou nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21.

**Hospices civils de Lyon**  
**www.chu-lyon.fr**

## **GROUPEMENT HOSPITALIER EST**

### **Hôpital Femme Mère Enfant**

59, boulevard Pinel

69677 Bron cedex

N° FINESS : 690007539



**Hôpitaux de Lyon**

#### **SERVICE DE GENETIQUE**

##### **Groupement Hospitalier Est**

##### **Chef de Service :**

**Professeur P. EDERY**

[patrick.edery@chu-lyon.fr](mailto:patrick.edery@chu-lyon.fr)

##### **Chef de Service Adjoint:**

**Professeur D. SANLAVILLE**

[damien.sanlaville@chu-lyon.fr](mailto:damien.sanlaville@chu-lyon.fr)

##### **Cadre de santé :**

Mme C. BUIS

##### **HFME 6ème étage**

##### **Unité de Génétique Clinique**

##### **Centre de Référence des Anomalies du**

##### **Développement et Syndromes**

##### **Malfomatifs**

**Coordinateur : Professeur P. EDERY**

**Professeur D. SANLAVILLE**

**Docteur D. BOGGIO**

[dominique.boggio@chu-lyon.fr](mailto:dominique.boggio@chu-lyon.fr)

**Docteur M.P. CORDIER**

[marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr](mailto:marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr)

**Docteur S. DUPUIS-GIROD**

[sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr](mailto:sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr)

**Docteur G. LESCA**

[gaetan.lesca@chu-lyon.fr](mailto:gaetan.lesca@chu-lyon.fr)

**Docteur A. PUTOUX**

[audrey.putoux@chu-lyon.fr](mailto:audrey.putoux@chu-lyon.fr)

**Docteur M. ROSSI**

[massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr](mailto:massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr)

**Docteur M. TILL**

[marianne.till@chu-lyon.fr](mailto:marianne.till@chu-lyon.fr)

**Coline POIZAT-AMAR**

**Conseillère en Génétique**

[Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr](mailto:Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr)

**Sylvie FOURDRINOY - Psychologue**

☎ 04 27 85 55 75

[sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr](mailto:sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr)

**Françoise HOUDAYER - Psychologue**

☎ 04 27 85 55 22

[francoise.houdayer@chu-lyon.fr](mailto:francoise.houdayer@chu-lyon.fr)

**Secrétariat ☎ 04 27 85 55 73**

Fax : 04 27 85 52 45

**Secrétariat Dr CORDIER ☎ 04 27 85 55 76**

##### **Hôpital Cardiologique**

##### **Centre de Référence de la maladie de**

##### **Rendu-Osler**

**Coordinatrice : Docteur S. DUPUIS-GIROD**

[sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr](mailto:sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr)

**Mme AE. FARGETON (ARC)**

[anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr](mailto:anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr)

**Mme C. PAEZ (ARC)**

[cbpaez@yahoo.fr](mailto:cbpaez@yahoo.fr)

##### **Unité de Génétique Clinique**

**Docteur D. BOGGIO**

[dominique.boggio@chu-lyon.fr](mailto:dominique.boggio@chu-lyon.fr)

**Docteur S. GIRAUD**

[sophie.giraud@chu-lyon.fr](mailto:sophie.giraud@chu-lyon.fr)

**Secrétariat ☎ 04 27 85 65 24 / 25**

Fax : 04 78 37 17 80

[joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr](mailto:joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr)

##### **Centre de Biologie et de Pathologie Est**

##### **6ème Etage**

##### **Laboratoire de Cytogénétique**

**Coordinateur : Professeur D. SANLAVILLE**

**Professeur P. EDERY**

**Docteur A. RAFAT**

[azim.rafat@chu-lyon.fr](mailto:azim.rafat@chu-lyon.fr)

**Docteur C. SCHLUTH-BOLARD**

[caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr](mailto:caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr)

**Docteur M. TILL**

[marianne.till@chu-lyon.fr](mailto:marianne.till@chu-lyon.fr)

**Secrétariat ☎ 04 72 12 96 39 / 40**

Fax 04 72 12 97 10

La présentation du projet au Comité de Protection des Personnes a reçu un avis favorable, permettant de lancer l'étude sans constitution de dossier préalable puisque jugée non interventionnelle.

Concernant le recrutement des patients, je souhaiterais pouvoir rencontrer des patients suivis au CH de Lyon, Saint Etienne et Grenoble, ainsi que des patients faisant partie d'associations, sur la base du volontariat. L'objectif étant d'inclure une trentaine de patients âgés de 6 à 11 ans révolus.

Ce recrutement mixte aurait pour but de limiter un possible biais engendré par un recrutement uniquement intra-hospitalier ou uniquement via les associations, et afin d'obtenir un échantillon le plus représentatif possible.

Le recueil de données se fera si possible au cours d'une consultation courte, à travers le remplissage d'un questionnaire parental, (questionnaire via lequel les parents seront invités à donner une appréciation de la qualité de vie de leur enfant et de leur propre qualité de vie) et d'un auto-questionnaire destiné à l'enfant, par lequel celui-ci sera sollicité pour donner son point de vue à propos de sa qualité de vie.

La qualité de vie des enfants et de leurs parents sera évaluée grâce aux questionnaires suivants :

- l'AUto-questionnaire de Qualité de Vie Imagé (AUQUEI) version primaire à destination des enfants de 6 à 11 ans, se composant d'une échelle fermée et d'une échelle ouverte. Le patient est invité à se prononcer sur le degré de satisfaction ressenti dans différents domaines, les paliers de satisfaction étant définis à l'aide d'images. Ce questionnaire est un questionnaire français, validé, ayant des propriétés psychométriques correctes, et dont l'utilisation antérieure au sein d'une population d'enfants porteurs d'une déficience intellectuelle modérée s'est avérée possible et informative (F. Lemetayer et M.Gueffier, évaluation de la qualité de vie des enfants et des adolescents avec une déficience intellectuelle pris en charge dans un institut spécialisé, revue francophone de la déficience intellectuelle, vol 17,65-77).

La durée de passation est relativement courte (20 minutes environ) et l'acceptabilité très satisfaisante.

Si les patients ont des difficultés à remplir le questionnaire, une aide leur sera fournie (lecture des questions et remplissage en fonction de leurs indications).

- le Profil de Qualité de Vie Subjective destiné aux parents est également un questionnaire français, validé, multidimensionnel et générique, dont la durée de remplissage est évaluée à 20 minutes environ. Les paliers de satisfaction sont cette fois exprimés à travers la cotation des items, de -2 à +2.

**Hospices civils de Lyon**  
[www.chu-lyon.fr](http://www.chu-lyon.fr)

## **GROUPEMENT HOSPITALIER EST**

### **Hôpital Femme Mère Enfant**

59, boulevard Pinel

69677 Bron cedex

N° FINESS : 690007539



**Hôpitaux de Lyon**

#### **SERVICE DE GENETIQUE**

##### **Groupe Hospitalier Est**

##### **Chef de Service :**

**Professeur P. EDERY**

[patrick.edery@chu-lyon.fr](mailto:patrick.edery@chu-lyon.fr)

##### **Chef de Service Adjoint:**

**Professeur D. SANLAVILLE**

[damien.sanlaville@chu-lyon.fr](mailto:damien.sanlaville@chu-lyon.fr)

##### **Cadre de santé :**

Mme C. BUIS

##### **HFME 6ème étage**

##### **Unité de Génétique Clinique**

##### **Centre de Référence des Anomalies du**

##### **Développement et Syndromes**

##### **Malformatifs**

**Coordinateur : Professeur P. EDERY**

**Professeur D. SANLAVILLE**

**Docteur D. BOGGIO**

[dominique.boggio@chu-lyon.fr](mailto:dominique.boggio@chu-lyon.fr)

**Docteur M.P. CORDIER**

[marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr](mailto:marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr)

**Docteur S. DUPUIS-GIROD**

[sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr](mailto:sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr)

**Docteur G. LESCA**

[gaetan.lesca@chu-lyon.fr](mailto:gaetan.lesca@chu-lyon.fr)

**Docteur A. PUTOUX**

[audrey.putoux@chu-lyon.fr](mailto:audrey.putoux@chu-lyon.fr)

**Docteur M. ROSSI**

[massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr](mailto:massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr)

**Docteur M. TILL**

[marianne.till@chu-lyon.fr](mailto:marianne.till@chu-lyon.fr)

**Coline POIZAT-AMAR**

**Conseillère en Génétique**

[Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr](mailto:Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr)

**Sylvie FOURDRINOY - Psychologue**

☎04 27 85 55 75

[sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr](mailto:sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr)

**Françoise HOUDAYER - Psychologue**

☎04 27 85 55 22

[francoise.houdayer@chu-lyon.fr](mailto:francoise.houdayer@chu-lyon.fr)

**Secrétariat ☎04 27 85 55 73**

Fax : 04 27 85 52 45

**Secrétariat Dr CORDIER ☎ 04 27 85 55 76**

##### **Hôpital Cardiologique**

##### **Centre de Référence de la maladie de**

##### **Rendu-Osler**

**Coordinatrice : Docteur S. DUPUIS-GIROD**

[sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr](mailto:sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr)

**Mme AE. FARGETON (ARC)**

[anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr](mailto:anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr)

**Mme C. PAEZ (ARC)**

[cbpaez@yahoo.fr](mailto:cbpaez@yahoo.fr)

##### **Unité de Génétique Clinique**

**Docteur D. BOGGIO**

[dominique.boggio@chu-lyon.fr](mailto:dominique.boggio@chu-lyon.fr)

**Docteur S. GIRAUD**

[sophie.giraud@chu-lyon.fr](mailto:sophie.giraud@chu-lyon.fr)

**Secrétariat ☎04 27 85 65 24 / 25**

Fax : 04 78 37 17 80

[joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr](mailto:joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr)

##### **Centre de Biologie et de Pathologie Est**

##### **6<sup>ème</sup> Etage**

##### **Laboratoire de Cytogénétique**

**Coordinateur : Professeur D. SANLAVILLE**

**Professeur P. EDERY**

**Docteur A. RAFAT**

[azim.rafat@chu-lyon.fr](mailto:azim.rafat@chu-lyon.fr)

**Docteur C. SCHLUTH-BOLARD**

[caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr](mailto:caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr)

**Docteur M. TILL**

[marianne.till@chu-lyon.fr](mailto:marianne.till@chu-lyon.fr)

**Secrétariat ☎04 72 12 96 39 / 40**

Fax 04 72 12 97 10

Les parents seront également sollicités pour remplir une courte liste de questions annexes portant sur quelques caractéristiques démographiques, socio-familiales et somatiques.

Les enfants souhaitant participer bénéficieront d'une explication à l'oral avant de remplir le questionnaire (leur précisant que personne ne sera fâché s'ils refusent de participer, qu'il n'y a pas de bonne ou de mauvaise réponse, qu'ils peuvent bénéficier d'une aide pour le remplissage, que leur entourage ne sera pas informé des réponses données).

Les parents auront auparavant reçu une lettre d'information insistant sur le caractère totalement libre de participer ou non, qu'il s'agisse des enfants ou d'eux-mêmes, et qu'en aucun cas cette étude ne modifiera la prise en charge de l'enfant. Cette lettre invitera également les parents souhaitant participer à me recontacter par mail pour convenir d'un rendez-vous

Les parents qui le souhaitent pourront être informés des résultats de l'étude.

La lettre aux parents vous est jointe par courrier postal et par mail.

Concernant le CH de Lyon, le professeur Damien Sanlaville se chargera de transmettre cette lettre explicative aux parents, et les entretiens se dérouleront dans une boîte de consultation du service.

C'est donc également pour cela que je me permets de vous solliciter, afin de savoir si vous accepteriez de transmettre la lettre aux parents de vos jeunes patients, et le cas échéant, s'il serait possible de rencontrer ces patients au sein de vos locaux.

Je reste bien entendu à votre disposition si vous souhaitez de plus amples informations.

Espérant une réponse favorable de votre part je vous prie d'agréer Monsieur, l'expression de mes sentiments les meilleurs

Mathilde Guirlet-Vibert

**Hospices civils de Lyon**  
[www.chu-lyon.fr](http://www.chu-lyon.fr)

## Annexe 2 : Lettre aux parents

### **GROUPEMENT HOSPITALIER EST**

#### **Hôpital Femme Mère Enfant**

59, boulevard Pinel  
69677 Bron cedex  
N° FINESS : 690007539



Hôpitaux de Lyon

#### **SERVICE DE GENETIQUE** **Groupeement Hospitalier Est**

**Chef de Service :**  
Professeur P. EDERY  
patrick.edery@chu-lyon.fr

**Chef de Service Adjoint:**  
Professeur D. SANLAVILLE  
damien.sanlaville@chu-lyon.fr

**Cadre de santé :**  
Mme C. BUIS

**HFME 6ème étage**  
**Unité de Génétique Clinique**  
**Centre de Référence des Anomalies du**  
**Développement et Syndromes**  
**Malformatifs**  
**Coordinateur :** Professeur P. EDERY

Professeur D. SANLAVILLE

Docteur D. BOGGIO  
dominique.boggio@chu-lyon.fr

Docteur M.P. CORDIER  
marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr

Docteur S. DUPUIS-GIROD  
sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

Docteur G. LESCA  
gaetan.lesca@chu-lyon.fr

Docteur A. PUTOUX  
audrey.putoux@chu-lyon.fr

Docteur M. ROSSI  
massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr

Docteur M. TILL  
marianne.till@chu-lyon.fr

Coline POIZAT-AMAR  
Conseillère en Génétique  
Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr

Sylvie FOURDRINOY - Psychologue  
☎04 27 85 55 75  
sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr

Françoise HOUDAYER - Psychologue  
☎04 27 85 55 22  
francoise.houdayer@chu-lyon.fr

**Secrétariat ☎04 27 85 55 73**  
Fax : 04 27 85 52 45

**Secrétariat Dr CORDIER ☎ 04 27 85 55 76**

**Hôpital Cardiologique**  
**Centre de Référence de la maladie de**  
**Rendu-Osler**

**Coordinatrice :** Docteur S. DUPUIS-GIROD  
sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

Mme AE. FARGETON (ARC)  
anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr

Mme C. PAEZ (ARC)  
cbpaez@yahoo.fr

**Unité de Génétique Clinique**

Docteur D. BOGGIO  
dominique.boggio@chu-lyon.fr

Docteur S. GIRAUD  
sophie.giraud@chu-lyon.fr

**Secrétariat ☎04 27 85 65 24 / 25**  
Fax : 04 78 37 17 80  
joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr

**Centre de Biologie et de Pathologie Est**  
**6<sup>ème</sup> Etage**

**Laboratoire de Cytogénétique**

**Coordinateur :** Professeur D. SANLAVILLE

Professeur P. EDERY

Docteur A. RAFAT  
azim.rafat@chu-lyon.fr

Docteur C. SCHLUTH-BOLARD  
caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr

Docteur M. TILL  
marianne.till@chu-lyon.fr

**Secrétariat ☎04 72 12 96 39 / 40**  
Fax 04 72 12 97 10

Mathilde Guirlet-Vibert

Adresse mail :mathilde.guirlet.vibert@gmail.com

Chers parents,

Je m'appelle Mathilde Guirlet-Vibert et travaille actuellement comme pédiatre remplaçante non thésée au sein d'un cabinet de pédiatrie de l'Ouest Lyonnais.

Dans le cadre d'un travail de thèse de pédiatrie, encadré par le Pr Damien Sanlaville, professeur dans le service de génétique à Bron, nous souhaitons mener une étude portant sur la qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21, âgés de 6 à 11 ans et résidant dans la région Rhône-Alpes.

Cette étude est très importante pour nous car elle pourrait permettre une amélioration des connaissances, et donc de la prise en charge des enfants.

En effet, l'estimation de la qualité de vie globale des patients a pris une importance croissante au cours des dernières décennies, et son évaluation devrait être un point important à prendre en compte afin d'adapter les prises en charge. De plus, cela pourrait également améliorer l'information donnée aux futurs parents ou nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21.

Peu d'études se sont intéressées jusqu'à présent à l'estimation de la qualité de vie chez ces enfants.

C'est pourquoi, à cette occasion, je vous propose de vous rencontrer, votre enfant et vous-mêmes, afin de pouvoir recueillir des données sous forme de questionnaires, au cours d'un court entretien.

Dans les deux cas, il s'agit d'auto-questionnaires anonymes, dont les données ne seront utilisées que pour cette étude et non lues par les soignants.

Il n'y a pas de bonne ou mauvaise réponse, votre enfant et vous-mêmes êtes totalement libres de refuser, et votre participation à cette étude, ou votre refus, ne modifiera en aucun cas la prise en charge de votre enfant.

Pour chacun d'entre vous, remplir le questionnaire se révèle assez rapide (environ 20 minutes). Les enfants ne sachant pas lire ou ayant des difficultés de compréhension pourront bénéficier d'une aide pour le remplissage (lecture des questions et remplissage des réponses en fonction de leurs indications).

**Hospices civils de Lyon**  
**www.chu-lyon.fr**

## **GROUPEMENT HOSPITALIER EST**

### **Hôpital Femme Mère Enfant**

59, boulevard Pinel

69677 Bron cedex

N° FINESS : 690007539



Hôpitaux de Lyon

#### **SERVICE DE GENETIQUE**

Groupe Hospitalier Est

##### **Chef de Service :**

**Professeur P. EDERY**  
patrick.edery@chu-lyon.fr

##### **Chef de Service Adjoint:**

**Professeur D. SANLAVILLE**  
damien.sanlaville@chu-lyon.fr

##### **Cadre de santé :**

Mme C. BUIS

##### **HFME 6ème étage**

##### **Unité de Génétique Clinique**

##### **Centre de Référence des Anomalies du**

##### **Développement et Syndromes**

##### **Malformatifs**

**Coordinateur : Professeur P. EDERY**

**Professeur D. SANLAVILLE**

**Docteur D. BOGGIO**

dominique.boggio@chu-lyon.fr

**Docteur M.P. CORDIER**

marie-pierre.cordier@chu-lyon.fr

**Docteur S. DUPUIS-GIROD**

sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

**Docteur G. LESCA**

gaetan.lesca@chu-lyon.fr

**Docteur A. PUTOUX**

audrey.putoux@chu-lyon.fr

**Docteur M. ROSSI**

massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr

**Docteur M. TILL**

marianne.till@chu-lyon.fr

**Coline POIZAT-AMAR**

Conseillère en Génétique

Coline.poizat-amar@chu-lyon.fr

**Sylvie FOURDRINOY - Psychologue**

☎04 27 85 55 75

sylvie.fourdrinoy@chu-lyon.fr

**Françoise HOUDAYER - Psychologue**

☎04 27 85 55 22

francoise.houdayer@chu-lyon.fr

**Secrétariat ☎04 27 85 55 73**

Fax : 04 27 85 52 45

**Secrétariat Dr CORDIER ☎ 04 27 85 55 76**

##### **Hôpital Cardiologique**

##### **Centre de Référence de la maladie de**

##### **Rendu-Osler**

**Coordinatrice : Docteur S. DUPUIS-GIROD**

sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

**Mme AE. FARGETON (ARC)**

anne-emmanuelle.fargeton@chu-lyon.fr

**Mme C. PAEZ (ARC)**

cbpaez@yahoo.fr

##### **Unité de Génétique Clinique**

**Docteur D. BOGGIO**

dominique.boggio@chu-lyon.fr

**Docteur S. GIRAUD**

sophie.giraud@chu-lyon.fr

**Secrétariat ☎04 27 85 65 24 / 25**

Fax : 04 78 37 17 80

joelle.lucido-battier@chu-lyon.fr

##### **Centre de Biologie et de Pathologie Est**

##### **6<sup>ème</sup> Etage**

##### **Laboratoire de Cytogénétique**

**Coordinateur : Professeur D. SANLAVILLE**

**Professeur P. EDERY**

**Docteur A. RAFAT**

azim.rafat@chu-lyon.fr

**Docteur C. SCHLUTH-BOLARD**

caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr

**Docteur M. TILL**

marianne.till@chu-lyon.fr

**Secrétariat ☎04 72 12 96 39 / 40**

Fax 04 72 12 97 10

Les enfants ne seront en aucun cas examinés lors de cette rencontre, il s'agit uniquement d'un entretien.

Cette étude a reçu toutes les autorisations nécessaires à son lancement.

Vous serez bien entendu informés des résultats de l'étude si vous le souhaitez.

Je reste bien entendu à votre disposition si vous désirez de plus amples informations.

Si vous souhaitez participer à cette étude, je vous invite à me contacter à l'adresse mail figurant sur l'en-tête ci-dessus, et me laisser vos coordonnées téléphoniques et / ou mail afin que nous puissions convenir d'un rendez-vous.

Je vous remercie sincèrement de votre attention et vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de mes sentiments les meilleurs

Mathilde Guirlet-Vibert

**Hospices civils de Lyon**  
[www.chu-lyon.fr](http://www.chu-lyon.fr)

## Questionnaire AUQUEI (primaire)

### QUALITE DE VIE DES ENFANTS

Code .....

Quelquefois  
tu n'es pas  
content du tout

Quelquefois  
tu es  
content

Quelquefois  
tu es  
content

Quelquefois tu n'es pas  
très content



Dis pourquoi :

Dis pourquoi :

Dis pourquoi :

Dis pourquoi :

Et cela t'arrive :



jamais

jamais

jamais

jamais

un peu

un peu

un peu

un peu

souvent

souvent

souvent

souvent

très souvent

très souvent

très souvent

très souvent

☞ Colorie les cases qui correspondent à ta réponse

1. A table avec ta famille, dis comment tu es ?



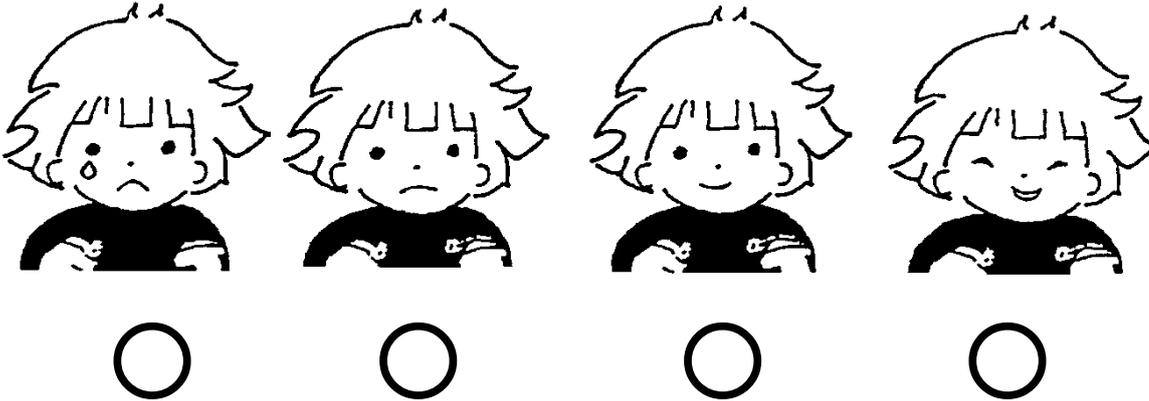
2. Le soir quand tu vas te coucher, dis comment tu es ?



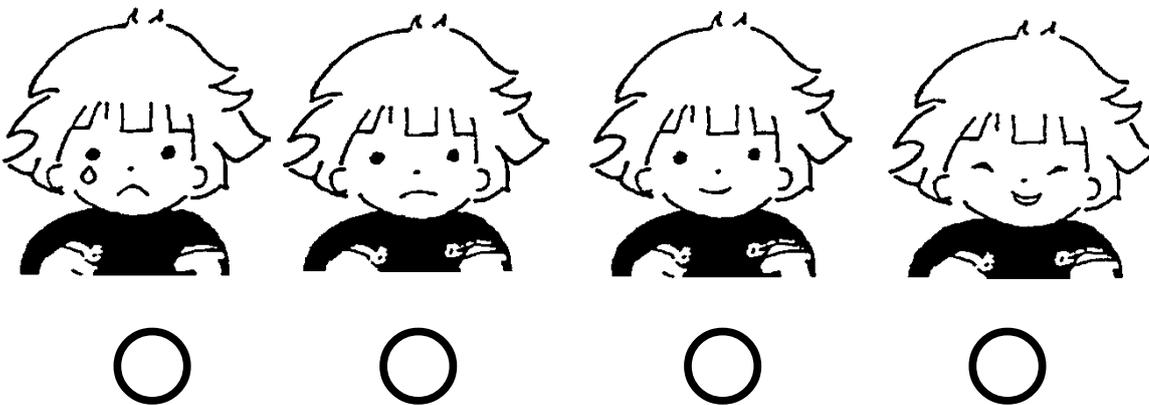
3. Si tu as des frères et sœurs, quand tu joues avec eux, dis comment tu es ?



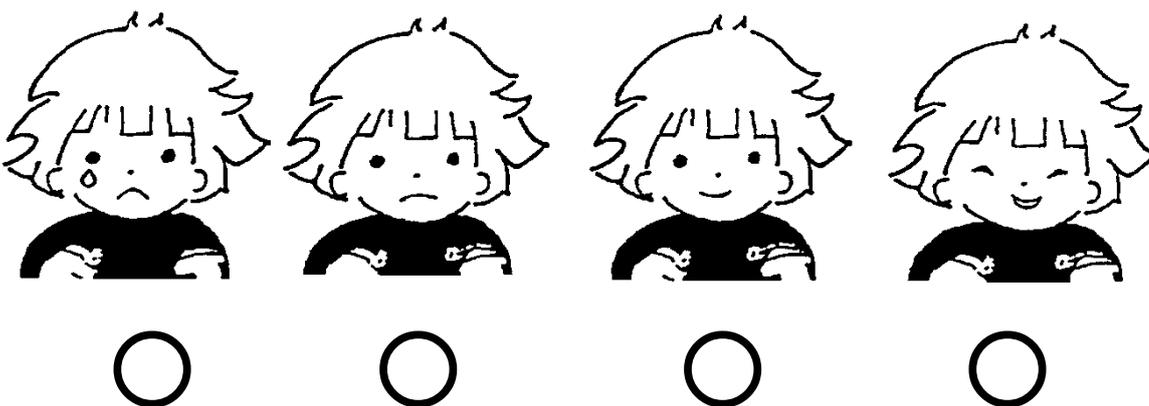
4. La nuit quand tu dors, dis comment tu es ?



5. En classe, dis comment tu es ?



6. Comment te trouves-tu quand tu te vois en photo ?



7. A la récréation, dis comment tu es ?



8. Quand tu vas chez le docteur, dis comment tu es ?



9. Quand tu fais du sport, dis comment tu es ?



10. Quand tu penses à ton Papa, dis comment tu es ?



11. Le jour de ton anniversaire, dis comment tu es ?



12. Quand tu fais tes devoirs à la maison, dis comment tu es ?



13. Quand tu penses à ta Maman, dis comment tu es ?



14. Quand tu restes à l'hôpital, dis comment tu es ?



15. Quand tu joues tout seul, dis comment tu es ?



16. Quand ta Maman ou ton Papa parlent de toi, dis comment tu es ?



17. Quand tu dors ailleurs que chez toi, dis comment tu es ?



18. Quand on te demande de montrer ce que tu sais faire, dis comment tu es ?



19. Quand tes copains ou copines parlent de toi, dis comment tu es ?



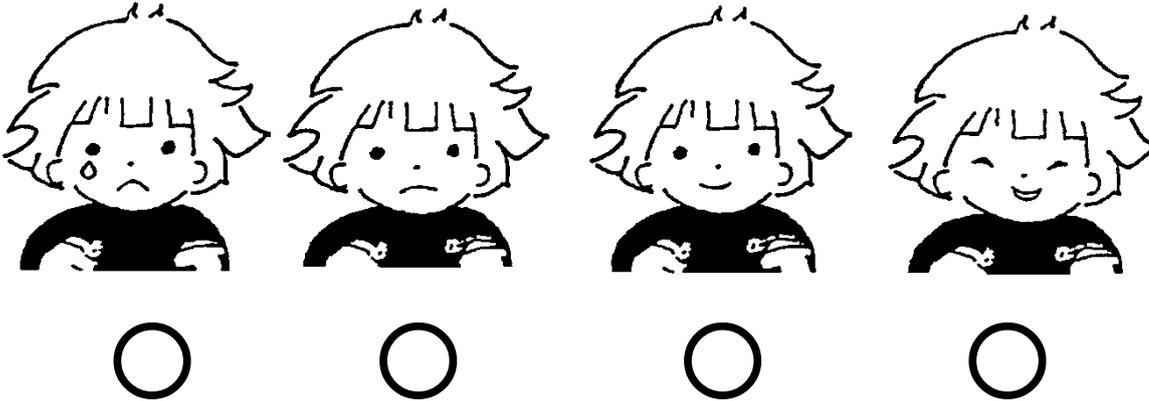
20. Quand tu prends des médicaments, dis comment tu es ?



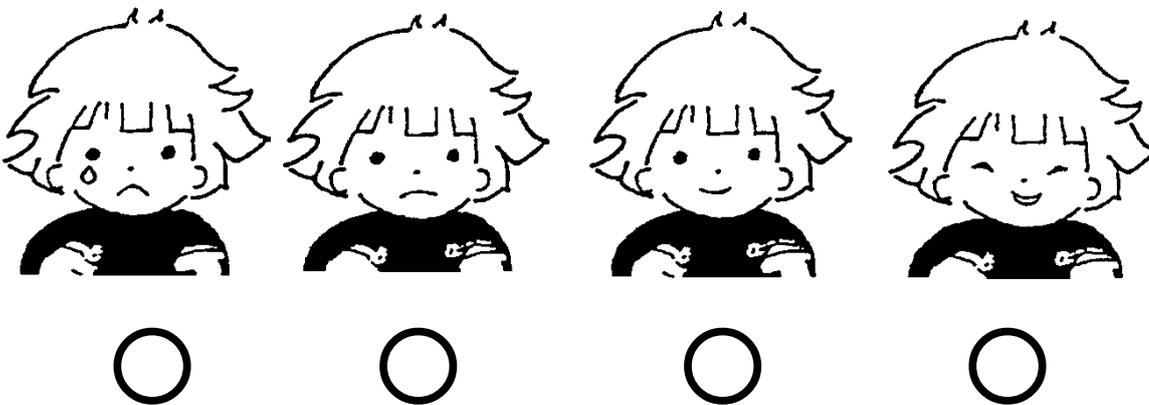
21. Pendant les vacances, dis comment tu es ?



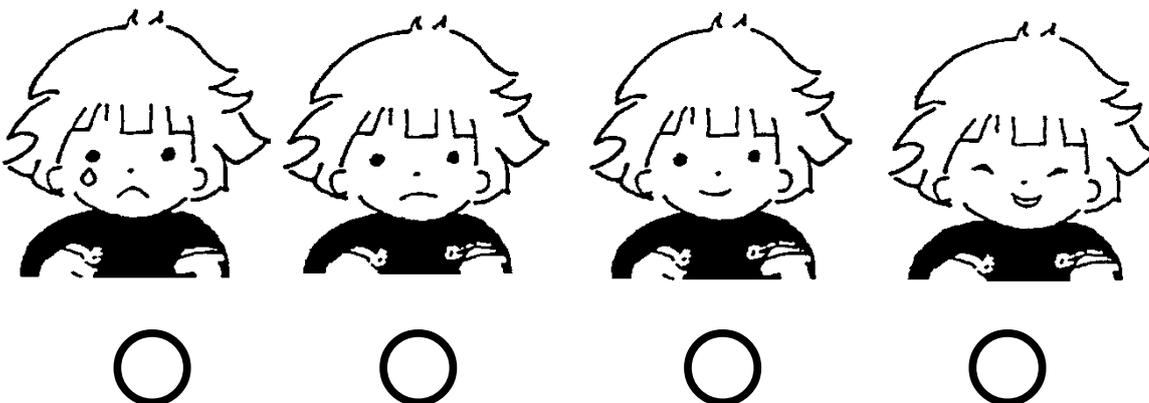
22. Quand tu lis un livre, dis comment tu es ?



23. Quand tu penses à quand tu seras grand, dis comment tu es ?



24. Quand tu es loin de ta famille, dis comment tu es ?



25. Quand tu reçois tes notes à l'école, dis comment tu es ?



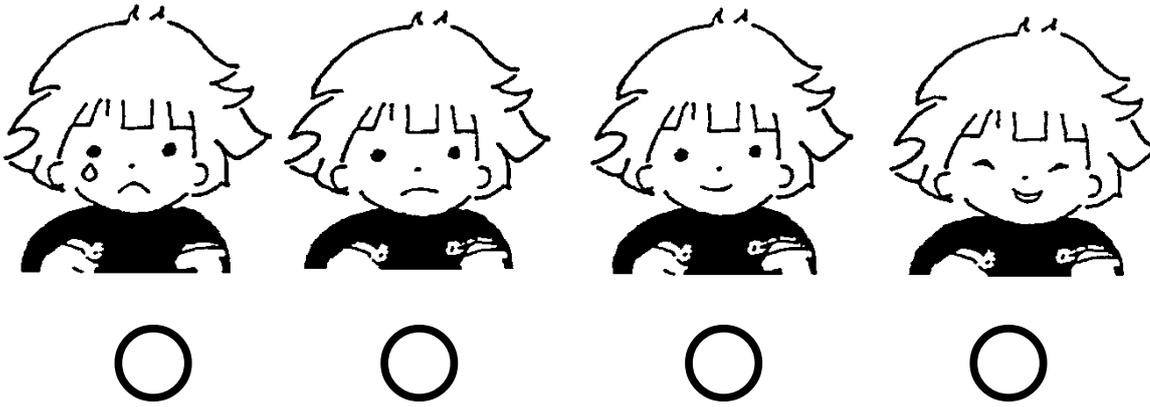
26. Quand tu es avec tes grands-parents, dis comment tu es ?



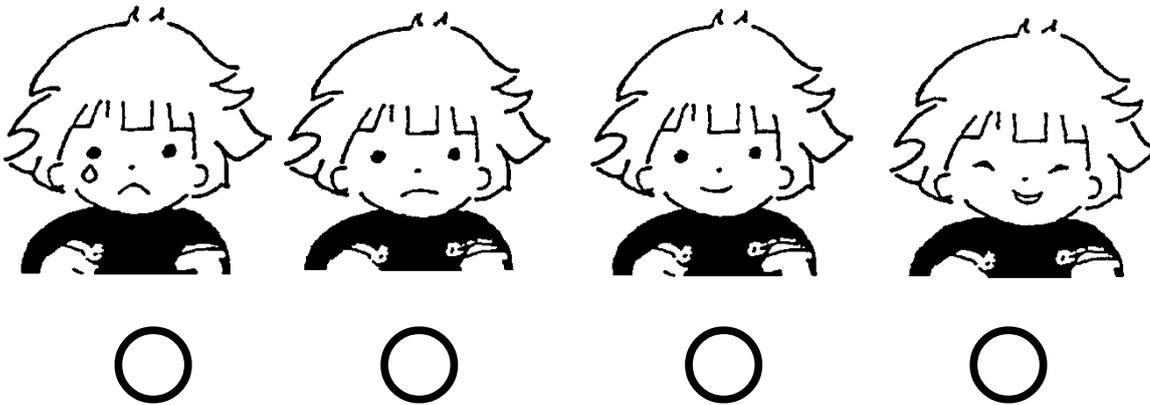
27. Quand tu regardes la télévision, dis comment tu es ?



28. Quand tu bouges (tu marches, cours, ou sautes), dis comment tu es ?



29. Quand tu manges, dis comment tu es ?



30. Il y a des jours où tu vas bien, il y a des jours où tu es malade, quand tu penses à ta santé, dis comment tu es ?





31. Quand on te dit ce que tu dois faire, dis comment tu es ?



32. Pendant que tu réponds à ces questions, dis comment tu es ?



# Questionnaire AUQUEI (maternelle)

## QUALITE DE VIE DES ENFANTS

Quelquefois tu n'es pas content du tout	Quelquefois tu es content	Quelquefois tu es content	Quelquefois tu n'es pas très content
---	---------------------------------	---------------------------------	--



Dis pourquoi :

Dis pourquoi :

Dis pourquoi :

Dis pourquoi :



Et cela t'arrive :

jamais

jamais

jamais

jamais

un peu

un peu

un peu

un peu

souvent

souvent

souvent

souvent

très souvent

très souvent

très souvent

très souvent

☞ Colorie les cases qui correspondent à ta réponse

1. A table avec ta famille, dis comment tu es ?



2. Le soir quand tu vas te coucher, dis comment tu es ?



3. Si tu as des frères et sœurs, quand tu joues avec eux, dis comment tu es ?



4. La nuit quand tu dors, dis comment tu es ?

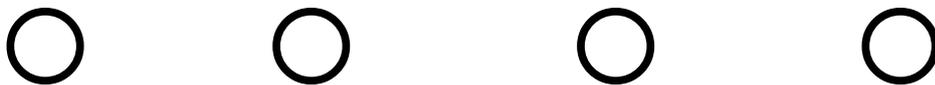


5. Quand tu es à l'école, dis comment tu es ?



6. Comment te trouves-tu quand tu te vois en photo ?





7. Quand tu vas chez le docteur, dis comment tu es ?



8. Quand tu penses à ton Papa, dis comment tu es ?



9. Le jour de ton anniversaire, dis comment tu es ?





10. Quand tu penses à ta Maman, dis comment tu es ?



11. Quand tu restes à l'hôpital, dis comment tu es ?



12. Quand tu joues tout seul, dis comment tu es ?





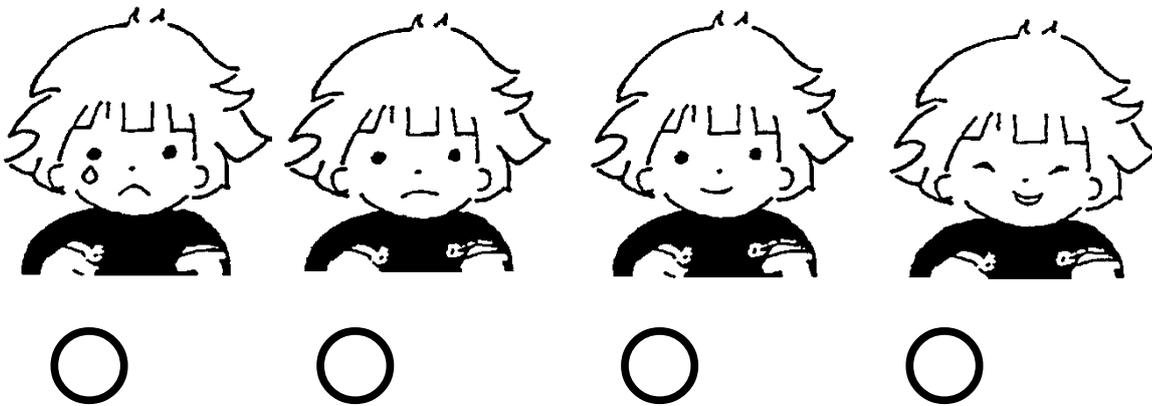
13. Quand ta Maman ou ton Papa parlent de toi, dis comment tu es ?



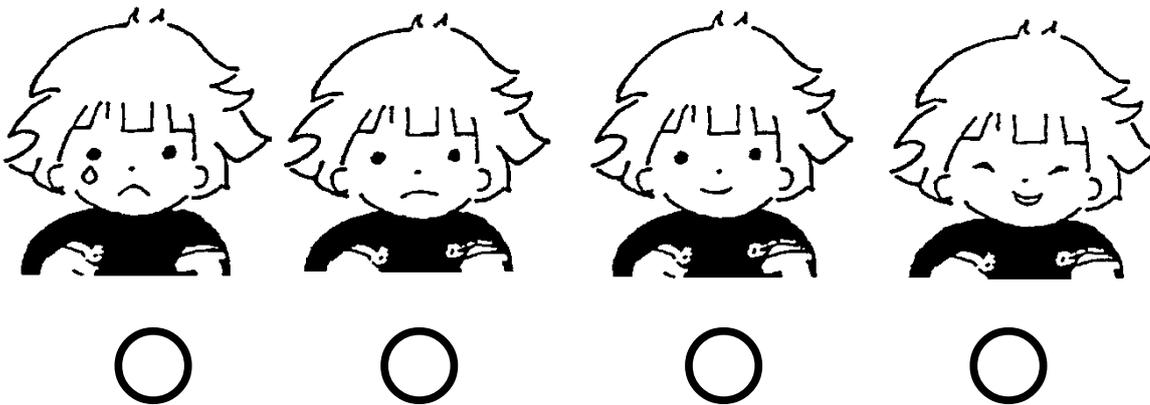
14. Quand tu dors ailleurs que chez toi, dis comment tu es ?



15. Quand on te demande de montrer ce que tu sais faire, dis comment tu es ?



16. Quand tes copains ou copines parlent de toi, dis comment tu es ?



17. Quand tu prends des médicaments, dis comment tu es ?





18. Pendant les vacances, dis comment tu es ?



19. Quand tu fais un dessin, dis comment tu es ?



20. Quand tu penses à quand tu seras grand, dis comment tu es ?





21. Quand tu es avec tes grands-parents, dis comment tu es ?



22. Quand tu regardes la télévision, dis comment tu es ?



23. Quand tu bouges (tu marches, cours, ou sautes), dis comment tu es ?





24. Quand tu manges, dis comment tu es ?



25. Il y a des jours où tu vas bien, il y a des jours où tu es malade, quand tu penses à ta santé, dis comment tu es ?



26. Quand on te dit ce que tu dois faire, dis comment tu es ?



27. Pendant que tu réponds à ces questions, dis comment tu es ?



## Annexe 4 Questionnaire parental PQVS

### 1) Sentez-vous votre enfant :

pas du tout      un peu      modérément      beaucoup      énormément

Intéressé par ses activités

Nerveux ou anxieux ou instable

Triste, déprimé, replié sur lui-même

### 2) A votre avis, votre enfant ressent-il actuellement :

des douleurs

de la fatigue

des troubles du sommeil

un manque d'appétit

### 3) D'après vous, actuellement, que ressent votre enfant ?

-2	une grande insatisfaction
-1	plutôt de l'insatisfaction
0	de l'indifférence
+1	plutôt de la satisfaction
+2	une grande satisfaction

- A table au moment du repas,

- Le soir à l'heure du coucher,

- S'il voit ses frères et sœurs, quand il joue avec eux,

- La nuit quand il dort,

- avec l'institutrice,

- Comment se trouve- il quand il se voit en photo ou dans la glace?

- Quand il voit le médecin,

- Quand il pense à son Papa,

- Le jour de son anniversaire,

- Quand il fait ses devoirs,

- Quand il pense à sa Maman,

- Quand il pense à l'hôpital,

- Quand il joue tout seul,

- Quand sa Maman ou son Papa parlent de lui,
- Quand on lui demande de montrer ce qu'il sait faire,
- Quand ses copains ou copines parlent de lui,
- Quand il prend des médicaments,
- Quand il pense aux vacances
- Quand il lit un livre
- Quand il pense à quand il sera grand,
- Quand il est loin de sa famille,
- Quand il reçoit ses notes,
- Quand il pense à ses grands-parents,
- Quand il regarde la télévision,
- Quand il bouge,
- Quand il mange,
- Il y a des jours où il va bien, il y a des jours où il est malade quand il pense à sa santé
- Quand on lui dit ce qu'il doit faire,

**4) Pour chacun des domaines suivants, nous vous demandons d'évaluer si vous êtes : très insatisfait/ plutôt insatisfait/ indifférent/plutôt satisfait/très satisfait :**

- La qualité de votre vie en général,
- Vos possibilités de vous déplacer à l'extérieur,
- Votre forme générale, le fait de vous fatiguer plus ou moins vite,
- Les relations que vous avez (ou avez eues) avec votre famille,
- Vos relations avec les gens (en général),
- La manière dont se passe votre sommeil?
- La manière dont se passent vos repas,
- Vos capacités intellectuelles,
- Le fait d'avoir ou non une activité professionnelle,
- Vos relations avec votre enfant malade,
- Vos relations avec vos autres enfants,
- L'attitude des gens,
- Vos relations avec vos amis proches,
- Le fait d'avoir (ou de ne pas avoir) du temps libre,
- L'argent dont vous disposez,
- Votre sexualité,
- Vos relations avec les autres membres de la famille,
- Vos activités quotidiennes : *à la maison (ménage, entretien) ou professionnelles à l'extérieur,*
- Le fait d'envisager (ou non) d'autres naissances dans votre famille,
- Votre vie intérieure personnelle (*réflexion, méditation, lecture, sensibilité artistique, créative, prière*)

- Le fait d'avoir éventuellement une foi religieuse
- Le fait que vous vivez ou non avec quelqu'un
- les conditions matérielles de votre vie de tous les jours,
- Votre santé,
- Le fait que vous avez éventuellement une activité personnelle de loisirs,
- L'autonomie de votre enfant malade,

- L'avenir de votre enfant,
- Ce que vous ressentez dans votre corps (douleurs par exemple),
- l'opinion que vous avez de vous-même,
- Ce qui se passe dans le monde
- Vos capacités physiques

**5) Voyez-vous votre avenir comme:**

- très inquiétant, pénible
- plutôt inquiétant, pénible
- indifférent
- plutôt satisfaisant, agréable
- très satisfaisant, agréable

**6) Pouvez-vous dire si la maladie de votre enfant a :**

-2	nettement détérioré
-1	plutôt détérioré
0	pas modifié
+1	plutôt amélioré
+2	nettement amélioré

- votre vie quotidienne
- votre vie professionnelle
- vos relations avec votre conjoint
- vos relations sexuelles
- Votre santé

- vos relations avec vos autres enfants non malades
- vos relations avec le reste de votre famille
- vos relations avec vos amis
- votre situation financière
- vos loisirs

### **Annexe 5 : Questions annexes :**

- Age de l'enfant :
- Sexe de l'enfant : M      F
- Parents vivant ensemble ou séparément :
- Enfant placé en institution ou vivant à domicile :
- Nombre d'enfants :
- Place de l'enfant dans la fratrie :
- Cours scolaire classique ou établissement spécialisé :
- Pratique d'activités extrascolaires sportives ou culturelles : OUI      NON
- Existence ou non d'une hospitalisation au cours de l'année précédente : OUI      NON
- Votre enfant a-t'il été opéré ?      OUI      NON
- Votre enfant prend-il des médicaments ?      OUI      NON

## **GUIRLET-VIBERT Mathilde**

Evaluation de la qualité de vie chez 17 enfants porteurs de trisomie 21 âgés de 6 à 12 ans : utilisation du questionnaire AUQUEI et comparaison à une cohorte d'enfants transplantés hépatiques

**Th. Mèd : Lyon 2016**

### **Résumé :**

**Introduction :** L'évaluation de la qualité de vie en pédiatrie prend une place de plus en plus importante dans l'adaptation des prises en charges. La notion d'évaluation de la qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21 est rare. Les objectifs de cette étude sont d'obtenir une auto-évaluation de la qualité de vie chez une population d'enfants porteurs de trisomie 21, comparativement à un groupe d'enfants sains et à un groupe d'enfants transplantés hépatiques, couplée à une hétéro-évaluation parentale ainsi qu'à une évaluation du bien être parental. Un autre objectif secondaire est de permettre une meilleure information aux futurs ou nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21.

**Matériel et Méthode :** Il s'agit d'une étude transversale descriptive. Le recueil de données a été réalisé à l'aide de questionnaires (AUQUEI chez les enfants, PQVS chez les parents), à l'issue d'entretiens menés avec les familles. Les résultats des deux autres groupes proviennent de bases de données et publications antérieures.

**Résultats :** Dix-sept familles ont participé à l'étude. Quinze enfants ont répondu au questionnaire. La faisabilité et l'acceptabilité du questionnaire se sont révélées bonnes. Les enfants porteurs de trisomie 21 se montrent satisfaits de leur qualité de vie globale et obtiennent des scores plus élevés que les deux autres groupes d'enfants dans certains domaines, comme celui de la scolarité et de l'autonomie. Les parents, quant à eux, ont tendance à sous-estimer la qualité de vie de leurs enfants

**Conclusions :** Il est possible d'obtenir une auto-évaluation de la qualité de vie d'enfants porteurs de trisomie 21 grâce à l'utilisation de questionnaire adapté. L'information aux futurs et nouveaux parents d'enfants porteurs de trisomie 21 devrait s'enrichir d'avantage de données humaines et globales provenant de l'expérience des enfants, dont l'évaluation de leur qualité de vie. Il serait intéressant de mener une étude à plus grande échelle en affinant le questionnaire, afin de confirmer certaines tendances, et promouvoir la place de ces enfants au sein de la société en leur donnant la parole de manière précoce.

**MOTS CLES :**            **qualité de vie, enfants, trisomie 21, AUQUEI**

**JURY :** Président :            Monsieur le Professeur Vincent DES PORTES

Membres :            Monsieur le Professeur Alain LACHAUX  
                              Monsieur le Professeur Damien SANLAVILLE  
                              Monsieur le Docteur Renaud TOURAINE  
                              Monsieur le Docteur Michel TILL

**DATE DE SOUTENANCE : mardi 21 juin 2016**

**Adresse de l'auteur :**