



<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>



FACULTE DE MEDECINE ET DE MAIEUTIQUE LYON SUD – CHARLES MERIEUX
FORMATION SAGE-FEMME - SITE DE LYON

Trisomie 21 : Description du parcours de dépistage, diagnostic et prise en charge au cours de la grossesse.

Etude qualitative à partir de 8 entretiens semi-dirigés.

Mémoire présenté par Omblin de Rivoyre (épouse Richard du Montellier)

Née le 11 Février 1992

En vue de l'obtention du diplôme d'état de sage-femme

Promotion 2015



FACULTE DE MEDECINE ET DE MAIEUTIQUE LYON SUD – CHARLES MERIEUX
FORMATION SAGE-FEMME - SITE DE LYON

Trisomie 21 : Description du parcours de dépistage, diagnostic et prise en charge au cours de la grossesse.

Etude qualitative à partir de 8 entretiens semi-dirigés.

Mémoire présenté par Omblin de Rivoyre (épouse Richard du Montellier)

Née le 11 Février 1992

En vue de l'obtention du diplôme d'état de sage-femme

Promotion 2015

REMERCIEMENTS

A Monsieur KOBER et Madame POUSSIN,

Merci d'avoir encadré ce travail, merci pour le temps accordé et les nombreuses réflexions que vous avez suscitées. Merci pour vos remarques constructives.

A Madame le Professeur Marie FLORI,

Nous vous sommes très reconnaissants de l'intérêt que vous avez porté à notre travail. Merci pour le temps accordé en début d'étude ainsi qu'à la relecture, vos remarques nous ont été précieuses.

A Monsieur le Professeur Damien SANLAVILLE,

Merci pour le temps que vous nous avez accordé malgré votre agenda chargé, merci pour votre aide précieuse dans la recherche des patientes.

Aux femmes qui ont accepté de participer à notre étude et nous ont livré leur témoignage,

Sans vous ce travail n'aurait pas pu être réalisé. Merci pour votre précieuse participation, pour la spontanéité et le naturel de vos réponses, merci pour la confiance que vous nous avez accordée.

A Jean, Philippine, Yazid, Paul, Abdelrahmane, Valentina, Elisabeth, Sascha et toutes les autres personnes porteuses d'un chromosome 21 surnuméraire, vous nous ouvrez à la différence.

A ma famille, mes parents et frères et sœurs,

Un immense merci pour votre soutien et vos encouragements au long de ces 5 années d'études. Merci pour votre aide organisationnelle sans limite. Merci pour vos précieuses relectures et conseils au cours de ce travail.

A mes amis, et tout spécialement Adélaïde, Eléonore, Anne-Cécile et Leslye,

Pour votre présence au quotidien à l'école de sage-femme, pour tous les bons moments partagés et pour votre soutien lors des périodes plus difficiles.

A Godefroy et Azilys,

Merci d'avoir supporté tout ce temps passé à travailler, de m'avoir soutenue jusqu'au bout. Merci Godefroy pour tes relectures et judicieuses suggestions. Je vous promets beaucoup plus de disponibilité au cours des mois à venir !

LISTE DES ABBREVIATIONS

CN : clarté nucale

CAMSP : Centre d'action médico-sociale précoce

DPN : diagnostic prénatal

DRASS : Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales

HAS : Haute Autorité de Santé

IMG : interruption médicale de grossesse

MSM : marqueurs sériques maternels

MS : marqueurs sériques

MFIU : mort fœtale in utero

PLA : Ponction de liquide amniotique

PMI : protection maternelle et infantile

PNP : préparation à la naissance et à la parentalité

PVC : ponction de villosités choriales

SA : semaines d'aménorrhée

SAE : signes d'appel échographiques

SF : sage-femme

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	1
1. GENERALITES ET CONTEXTE.....	2
1.1. Généralités	2
1.1.1. La trisomie 21.....	2
1.1.2. Programme de dépistage	2
1.1.3. Epidémiologie.....	3
1.2. Contexte	4
1.3. Problématique.....	5
2. METHODE ET RESULTATS.....	6
2.1. Matériel et Méthode.....	6
2.1.1. Objectif	6
2.1.2. Hypothèses.....	6
2.1.3. Type d'étude	6
2.1.4. Population	6
2.1.5. Recueil de données	7
2.1.6. Analyse des données.....	9
2.2. Résultats.....	9
2.2.1. Données générales des entretiens.....	9
2.2.2. Caractéristiques de l'échantillon.....	10
2.2.3. Présentation thématique des résultats.....	11
3. ANALYSE ET DISCUSSION.....	26
3.1. Analyse des résultats principaux.....	26
3.1.1. Parcours de dépistage et diagnostic	26
3.1.2. Le choix de poursuivre la grossesse	28
3.1.3. Appréhension d'une grossesse ultérieure	31
3.2. Perspectives	32
3.3. A propos de l'étude.....	33
3.3.1. Limites et biais de notre travail.....	33
3.3.2. Originalité et forces de notre travail	34
CONCLUSION	35
BIBLIOGRAPHIE	36
ANNEXES	

INTRODUCTION

La trisomie 21, également appelée syndrome de Down, est une maladie génétique liée à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Anomalie chromosomique la plus fréquente avec une prévalence de 1/700 (1), c'est aussi la première cause de retard mental (2). Elle est cependant orpheline sur le plan de la recherche thérapeutique. De fait, cette anomalie est très redoutée par les femmes enceintes.

En 1997 a été instauré un programme national de dépistage de la trisomie 21 : celui-ci doit être obligatoirement proposé à toute femme enceinte. Au départ proposé individuellement selon les facteurs de risque, ce dépistage concerne aujourd'hui toutes les futures mamans La HAS a publié des recommandations précises concernant le dépistage de la trisomie 21, en insistant sur la nécessité d'information donnée à la patiente et le recueil de son consentement. Les sages-femmes sont concernées de près par ce programme de dépistage : dès 11 SA, elles sont amenées à délivrer l'information à prescrire le test des marqueurs sériques après recueil du consentement maternel, parfois à mesurer la clarté nucale (CN), à discuter des résultats et éventuellement proposer un examen diagnostique. Or, le parcours de dépistage est complexe, et des études révèlent encore une compréhension très fragmentaire par les patientes (3) (4). Par ailleurs, lorsque le diagnostic se révèle être positif pour la trisomie 21, celui-ci aboutit dans 95% des cas à une interruption médicale de grossesse (IMG) (5). Les grossesses poursuivies avec connaissance de la trisomie 21 sont rarissimes, mais ont grandement besoin d'un accompagnement personnalisé par les professionnels.

Au cours de ce travail, nous décrirons le parcours de grossesse de ces mamans ayant accepté d'accueillir un enfant trisomique avec une attention particulière à l'information qu'elles ont reçu pour le dépistage et au comportement des professionnels tout au long de la grossesse.

Après avoir dressé un bref état des lieux de la trisomie 21, nous présenterons la démarche méthodologique suivie pour réaliser notre étude. Nous exposerons ensuite les résultats de notre recherche, obtenus grâce à l'analyse thématique des entretiens. Enfin, nous discuterons nos résultats, nous proposerons des pistes de réflexion pouvant permettre aux professionnels de santé d'améliorer la prise en charge et l'accompagnement de ces couples et nous aborderons pour terminer les forces et des faiblesses de notre étude.

1. GENERALITES ET CONTEXTE

1.1. Généralités

1.1.1. La trisomie 21

En 1866, le Dr John Langdon Down décrit le syndrome clinique de la trisomie 21 qui associe un phénotype caractéristique, une déficience intellectuelle variable et des malformations anatomiques (6). C'est à partir de là que l'on parle de *syndrome de Down* ou *mongolisme*.

C'est en 1959 que le Pr Jérôme Lejeune et son équipe établissent que le syndrome de Down est lié à la présence d'un troisième chromosome sur la paire 21. Le terme de trisomie 21 est alors proposé pour qualifier cette affection.

1.1.2. Programme de dépistage

Le principal facteur de risque de trisomie 21 est l'âge maternel. Ainsi, jusqu'en 1980, le diagnostic prénatal était réservé aux femmes âgées de plus de 38 ans. Il était également proposé aux femmes avec des antécédents d'anomalies chromosomiques dans le couple ainsi qu'aux femmes ayant donné naissance à un enfant porteur de trisomie 21. En effet, ces techniques de dépistage sont invasives et présentent un risque de perte fœtale, elles ne peuvent donc être proposées à toutes les femmes (2). Cependant, 70% des trisomies 21 surviennent chez des mères de moins de 38 ans. Cette sélectivité des patientes est alors remise en question (7).

Des recherches ont mis en évidence des marqueurs biochimiques présents dans le sérum de mamans portant un fœtus atteint de trisomie 21. En parallèle, les progrès de l'échographie ont permis son utilisation pour identifier des signes morphologiques et biométriques évocateurs de trisomie 21.

Cela a permis de développer un programme de dépistage qui consiste à cibler les patientes présentant un risque accru de trisomie 21, et donc de proposer sélectivement l'amniocentèse (2). En 1997, l'accès au dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels (MSM) est offert à toute femme enceinte. Le risque était calculé à partir des MSM du deuxième trimestre (14-18 semaines d'aménorrhée : SA) combinés à l'âge maternel.

Afin de limiter le nombre d'amniocentèses, et dans un souci d'amélioration des résultats, la HAS a publié de nouvelles recommandations ; l'arrêté du 23 Juin 2009 met en place l'utilisation des MSM du premier trimestre (Annexe 1) (8).

A ce jour, il existe désormais 3 possibilités de dépistage de la trisomie 21 :

-le dépistage combiné du 1^{er} trimestre : associe MSM du 1^{er} trimestre, mesures échographiques et âge maternel.

-le dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} trimestre : associe les MSM du 2^{ème} trimestre aux mesures échographiques du 1^{er} trimestre et à l'âge maternel.

-le dépistage par les MSM du 2^{ème} trimestre uniquement (9) (10).

La HAS précise que la proposition de dépistage doit être accompagnée d'une information claire, garantissant la liberté de choix des parents. Un consentement maternel est demandé et doit être rendu signé pour pouvoir faire ces analyses (Annexe 2) (11)

Le seuil est fixé à 1/250, c'est-à-dire que les personnes ayant un résultat supérieur ou égal à 1/250 sont classées dans un groupe à risque élevé. En cas de risque élevé, les femmes peuvent demander de réaliser un examen diagnostic (ponction de liquide amniotique ou de trophoblaste) pour infirmer ou confirmer la trisomie 21.

De par ses enjeux éthiques, le dépistage de la trisomie 21 est très encadré : il doit être réalisé par des praticiens agréés (par l'Agence de Biomédecine), dans des laboratoires agréés (par la DRASS) (1).

1.1.3. Epidémiologie

Au cours des dernières décennies, la prévalence totale de la trisomie 21 a augmenté : de 14/10 000 en 1978 à 23/10 000 en 2005. Cela est directement corrélé à l'augmentation de l'âge moyen des mères passant de 26 à 30 ans. En parallèle, la prévalence de la trisomie 21 à la naissance a nettement diminué. Elle est estimée à 5,1/10 000 naissances en France, soit environ 400 naissances par an (12). Cette évolution est en lien direct avec la stratégie de dépistage prénatal qui permet actuellement de dépister 85 à 90% des fœtus trisomiques. Lorsque le diagnostic de trisomie 21 est confirmé en anténatal, il aboutit dans 95% des cas à une interruption médicale de grossesse (5).

La législation en vigueur prévoit qu' « *une interruption médicale de grossesse peut-être envisagée au motif qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic* » (article 2213-1 du code de la santé publique). A noter qu'en France, une telle interruption de grossesse est autorisée quel que soit l'âge gestationnel.

1.2. Contexte

▪ Information

Premiers examens mis au point vers 1975, mis en place à l'échelon national en 1997, rendu plus précoce en 2009, le dépistage prénatal de la trisomie 21 est devenu en 30 ans un élément banal de la prise en charge obstétricale. Le plus fréquemment, le diagnostic prénatal (DPN) permet de rassurer les parents. Cependant, il arrive que le DPN soit annonciateur d'une mauvaise nouvelle. La HAS dans ses dernières recommandations insiste sur la nécessité de proposer des supports d'information adaptés sur les stratégies proposées pour les femmes, de leur donner une information claire et de recueillir leur consentement (13). Or, il est fréquent que l'information que nécessiterait le DPN soit absente ou incomplète, ainsi de nombreuses femmes parlent d'un engrenage dont elles n'avaient pas saisi l'ampleur « *qui les dépasse et ne leur laisse aucune liberté de décision* » (3).

▪ Annoncer une mauvaise nouvelle

« *Il n'existe pas de « bonnes » façons d'annoncer une mauvaise nouvelle, mais certaines sont moins dévastatrices que d'autres* » I. Moley-Massol. Une mauvaise nouvelle vient changer radicalement et négativement l'idée que se fait le patient de son avenir (14). Elle concerne non seulement le diagnostic mais aussi les conséquences à terme. La mauvaise nouvelle est destinée au patient, mais elle constitue aussi une réelle difficulté pour le praticien en charge de l'annoncer qui ne doit pas être omise. La HAS a publié des recommandations à ce sujet dans un souci d'évaluation et d'amélioration des pratiques. La manière dont la nouvelle est annoncée, les termes utilisés et le comportement du professionnel ont un enjeu majeur. Les risques à éviter sont la destruction du projet d'enfant et la suspension de l'investissement (15). Le temps, l'écoute active et les mots choisis sont indispensables à l'annonce d'une mauvaise nouvelle. « *L'important c'est ce qui est compris, pas ce qui est dit. L'objectif est d'adapter l'information transmise à ce dont le patient a besoin à ce moment-là. Toujours se rappeler que ce qui est dit n'est pas ce qui est entendu par le patient et avoir à l'esprit que c'est le patient qui montre la voie à suivre.* » HAS (16).

▪ Accompagner les parents

Une fois la mauvaise nouvelle annoncée, il s'agit d'accompagner les parents. La décision concernant la suite de la grossesse leur revient personnellement. Or, dans le cas d'une telle annonce, un des mécanismes de défense du praticien est l'identification projective.

Par ce mécanisme, le professionnel attribue à l'autre ses propres sentiments, réactions, pensées ou émotions. Ainsi, il occulte totalement le vécu du patient (16). Dans le cas du DPN, et plus particulièrement de la trisomie 21, l'enjeu est de prendre une décision quant à la poursuite ou l'interruption de la grossesse. Lorsque le choix des parents s'oriente vers une IMG, une fois l'intervention réalisée, ce choix est irréversible. Il est alors indispensable de prendre du temps, de laisser aux parents la possibilité de s'exprimer, de répondre à leurs questions et de respecter leur choix. Le praticien doit savoir prendre de la distance avec ses propres représentations et avec ce que lui aurait fait dans cette situation. Il doit faire preuve d'objectivité et d'honnêteté. La difficulté consiste en « *l'ajustement des pratiques aux besoins des parents, dans le respect de leur diversité* » Dr Gonnaud (15).

- Autres intervenants

La grossesse peut être envisagée sous 2 points de vue : il y a le côté médical où le couple est accompagné par les professionnels de santé, et le côté social où entrent en jeu la famille, l'entourage et éventuellement des associations. Dans les grossesses difficiles, ces intervenants extérieurs, hors du champ de la médecine, ont un précieux rôle à jouer. Ils ne prennent pas de décision à la place des parents mais influent sur le vécu de la grossesse par leur comportement. La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente. Les sources de renseignements sont variées : associations diverses, nombreux livres et témoignages, forums et groupes sur les réseaux sociaux, reportages. Il existe également la journée mondiale de la trisomie 21 le 21 Mars, et une journée nationale le 20 Novembre. Autant d'éléments qui permettent aux parents concernés d'avoir accès à l'information, en dehors des structures médicalisées. La réalité est que ces structures ne sont pas forcément connues du grand public qui n'a pas été confronté à la trisomie 21. Il apparaît alors comme relevant du rôle des professionnels d'orienter les parents lorsqu'ils n'ont pas toutes les clés pour répondre aux nombreuses interrogations.

1.3. Problématique

Dans un contexte de politique de dépistage de masse et où l'IMG est majoritaire suite au diagnostic de trisomie 21, nous nous interrogeons sur l'accompagnement pendant la grossesse des couples souhaitant garder leur enfant. Quel est le comportement des professionnels face à ces situations qui « ne suivent pas la norme ? »

2. METHODE ET RESULTATS

2.1. Matériel et Méthode

2.1.1. Objectif

Décrire le parcours de dépistage, diagnostic et prise en charge de la trisomie 21 des mamans ayant accepté d'accueillir un enfant trisomique.

2.1.2. Hypothèses

L'autonomie de la patiente n'est pas toujours respectée.

Il est difficile pour certains praticiens d'accompagner objectivement et de façon adaptée les grossesses poursuivies après diagnostic de trisomie 21.

2.1.3. Type d'étude

Notre travail est de type analytique, il se base sur une étude qualitative descriptive réalisée à partir d'entretiens semi-dirigés. Les mamans volontaires nous parlent de leur expérience individuelle.

2.1.4. Population

La population étudiée est celle de mamans d'enfants trisomiques 21. Dans notre étude, le vécu de la grossesse sera abordé uniquement chez la femme. Le rôle du conjoint sera rapporté dans les différents items mais ne fera pas l'objet d'une étude à part entière.

-Critères d'inclusion

Avoir un enfant trisomique, avoir été suivie en France, trisomie 21 diagnostiquée ou fortement suspectée (MS et échographie), accepter de participer à l'étude, parler le français couramment.

-Critères d'exclusion

Trisomie 21 découverte à la naissance, mamans dont l'enfant est âgé de plus de 10 ans, suivi de grossesse à l'étranger, refus de participer à l'étude.

-Constitution du corpus

Dans la recherche qualitative « *ce n'est pas la taille de l'échantillon qui importe, mais sa qualité. En effet, la sélection des participants doit permettre la diversification des données* » (17). Nous avons préféré limiter la taille de l'échantillon en variant les caractéristiques de chaque participante.

Pour accéder aux mamans que nous souhaitions interroger, nous avons contacté une première maman que nous connaissions, qui elle-même a donné nos coordonnées à 2 de ses amies. Nous avons ensuite essayé de contacter plusieurs associations, mais qui n'ont pas pu nous aider par souci de confidentialité. Nous sommes alors passés par le biais de réseaux sociaux, et en particulier par le groupe: « *Maman d'un enfant trisomique* », en présentant le sujet de notre mémoire, le principe et le déroulement de l'étude, et laissant nos coordonnées pour que les mamans volontaires nous contactent par elles-mêmes. Enfin, parmi les réponses positives que nous avons obtenues, nous avons sélectionné les patientes de façon à créer un échantillonnage. Concernant le nombre de sujets nécessaire, il faut que celui-ci nous permette d'accéder à saturation des données, c'est à dire que l'ajout de participants n'apporte pas de donnée supplémentaire utile à la compréhension du sujet (17). Nous estimons que 7-10 entretiens seront suffisants.

2.1.5. Recueil de données

-Méthodologie recherche bibliographique

Pour ce travail, les recherches bibliographiques ont été réalisées en français et en anglais. Une recherche préliminaire nous a permis de cerner le sujet, d'approfondir nos connaissances autour de la trisomie 21, de préciser notre objectif de travail et d'étayer nos hypothèses. Nous avons ensuite poursuivi les recherches pendant et après la réalisation des entretiens pour approfondir notre réflexion autour des thématiques abordées.

Les bases de données consultées sont : Pub Med, CisMef et Sudoc (Système universitaire de documentation).

Les autres sources sont le site de la HAS ainsi que des thèses et mémoires traitant de la trisomie 21.

- En langue française, les mots clés utilisés sont : Recherche qualitative (pour la méthodologie), Trisomie 21, Dépistage et diagnostic, Consentement éclairé, Vécu maternel, Annonce d'une mauvaise nouvelle.

- En langue anglaise, les mots clés utilisés sont : Down syndrome, Screening, Prenatal diagnosis.

-Enquête

Cadre de l'entretien : Après deux entretiens tests en Juin et Août 2014, nous avons réalisé nos entretiens entre Septembre et Novembre 2014. Nous avons laissé aux mamans volontaires le soin de choisir la date et l'heure qui les arrangeaient, pour éviter un quelconque dérangement. Dans le cadre d'un entretien, les mamans peuvent être amenées à relater des événements marquants de leur vie, il nous paraissait important d'optimiser leur disponibilité.

Les patientes étant réparties sur le territoire français, pour des raisons de faisabilité de l'étude nous avons réalisé les entretiens par téléphone. Toutes les mamans ont été interrogées par nos soins.

Il est important d'instaurer un climat de confiance dès le début de l'entretien, d'autant plus qu'au téléphone les mamans ne nous voient pas directement. Nous avons pris le temps de nous présenter. Concernant l'objectif de notre travail, celui-ci a été présenté par écrit lors de la sollicitation des patientes, rappelé lors du premier contact pour la prise de rendez-vous, et précisé de nouveau au début de l'entretien. Nous avons vérifié à nouveau le consentement des patientes, et présenté le déroulement de l'entretien. Nous avons rassuré les patientes quant à la confidentialité de leurs propos, l'absence de jugement de notre part et sur le fait que nous attendions le récit du vécu de leur grossesse en toute simplicité. Enfin, nous avons invité les patientes à s'exprimer librement à partir de la première question, en les informant que nous avions des questions de relance.

Grille d'entretien :

Elaboration de la grille d'entretien : au cours de la préparation du travail, nous avons sélectionné une série de thèmes à aborder. Ont ensuite été réalisés deux entretiens tests nous permettant de confronter les hypothèses de travail avec les réponses obtenues. Ce qui nous a amené à modifier le guide, à reformuler et compléter les questions avec celles que nous n'avions pas anticipées.

Thématiques : Après une question générale d'identification nous permettant de définir le contexte, nous avons retenu 4 grands thèmes principaux, dans lesquels nous avons développé des questions de relance (Annexe 3) :

Parcours de dépistage et annonce des résultats

Prise de décision

Déroulement de la grossesse

Attitude famille et entourage

Ce guide a été adapté en fonction de chaque entretien. Après l'identification de la patiente, nous lui avons proposé de raconter son histoire, leur parcours familial puis nous avons complété et utilisé nos questions de relance en fonction des items non abordés.

2.1.6. Analyse des données

L'analyse des données porte sur le contenu des discours et non sur l'attitude des mamans au cours de l'entretien. Pour cela, nous avons retranscrit chaque entrevue.

-Retranscription des discours

Nous avons enregistré chaque entretien, ce qui nous a permis par la suite de les retranscrire intégralement et littéralement sur Word. Par souci d'anonymat, et pour respecter l'exigence éthique de confidentialité, nous n'avons pas reporté les données d'identification (nom, adresse) et avons attribué à chaque maman une lettre en commençant par le « A ». Par souci d'authenticité, nous avons conservé les fautes de syntaxe et de grammaire, nous avons illustré les hésitations par « ... ».

-Analyse des entretiens : Nous ferons une analyse thème par thème :

Les étapes suivies pour l'analyse thématique sont la lecture approfondie des entretiens transcrits littéralement, le choix d'unités de signification, l'identification des thèmes généraux, la catégorisation et la classification (17). Cette analyse permet de sortir les éléments de la globalité du discours et de regrouper, ce qui d'un entretien à l'autre, se réfère au même thème.

2.2. Résultats

2.2.1. Données générales des entretiens

Au total nous avons réalisé 8 entretiens après les 2 entretiens tests. Le huitième entretien nous a permis d'atteindre le point de saturation des données.

Nous avons réalisé tous les entretiens par téléphone, de Septembre à Novembre 2014. Les entretiens ont duré entre 18 et 62 minutes, avec une durée moyenne de 32 minutes.

2.2.2. Caractéristiques de l'échantillon

Les caractéristiques de la population ayant accepté de répondre à notre enquête sont résumées dans le tableau ci-dessous :

Femme (âge enfant)	Age mère pendant la grossesse	Situation maritale	Profession Père/Mère	Parité (place dans la fratrie)	ATCD trisomie 21 famille/ entourage	Diagnostic
A (10 ans)	27	Mariés	Ingénieur/ Mère au foyer (juriste)	VP (3°)	Aucun	Echographie et PLA
B (7 ans)	33	Mariés	Informaticien/Mère au foyer (infirmière)	VIIP (5°)	Aucun	Suspicion échographique
C (1 an)	43	Remariage	En formation/ Assistante maternelle	IIP (3°)	Oncle du papa	Echographie et PLA
D (2 ans)	27	Mariés	Sécurité incendie/Aide- soignante	IIP (2°)	Aucun	MS+PVC+PL A

Femme (âge enfant)	Age mère pendant la grossesse	Situation maritale	Profession Père/Mère	Parité (place dans la fratrie)	ATCD trisomie 21 famille/ entourage	Diagnostic
E (22 mois)	38	Mariés	Conseiller d'éducation/ Animatrice	IP (1°)	Aucun	MS et échographie
F (3 ans)	26	Mariés	Banque/RH	IIP (1°)	Aucun	MS et PLA
G (1 an)	32	Mariés	Marketing/Co mmunication	IIP (3°)	Aucun	Echographie
H (23 mois)	24	Mariés	Cariste/ Mère au foyer (infirmière)	IP (1°)	Aucun	Echographie

2.2.3. Présentation thématique des résultats

- ❖ Parcours de dépistage et diagnostic
 - A propos des différents examens

Information

MS:	Information donnée
Caractère facultatif	Patiente G : « <i>on me l'a proposée</i> » Pas d'information donnée Patiente D : « <i>On m'a dit il faut faire une prise de sang pour la trisomie 21</i> » Patiente F : « <i>on ne m'a pas demandé si j'avais vraiment envie de le faire</i> » Patiente H : « <i>une prise de sang à faire en début de grossesse</i> »

<p>MS: Notion de seuil</p>	<p style="text-align: center;">Information donnée</p> <p>Patiente B : « <i>expliqué que la prise de sang ne permettait pas le diagnostic</i> »</p> <p>Patiente E : « <i>bien expliqué que ça ne donnait pas un résultat certain (...) notion de groupe à risque</i> »</p> <p>Patiente F : « <i>pour détecter éventuellement la trisomie 21</i> »</p> <p style="text-align: center;">Pas d'information donnée</p> <p>Patiente D : « <i>pas parlé des faux négatifs ou faux positifs</i> »</p> <p>Patiente H : « <i>détecter un seuil à risque (...) si on était hors du seuil l'enfant n'était pas trisomique</i> »</p>
<p>MS : Implications du dépistage</p>	<p style="text-align: center;">Information donnée</p> <p>Patiente B : « <i>selon le résultat il faudrait aller plus loin en faisant une amniocentèse</i> »</p> <p>Patiente E : « <i>bien détaillé les examens à faire éventuellement ensuite</i> »</p> <p>Patiente H : « <i>si j'étais dans le groupe à risque il faudrait faire une amniocentèse</i> »</p> <p style="text-align: center;">Pas d'information donnée</p> <p>Patiente D : « <i>Pas parlé des enjeux du dépistage</i> »</p> <p>Patiente F : « <i>on ne m'a pas parlé des éventuelles conséquences en cas de résultat positif</i> »</p> <p>Patiente G : « <i>les médecins ne posent pas suffisamment les choses (...) ne m'ont pas parlé de la suite en cas de problème</i> »</p>

Consentement des parents

<p style="text-align: center;">Recueil du consentement</p> <p>Patiente B : « <i>Nous a proposé une amniocentèse (...) nous avons décliné cette proposition</i> »</p> <p style="text-align: center;">Pas de recueil de consentement</p> <p>Patiente G : « <i>je suis repartie avec mon ordonnance d'amniocentèse sans même qu'il m'ait demandé mon avis ou qu'on en ait discuté</i> »</p>
--

Réalisation de l'examen : vécu des patientes

PLA	Patiente A : « <i>impression d'être un animal de foire (...) j'ai ressenti une certaine animosité (...) mauvais souvenir</i> »
-----	--

Réalisation de l'examen : Attitude du praticien

	Attitude positive
Echographie	Patiente A : « <i>l'échographe a été extraordinaire (...) accueil hyper humain</i> » Patiente C : « <i>L'échographe n'a rien dit, voulait l'avis d'un autre médecin</i> »
PLA	Patiente F : « <i>médecin super qui nous suivait dans notre idée (...) vraiment pris le temps de tout expliquer, de répondre à nos questions</i> »
	Attitude négative
	Patiente G : « <i>il a analysé l'alignement très précisément pendant ¾ d'heure, il n'était pas du tout sympathique, il ne parlait pas</i> »
PLA	Patiente H : « <i>J'ai vu qu'elle s'éternisait un peu trop sur le cœur (...) puis soupirait</i> » Patiente A : « <i>Je me souviens des réflexions d'infirmières : « Ah ba vaut mieux une bonne trisomie 21 qu'un mauvais problème génétique », ou encore « Ah si on pouvait connaître le QI du bébé avant qu'il naisse on pourrait faire autrement</i> »

- Annonce des résultats

Mode d'annonce

MS	Patiente D : « <i>appelée sur mon portable</i> » Patiente E : « <i>m'a appelée</i> »
PLA	Patiente C : « <i>rdv avec le gynéco après l'amnio</i> » Patiente F : « <i>coup de téléphone, trisomie 21 annoncée...</i> »

Attitude du praticien

	Malaise, annonce différée, peu de communication
MS	Patiente D : « <i>m'a donné rdv pour aller directement à l'hôpital (...) je ne savais pas ce que j'allais faire, ni qui j'allais voir</i> »
	Patiente E : « <i>elle était très embêtée, un peu catastrophée</i> »
Echographie	Patiente H : « <i>je vois une malformation du cœur, je vais vous en dire plus dans mon cabinet (...) par rapport au doute que j'avais au préalable je pense que votre enfant est trisomique, qu'est-ce que vous voulez faire ?</i> »
	A l'écoute de la patiente
Echographie	Patiente A : « <i>il y a un hygroma kystique, c'est révélateur à 80% d'une anomalie chromosomique (...) Dites-moi tout ce qui vous passe par la tête sur la trisomie 21</i> »
PLA	Patiente D : « <i>généticien au top, ne nous a jamais vraiment donné son avis, m'a soutenue (...) à l'aise avec la trisomie</i> »
	Patiente F : « <i>la secrétaire (...) n'a pas voulu faire durer le coup de fil (...) m'a proposé de rencontrer un médecin du CAMSP (...) très délicate</i> »

Vécu des patientes

Acceptation
Patiente C : <u>Femme</u> : « <i>j'ai accepté tout de suite</i> »
Choc, interrogations
Patiente B : « <i>choc terrible (...) tous les questionnements que cela implique</i> »
Inquiétude
Patiente G : « <i>c'était plus inquiétant qu'autre chose</i> »
Tristesse
Patiente D : « <i>on s'y attendait avec les MS (...) on a été vraiment remués (...) un peu plus de peine au papa</i> »

Effondrement, incrédulité

Patiente E : « *On m'aurait dit que j'avais fait une FC, c'était quasiment pareil...les premières minutes ! (...) pas de culpabilité (...) ce n'était pas possible, pas vrai (...) un risque sur 10 ça voulait quand même dire 9 chances sur 10 qu'il ne le soit pas* »

Patiente A : « *Le ciel m'est tombé sur la tête (...) il y avait une dualité (...) je les trouvais affreux, trop laids, ce n'était pas possible que ça m'arrive* »

« *Moi qui pensais être formée je me suis beaucoup plus effondrée que mon mari (...) j'avais présumé de mes forces* »

Patiente C : Mari : « *disait à chaque fois que des erreurs étaient possibles (...) un peu chamboulé* »

Patiente F : « *on ne s'y attendait pas du tout... grosse douche froide évidemment (...) j'ai demandé si c'était vraiment sûr à 100%* »

Enervement, mauvais vécu

Patiente B : « *contrôle qualité, comme si c'était une pièce automobile, validation de chaque organe* »

Patiente H : « *J'étais sous le choc, je n'ai pas compris (...) j'ai trouvé ça pesant surtout qu'elle n'était pas sûre ! (...) J'ai trouvé son attitude pas du tout appropriée (...) un doute puis tout allait bien puis finalement un nouveau doute, oui-non-oui (...) et puis l'annonce en 2 temps, le temps paraît interminable (...) enfin me demander ce que je veux faire 5 min après l'annonce, je n'ai pas trouvé ça professionnel non plus* »

- Bilan

Avis négatif	
MS	<p>Patiente A : « <i>examen qui est anxiogène et qui sert à rien</i> »</p> <p>Patiente G : « <i>je pense que les médecins le font pour se couvrir (...) une fois qu'il est accepté ils n'en discutent pas plus</i> »</p> <p>Patiente H : « <i>du n'importe quoi. Je ne referai jamais cette prise de sang</i> »</p>
Avis positif	
PLA	<p>Patiente A : « <i>Je ne regrette pas du tout (...) permis d'accueillir P. de façon beaucoup plus sereine</i> »</p>

❖ Prise de décision

Jours suivant l'annonce

Ambivalence

Patiente A : « 3-4 jours après l'annonce qui ont été difficiles (...) j'ai eu envie d'avorter pendant 3 jours.

Patiente H : « J'ai mis 3 jours à prendre ma décision »

Patiente D : « 1 grosse semaine pour me décider »

Malaise vis-à-vis de la grossesse

Patiente F : « quelques jours après l'annonce je n'étais pas bien (...) n'arrivais plus à toucher mon ventre (...) moi je me suis effondrée, mon mari a été incroyable, très optimiste »

Sujet abordé auparavant

Patiente B : « Déjà discuté de notre attitude en cas de diagnostic de handicap (...) mais avant que cela ne vous concerne réellement c'est très abstrait (...) On ne s'est pas posé de questions, on savait que l'autre pensait la même chose »

Patiente C : « quel que soit le handicap il était hors de question que j'avorte (...) toujours dit que quel que soit le résultat j'allais le garder, l'élever »

Patiente D : « dans tous les cas j'aurai gardé ma fille (...) dans ma tête c'était sûr »

Patiente E : « si un jour on avait un enfant diagnostiqué trisomique pendant la grossesse, ce n'était pas pour nous une raison d'avorter »

Patiente F : « tout de suite on s'est dit on poursuit la grossesse, on était d'accord là-dessus »

Patiente G : « on était assez déterminés avec mon mari (...) quoi qu'il arrive on n'interromprait pas une grossesse passé 5 mois (...) déjà discuté, on savait réciproquement ce que l'autre pensait »

Objet de négociations au sein du couple

Patiente A : « *J'attendais que mon mari me dise « je ne peux pas, c'est trop lourd pour moi » mais au final il m'a dit « on ne peut pas trier nos enfants » »*

Patiente D : « *délai pour que j'essaye de convaincre mon mari (...) lui n'était pas trop pour »*

Patiente H : « *mon mari voulait d'emblée poursuivre la grossesse, moi j'étais un peu plus sur la réserve »*

Souhait de fausse-couche pendant la grossesse

Non

Patiente B : « *Non, absolument pas (...) nous voulions qu'il (le bébé) vive »*

Patiente D : « *Non ! Je voulais mon bébé ! (...) pendant PVC et PLA j'ai eu peur de la perdre »*

Patiente E : « *Non au contraire ! Il était très attendu »*

Ambivalence

Patiente F : « *oui et non (...) plus simple de ne pas avoir cet enfant (...) pas souhaité consciemment sa mort (...) très paradoxal (...) puis j'ai pu me projeter et j'avais hâte qu'elle arrive »*

Patiente H : « *je me souviens y avoir pensé pendant ces 3 jours et après j'étais décidée, je voulais accueillir ce bébé »*

❖ Poursuite de la grossesse

Calendrier de suivi

Fréquence du suivi appréciée

Patiente E : « *c'était ma première grossesse, mais j'ai eu l'impression de passer 7 mois à l'hôpital (...) contents de ne pas être lâchés dans la nature »*

Mauvais vécu du suivi fréquent

Patiente B : « *2 RDV par mois, suivi inutile, plutôt oppressant (...) nombre important de rdv médicaux lourd et difficile à gérer »*

Attentes

Ecoute, réponse aux interrogations

Patiente B : « *moins de consultations, plus d'écoute et plus d'informations sur la réalité de la trisomie* »

Absence de jugement, accompagnement humain, respect décision

Patiente C : « *plus de réconfort, des mots gentils, pas de jugement* »

Patiente G : « *terriblement besoin d'être comprise, de ne pas être jugée, d'être accompagnée en tant que femme enceinte et non « suspicion T21* » »

Patiente F : « *moment qu'on appréhende, peur de se faire influencer, d'être incompris (...) besoin d'être soutenue, accompagnée* »

Patiente E : « *surtout des attentes morales (...) envie que les gens soient compréhensifs, acceptent notre décision (...) soutien moral* »

Performance des médecins

Patiente D : « *je pensais que les médecins savaient tout (...) il y a eu beaucoup de cafouillages, d'erreurs* »

Orientation, mise en lien avec des structures

Patiente H : « *j'ai cru qu'on m'orienterait vers des structures adaptées au handicap* »

- Praticiens rencontrés

Attitude

Soutien

Patiente B : « *Echographe a bien entendu notre choix, nous a orientés vers un service spécialisé* »

Patiente C : « *Gynécologue, SF et infirmière « ouvertes », on me disait souvent que ce sont des enfants agréables et câlins* »

Patiente D : « *autre gynécologue beaucoup plus agréable, ne m'a pas questionnée (...) voyait mon bébé avant la trisomie (...) cardiologue m'a complètement rassurée, parfois trop !* »

Patiente E : « *tout été top ! A part la SF (...) gynéco et échographe supers (...) accompagnement spécialisé, soutien précieux* »

Patiente F : « *notre médecin nous a beaucoup soutenus, a été super (...) il nous avait questionnés pour nous connaître plus (...) très humain(...) On a eu beaucoup de chance, on n'a pas été influencés* »

Patiente H : « *SF de PMI à domicile, admirable* »

Acceptation

Patiente G : « *mon gynéco a bien compris ma décision, m'a laissée tranquille pour l'amnio* »

Patiente H : « *la gynéco a bien réagi, elle a accepté notre choix* »

Empathie

Patiente A : « *mon gynéco, super embêté pour moi, une vraie compassion* »

Distance

Patiente A : « *Généticien, pas très chaleureux mais sympathique (...) médecin pour l'amniocentèse odieuse, super désagréable* »

Incompréhension

Patiente B : « *Le médecin ne comprenait pas notre position (...) le gynécologue avait l'impression qu'il nous « manquait une case » (...) notre réaction n'était pas celle dont il avait l'habitude, il nous a demandé : « vous faites quoi comme métier ? Mais c'est chinois ce que je vous dis ? Vous comprenez quand je vous parle ? » »*

Patiente E : « *haptonomie avec une SF (...) la plus négative (...) catastrophée pour nous* »

Insistance

Patiente A : « *Professeur de médecine cardio, accueillant mais m'a clairement dit qu'il valait mieux que j'avorte (...) essayé de me convaincre pendant les 6 derniers mois de la grossesse* »

Patiente B : « *Il y a une pression énorme du monde médical (...) consultations successives avec un entretien pour nous faire envisager un éventuel avortement thérapeutique* »

Patiente C : « *n'arrêtait pas de dire « vous êtes sûrs que vous voulez garder la grossesse, garder un enfant trisomique ? »* »

Patiente D : « *gynéco m'a rappelée pour me dire « je t'ai pris rdv pour l'avortement thérapeutique » sans me demander mon avis (...) Chaque fois il m'a proposé l'avortement thérapeutique, jusqu'au 8° mois* »

Patiente H : « *le gynéco de l'hôpital n'a pas compris, c'est limite s'il voulait me forcer à faire l'amniocentèse (...) a insisté lors des 6° et 7° mois et m'a dit pour finir : « de toute façon je ne vais pas aller vous pourchasser avec une aiguille », très délicat !* »

Accompagnement

Positif

Patiente A : « *bien suivie (...) pas gardé de mauvais souvenir (...) mes attentes ont été comblées* »

Patiente C : « *J'ai été très bien entourée (...) différent des autres grossesses, beaucoup plus de rendez-vous (...) prise en compte que c'était une grossesse différente* »

Patiente F : « *ont vraiment respecté notre décision, n'ont pas cherché à nous influencer (...) ont respecté la rencontre avec mon bébé avant tout* »

Négatif

Patiente B : « *Aucun accompagnement soutenant notre choix* »

Patiente D : « *super déçue par tout le suivi (...) on ne voyait que la trisomie avant l'enfant malade* »

Patiente H : « *aucun accompagnement spécialisé à part l'insistance pour l'amniocentèse, je le regrette vraiment* »

- Ressources extérieures

Mode de rencontre

Soi-même

Patiente B : « *Pris par nous-même contact avec des associations* »

Patiente D : « *l'hôpital ne m'a mise en contact avec personne* »

Professionnels

Patiente C : « *l'hôpital m'a mise en relation avec une association « les papillons blancs » (...) venue me voir à l'hôpital* »

Patiente G : « *après la naissance l'hôpital nous a mis en relation avec une association* »

Patiente H : « *l'hôpital ne m'a rien proposé, la SF de PMI m'a donné le numéro du CAMSP* »

Ressources

Associations

Patiente B : « Fondation Lejeune, très rassurante et écoutante de nos peurs et difficultés, très disponible »

Patiente E : « l'association « le Geste T21 Vaucluse » »

Patiente H : « CAMSP pendant la grossesse (...) association de parents »

Parents

Patiente B : « parent, nous a raconté concrètement son expérience (...) témoignages de parents »

Patiente D : « une maman qui m'a vraiment soutenue (...) ne m'a pas jugée, m'a présenté sa fille »

Internet

Patiente C : « beaucoup sur internet, de forums, lu des témoignages, groupes Facebook »

Patiente D : « pas mal de recherches sur internet »

Patiente E : « un peu sur internet, quelques forums, groupes Facebook »

Patiente G : « groupes et forums après la naissance »

Raison

Besoin de se sentir entouré, d'avoir des témoignages

Patiente B : « Ne pas se sentir seul est extrêmement important »

Patiente E : « besoin d'avoir des témoignages positifs, d'être rassurée »

Initiative personnelle

Patiente F : « on n'avait pas envie de ça tout de suite (...) il fallait que ça vienne de nous »

Patiente G : « pas de certitude diagnostique (...) on ne voulait pas rentrer dans un moule et poursuivre la grossesse avec ce doute omniprésent »

❖ Famille et entourage

Annonce

Annonce difficile à l'entourage

Patiente A : « *Retentissement dans la famille (...) anodin pour personne, tout le monde est éclaboussé* »

Patiente F : « *presque plus dur de l'annoncer à toute notre famille (...) ça devenait officiel* »

Réaction

Soutien

Patiente A : « *un côté qui nous a beaucoup aidés* »

Patiente B : « *aucune pression, nous ont accompagnés* »

Patiente C : « *bien accepté (...) bien entourée (...) pas de rejet* »

Patiente D : « *ma mère m'a vraiment soutenue* »

Patiente E : « *Ma mère affolée, comme nous dans un premier temps (...) m'a complètement soutenue* »

Patiente F : « *pas du tout influencés (...) quelque soit notre décision ils nous soutiendraient (...) très entourés (...) choc pour tout le monde (...) accepté notre décision* »

Patiente G : « *influencés dans aucun sens et ont respecté notre choix* »

Patiente H : « *dans tous les cas ils nous soutiendraient* »

Déni

Patiente E : « *mon père a eu plus de mal (...) déni pendant toute la grossesse* »

Incompréhension

Patiente A : « *un autre côté pour qui c'était inconcevable* »

Patiente D : « *on m'a dit des choses difficiles « tu vas te séparer si tu la gardes » (...) « il faut enlever cet immondice » (...) que ça allait peut-être gâcher notre vie de famille* »

Patiente E : « *des amies ont été franches : « moi à ta place je ne l'aurai pas gardé* »

Patiente H : « *ma mère m'a dit « il faut que tu avortes » et a changé d'avis le lendemain (...) des amis ont exprimé clairement leur incompréhension* »

Eloignement

Patiente D : « *on a perdu pas mal d'amis (...) une personne m'a dit ne pas pouvoir toucher mon ventre, elle était désolée* »

Annonce frères et sœurs

Fratrie plus grande

Patiente A : « *je suis plutôt directe (...) les filles nous ont vu beaucoup pleurer surtout les premiers jours, je leur ai expliqué rapidement* »

Patiente B : « *Anomalie au cœur (...) concernant la trisomie ça s'est fait petit à petit* »

Patiente C : « *Annoncé pendant la grossesse (...) bien réagi (...) bien entourée* »

Patiente D : « *sa sœur allait avoir des petits problèmes au cœur (...) on ne voulait pas l'angoisser pour rien (...) pas lui rajouter de souci (...) puis expliqué en fonction de ses questions* »

Patiente G : « *annonce progressivement depuis la naissance en parlant de ses différences* »

Fratrie plus jeune

Patiente F : « *elle a toujours été là, elle comprend de plus en plus (...) considère que c'est normal (...) je lui explique au fur et à mesure de ses questions* »

Vécu de la fratrie

Patiente A : « *Pour les aînés... plus une souffrance (...) et d'ailleurs sont hyper présentes avec leur sœur, sont plus protectrices (...) pour ceux qui sont arrivés après c'est normal d'avoir cette sœur-là, elle est là comme les autres* »

Patiente B : « *frère juste après était perturbé, jusqu'au jour où il a compris* »

Patiente D : « *le plus beau cadeau de sa vie !* »

Patiente G : « *auront presque toujours connu la trisomie de Paul, elles grandissent avec* »

❖ Thème émergent : Appréhension grossesse ultérieure

- Grossesse ayant déjà eu lieu

Vécu maternel

Grossesse difficile

Patiente A : « *super flippant (...) je ne sais même pas comment j'en ai eu 2 autres...* »

Patiente B : « *souhait de vivre une grossesse plus paisible, moins médicalisée* »

Patiente F : « *mal ! très peur* »

Besoin d'un suivi personnalisé

Patiente A : « *J'ai voulu faire une échographie de datation, ils m'ont répondu que ce n'était pas une urgence (...) pour moi c'était une urgence psychologique (...) détresse psychologique qui n'a pas été prise en compte* »

Patiente F : « *besoin d'une prise en charge spécialisée* »

Eloignement du suivi médical

Patiente B : « *quitté tout le process classique de suivi de grossesse* »

- Grossesse éventuelle

Pas d'appréhension, pas envisagé

Patiente C : « *Pas du tout d'appréhension* »

Patiente D : « *pas spécialement peur... plutôt je n'y pense pas* »

Patiente H : « *J'ai déjà un enfant trisomique, ça n'arrivera pas 2 fois ! je n'aurai pas d'appréhension spécifique* »

Faible crainte

Patiente F : « *moins angoissée que la 2°, mais toujours une petite crainte* »

Eloignement du dépistage

Patiente G : « *je pense que je ne ferai plus aucun test, ni même la prise de sang* »

Bilan

Patiente A : « *Je déteste la trisomie 21 mais j'aime ma fille ! (...) pendant la grossesse, il y a un côté absurde de se dire que j'allais mettre au monde un enfant blessé par la vie (...) c'est de l'amour gratuit au début, vraiment aimer l'enfant pour ce qu'il est* »

Patiente B : « *Comme j'ai « fait le choix » de poursuivre ma grossesse, je n'ai pas eu de soutien. Or, je n'ai pas fait le choix de la trisomie 21, j'ai seulement laissé vivre mon enfant* »

Patiente C : « *je ne regrette pas une seconde de l'avoir gardé* »

Patiente D : « *j'étais seule au monde à l'hôpital, seule au monde à la sortie (...) aucun tabou avec la trisomie (...) j'ai vraiment fait un choix que j'assume à 200%* »

Patiente E : « *Je pense que le manque d'info et la peur de l'inconnu c'est renoncer (...) on a été bien renseignés, bien accompagnés et ça nous a aidés. On ne sait pas de quoi sera fait son avenir, mais comme tous les autres parents n'est-ce pas ? Chacun a son histoire, Sascha a un chromosome en plus* »

Patiente H : « *pas forcément bien entourés (...) si on ne se débrouille pas par soi-même on coule (...) soignants très présents pour arrêter la grossesse mais quand j'ai décidé de poursuivre j'étais redevenue une maman comme une autre (...) dommage qu'il n'y ait pas eu plus d'orientation et de soutien* »

3. ANALYSE ET DISCUSSION

3.1. Analyse des résultats principaux

3.1.1. Parcours de dépistage et diagnostic

- Information :

Les patientes connaissent la trisomie 21, et savent plus ou moins qu'il existe un test de dépistage. A propos de l'information délivrée par le praticien, la notion de seuil est majoritairement précisée, mais le caractère facultatif est souvent mis de côté. Quant aux implications du dépistage, il n'y a pas eu d'information donnée dans la moitié des cas. Or, la HAS précise dans ses recommandations l'importance du temps accordé à l'information et au recueil du consentement maternel (13). R. Favre (18) constate que le temps consacré à l'explication de ce test est d'environ 5 minutes pour 48,2% des médecins et plus de 10 minutes pour 5,4% d'entre eux. Selon A. Nivelon-Chevallier (3), il est fréquent que l'information que nécessiterait le DPN soit absente ou incomplète. Enfin, V. Seror (4) montre que 40% des femmes ayant eu recours au dépistage prénatal de la trisomie 21 n'ont pas conscience qu'elles pourraient être confrontées à une décision d'interrompre leur grossesse, et plus de la moitié d'entre elles n'avaient pas envisagé le fait que le dépistage pouvait aboutir à une amniocentèse. Dans sa pratique quotidienne, le soignant doit agir selon les principes de bienveillance envers son patient et d'autonomie de celui-ci. Le code de déontologie exige que pour tout acte le praticien délivre une information « claire, loyale et appropriée » (19). Dans le cas de l'information sur le dépistage de la trisomie 21, il ne suffit pas d'aborder uniquement la prise de sang pour recueillir le consentement. Le docteur Flori nous propose une liste des items importants :

une information sur ce qu'est la trisomie 21 et la vie d'une personne trisomique, une information sur les aides sociales accordées pour un enfant atteint de trisomie 21, une information sur le test, la signification d'un résultat positif et d'un résultat négatif, une information sur la nécessité de recourir à une amniocentèse pour éliminer les faux positifs et établir véritablement le diagnostic, une information sur les risques de fausses couches liées à l'amniocentèse, une information sur l'IMG, une grande clarté sur la situation de la discussion (test non obligatoire), une grande capacité d'écoute des angoisses de la future mère, du couple, l'utilisation d'un document écrit et la possibilité de revenir en discuter, et enfin beaucoup de temps (20).

Il faut être conscient que le sujet de la trisomie 21 est vaste, mais de par ses enjeux relève d'une importance capitale. Il ne faut pas négliger le temps de l'information.

Ce test de dépistage est trop souvent banalisé, et les patientes ne sont alors pas assez préparées à l'annonce possible d'une mauvaise nouvelle.

En ce qui concerne la PLA, une maman nous révèle : *« je suis repartie avec mon ordonnance d'amniocentèse sans même qu'il m'ait demandé mon avis »*. Tout autant que l'information, le recueil du consentement en médecine est à la base de la relation « médecin-patient » et paraît indispensable (21).

- Annonce des résultats

-Rôle des soignants : L'attitude des praticiens à ce moment est extrêmement importante. Le langage non verbal parle de lui-même, et bien que les praticiens n'expriment pas tout, les patientes comprennent et imaginent beaucoup de choses (22). Les grimaces et les silences sont anxiogènes. Les patientes ont besoin d'explications, et l'humanité du praticien dans ces moments est très appréciée (10). La majorité des résultats a été annoncée par téléphone, puis les patients ont rencontré les praticiens ultérieurement. Bien qu'il soit difficile de ne rien dire par téléphone si un rendez-vous d'annonce des résultats n'est pas prévu, il est important de laisser à la patiente le temps de recevoir la nouvelle et de lui proposer un entretien pour en discuter sans chercher à la faire parler. Notre étude montre que cela est souvent respecté. Cependant, lors de la discussion ultérieure, il faut savoir mettre des mots et répondre aux questions. La fuite est un moyen de défense dangereux (22). A ce moment, le patient qui en général n'a pas la connaissance du praticien se pose plein de questions et demande des réponses. Il en a besoin pour se projeter.

-Mauvaise nouvelle :

Dans notre étude, l'annonce des résultats est l'annonce d'une trisomie 21. C'est donc une mauvaise nouvelle. Concernant la trisomie 21, la difficulté réside dans le fait que l'annonce se fait en plusieurs étapes (appartenance à un groupe à risque, SAE, résultats caryotype) Or, l'effet dévastateur d'une mauvaise nouvelle est bien connu, et chez une femme enceinte celui-ci peut avoir de lourdes conséquences quant à l'investissement de la grossesse. Il convient donc d'agir avec la plus grande prudence (22) (23).

Le vécu des patientes lors de l'annonce des résultats correspond aux différentes étapes décrites par la HAS après l'annonce d'une mauvaise nouvelle (16) : le patient est tout d'abord en état de sidération puis passe par les différentes étapes d'acceptation (choc, colère, déni, dépression et enfin acceptation). Chaque étape est de durée variable selon les patientes. Il est important en tant que praticien de faire preuve d'empathie, et d'accueillir chaque réaction pour que la patiente puisse évoluer vers l'étape suivante.

3.1.2. Le choix de poursuivre la grossesse

- Rôle des soignants

Le suivi de grossesse lorsque le fœtus est trisomique est plus accru que pour une grossesse sans particularité. Ce suivi est nécessaire, et alors qu'une patiente a apprécié de se sentir entourée, une autre n'a pas supporté cette fréquence des entretiens, elle qualifie son suivi d'« *oppressant et inutile* ».

Toutes les patientes ont évoqué des attentes quant à leur accompagnement pendant la grossesse. Ce qui ressort principalement sont des attentes morales, des informations concrètes sur la trisomie 21, un accompagnement et une absence de jugement. Des professionnels à l'écoute des patientes, respectant leur décision. Ces attentes n'ont pas toujours trouvé de réponse. La moitié des patientes ont été déçues par l'accompagnement général reçu lors de la poursuite de la grossesse. A l'inverse, les autres patientes évoquent un souvenir plutôt positif de leur accompagnement. Les attitudes des praticiens sont très variées : soutien, acceptation, empathie mais aussi distance, incompréhension ou encore insistance.

Certaines patientes nous ont révélé des phrases très difficiles à entendre exprimées par le praticien telles que : « *le gynécologue avait l'impression qu'il nous manquait une case (...) notre réaction n'était pas celle dont il avait l'habitude, il nous a alors demandé : « vous faites quoi comme métier ? Mais c'est chinois ce que je vous dis ? Vous comprenez quand je vous parle ? » » ; « Mon gynéco m'a rappelé pour me dire « je t'ai pris rdv pour l'avortement thérapeutique », il ne m'avait pas demandé mon avis » ; « le gynéco de l'hôpital n'a pas compris notre décision, c'est limite s'il voulait me forcer à faire l'amniocentèse. Il m'a dit pour finir : « de toute façon je ne vais pas aller vous pourchasser avec une aiguille », très délicat ! ».*

Ces quelques exemples montrent à quel point la trisomie 21 est un sujet sensible tout comme le handicap de manière générale. Et le corps soignant dans ces réactions s'identifie au couple, ne parvient pas à prendre la distance nécessaire pour admettre qu'une telle décision soit murement choisie. Une maman nous racontait que le discours du praticien n'allait pas dans son sens, mais qu'elle ressentait dans ses paroles une véritable empathie, comme si le médecin voulait qu'elle prenne la « *bonne* » décision qui lui éviterait de souffrir. L'IMG peut apparaître comme salvatrice dans les cas où il n'existe pas de thérapeutique. Cependant, si la naissance d'un enfant trisomique constitue une réelle souffrance pour des parents, le choix d'avoir recours à une IMG comporte aussi des conséquences psychiques que l'on ne peut pas ignorer (15) (24). Il n'y a donc pas de « *bonne* » réponse dans une situation aussi complexe, et la meilleure décision sera celle prise après réflexion par les parents.

Enfin, bien qu'il existe une alternative à la poursuite de la grossesse lorsque la trisomie 21 est diagnostiquée en anténatal, n'oublions pas que tous les parents souhaitent et espèrent donner la vie à un enfant normal. Comme le dit le Dr Flori « *l'acceptation du handicap ne relève pas du choix mais d'un sentiment ambigu où se mêlent le devoir et l'amour* » (9). Certes, ces parents font le choix de poursuivre la grossesse mais n'ont pas choisi le handicap lui-même. Cette distinction est capitale. Ce couple avait le choix entre 2 décisions complexes, il a sélectionné l'une au détriment de l'autre. A présent le rôle du praticien est d'accompagner ce couple, et d'ajuster sans cesse ses pratiques aux besoins des parents (15).

- Rôle de la famille

L'annonce du handicap concerne en premier lieu le couple, puis la famille et l'entourage. Une patiente nous avoue que c'était « *presque plus dur de l'annoncer à toute notre famille (...) ça devenait officiel* ». De manière générale, une telle annonce n'est pas anodine, « *tout le monde est éclaboussé* ». La société laisse très peu de place au handicap et fait peser une pression normative énorme, en « *valorisant les performances physiques et intellectuelles, l'esthétique et la réussite* » (9). Outre la difficulté de cette annonce, le couple doit affronter le regard de la société. Tout comme les attitudes des professionnels face à la décision de poursuivre la grossesse, les réactions de la famille et de l'entourage sont variées. La majorité des couples ont reçu un réel soutien, mais certains ont aussi dû faire face à l'incompréhension et l'éloignement de proches.

Ces personnes ont réagi sur la base de représentations, n'ayant pas dans leur entourage de personne porteuse de trisomie 21. Ces mamans ont fait face à des réactions parfois très vives : « *on m'a dit des choses très difficiles (...) « tu vas te séparer si tu la gardes », « il faut enlever cet immondice » (...) que ça allait peut-être gâcher notre vie de famille » ; « on a perdu pas mal d'amis (...) une personne m'a dit ne pas pouvoir toucher mon ventre, elle était désolée ».*

A l'inverse, une fois que leur enfant était né, les patientes nous racontent que dans leur entourage, et de façon unanime, leur enfant est devenu « *la mascotte de la famille* », tout le monde était en admiration et la différence ne s'est plus du tout fait ressentir comme un problème. Le handicap est trop souvent considéré comme un objet de honte ou de répulsion (20) alors même que ceux qui le rejettent la plupart du temps n'y ont jamais été réellement confrontés.

L'accueil d'un enfant trisomique vient modifier l'organisation familiale de façon importante, et l'annonce aux frères et sœurs est une étape importante. Selon l'âge des enfants, les explications se font différemment. Les enfants comprennent beaucoup de choses, et ressentent le malaise des parents. Cacher la vérité n'est envisageable pour personne, il faut expliquer aux enfants avec leurs mots. Une maman nous confie « *les filles nous ont vu beaucoup pleurer (...) je leur ai expliqué rapidement* ». D'autres parents parlent en premier de l'anomalie cardiaque puis progressivement des différences lorsque l'enfant est né, et surtout répondent à leurs questions sans éviter le sujet. Les enfants n'ont pas les mêmes représentations que les adultes. Ils sont consternés et curieux en ce qui concerne la différence mais ne la repoussent pas. Une maman nous explique qu'un de ses enfants plus jeune que son enfant trisomique était perturbé face à sa différence, au fait qu'il progresse plus vite que lui, jusqu'au jour où il a compris. Cela nous montre l'importance de l'honnêteté à adopter avec les enfants. Ces enfants accepteront d'autant plus la trisomie de leur frère/sœur si cela n'est pas un sujet tabou au sein de la famille et qu'ils peuvent l'aborder sans réserve.

- Autres ressources

Parmi les mamans que nous avons interrogées, la majorité (6/8) a eu recours à une source d'information externe à la structure médicale. Elles justifient cette démarche par le besoin de « *ne pas se sentir seul* », l'envie d'avoir des « *témoignages positifs, d'être rassurée* ». Une des mamans a reçu par son entourage des noms d'associations à contacter mais nous rappelle que cette démarche est personnelle, et que le besoin doit être ressenti avant tout par le couple.

Le fait que la structure médicale mette en lien les patients avec l'association a été très apprécié, et les mamans qui n'ont eu aucun contact le regrettent. Ces ressources sont variées : certaines mamans ont contacté des associations, d'autres ont pu rencontrer directement des parents et à la même occasion leur enfant trisomique. Ceux-ci nous expriment avoir été rassurés de les voir, « *autonomes et avec du caractère* ». Enfin, les parents se renseignent beaucoup sur internet : forums et groupes sur les réseaux sociaux.

3.1.3. Appréhension d'une grossesse ultérieure

Au cours de nos entretiens, un thème que nous n'avions pas envisagé a été abordé à plusieurs reprises par les patientes : comment aborder la grossesse suivante (ayant eu lieu ou pas). Une maman a souhaité quitter le suivi médical pour vivre « *une grossesse plus paisible, moins médicalisée* » mais le sentiment partagé par les mamans ayant été enceintes ensuite est la peur : « *super flippant !* » « *Mal vécue, très peur* ». Les mamans qui n'ont pas eu de grossesse après sont moins angoissées, elles n'y pensent pas ou se disent qu'une trisomie libre et homogène « *n'arrive pas 2 fois* ». Cependant, ces mamans ont déjà vécu une grossesse compliquée, et cette difficulté reste gravée en elles. Elles ne vivront jamais plus une grossesse comme si rien ne s'était passé. De nouveau enceinte, ces patientes peuvent avoir des attentes qui sortent de la prise en charge habituelle de la grossesse mais qui dans leur cas sont une priorité. « *J'ai voulu faire une écho de datation, ils m'ont répondu que ce n'était pas une urgence (...) pour moi c'était une urgence psychologique (...) ma détresse psychologique n'a pas été prise en compte* » Cette maman exprime une douleur qui n'a pas pu être prise en charge. Dans les cas de MFIU par exemple, on sait qu'il est important d'entourer la patiente, et plus particulièrement au moment de la « date anniversaire ». Bien que sur le plan médical il n'y ait pas nécessairement besoin de soins, le corps médical entoure la patiente à nouveau enceinte. Lorsqu'il y a un ATCD de trisomie 21, il paraît alors tout aussi important de s'adapter à la patiente et d'écouter sa demande. Chez une des mamans interrogée, le médecin a accepté de pratiquer une ponction de trophoblaste dès que le terme le permettait, en l'absence de tout signe d'appel. Cela dans l'objectif de rassurer les parents. Ce qui leur a permis par la suite de vivre la grossesse sereinement.

3.2. Perspectives

Dans cette étude, nous nous sommes intéressés uniquement au point de vue des mamans. Interroger les professionnels amenés à accompagner ces grossesses pourrait être intéressant et apporter un complément utile.

L'analyse des entretiens nous a permis de relever les bonnes pratiques en matière d'accompagnement des femmes enceintes chez qui une trisomie 21 fœtale est diagnostiquée ou fortement suspectée. Cependant, nous avons aussi mis en valeur certains points pouvant faire l'objet d'améliorations. Nous proposerons dans cette partie des suggestions dans le but d'accompagner au mieux ces femmes.

Information et recueil du consentement : Le praticien doit accorder une importance toute particulière à l'information et au recueil du consentement de la patiente, ou mieux du couple, pour le dépistage de la trisomie 21. En début de grossesse, les informations à délivrer sont multiples, mais il ne faut pas négliger pour autant celle concernant le dépistage de la trisomie 21. Le praticien peut alors envisager de prévoir 2 consultations avant 12 SA pour être complet, ne rien oublier et répondre aux interrogations des patientes. L'utilisation d'un support écrit se développe progressivement mais n'est pas encore généralisé : le réseau Aurore a publié une brochure d'information destinée aux couples (Annexe 4) et accompagnée d'un schéma pouvant servir de support aux professionnels (Annexe 5) en Juin 2014. En 2012, le CNGOF a déjà établi des recommandations accompagnées d'un dépliant d'information pour les patientes (Annexe 6). Cela permettrait de répondre au principe éthique de justice, selon lequel l'accès à l'information doit être identique pour toutes les femmes. Le réseau Aurore a publié un document comportant un schéma pour représenter la chronologie de la grossesse, et un document d'information à destination des patientes. L'utilisation de cette brochure explicative devrait faire partie du quotidien du praticien.

Annonce des résultats : Un rendez-vous systématique devrait être pris à 7 jours de la prise de sang et 3 semaines du test diagnostique pour l'annonce des résultats, ce qui éviterait une annonce plus ou moins explicite par téléphone pour programmer un entretien ultérieur.

Prise de décision : le praticien doit accepter la décision de la patiente, et mettre de côté ses représentations et « ce que lui aurait fait dans cette situation ». Il se doit d'accompagner le couple en toute objectivité, et de respecter leurs choix tout au long de la grossesse.

Suivi de grossesse : Le suivi de grossesse en cas de trisomie 21 chez le fœtus sera plus accru que pour une grossesse physiologique. Il paraît essentiel d'expliquer aux mamans l'intérêt de ce suivi, de planifier ensemble les différentes consultations et d'expliquer le rôle de chaque intervenant. Ainsi la patiente prend une part active dans le suivi de sa grossesse.

Mise en lien avec des associations : Certaines patientes ont pu bénéficier via l'hôpital d'un contact associatif à propos de la trisomie 21, ce qui a été très apprécié. D'autres ont été déçues de n'avoir aucun numéro à joindre et se sont senties perdues et isolées. Ce type d'information pourrait être donné à titre systématique, et aux patientes de l'utiliser si elles le jugent utile.

Prise en charge d'une grossesse ultérieure : Aucune conduite à tenir spécifique n'est établie en cas d'antécédent de trisomie 21, mais il paraît essentiel encore une fois d'adapter ses pratiques à chaque patiente, et dans la mesure du possible de répondre à leurs attentes.

3.3. A propos de l'étude

3.3.1. Limites et biais de notre travail

- Biais de sélection

La majorité des patientes ayant participé à l'étude (6/8) ont été recrutées par l'intermédiaire d'un groupe de mamans d'enfants trisomiques sur un réseau social, et ont souhaité nous recontacter pour nous livrer leur témoignage. Ce choix introduit un biais principal : ces mamans ont pris du recul, et par l'intermédiaire de ce groupe abordent couramment leur parcours de grossesse et la trisomie 21 de leur enfant. Ainsi, nous avons eu accès au discours d'une certaine catégorie de mamans parmi les mamans d'enfants trisomiques.

Par ailleurs, les mamans ayant participé à l'étude n'ont pas toutes eu le même parcours de dépistage de la trisomie 21 : certaines ont eu recours au diagnostic et d'autres ont vécu leur grossesse avec une suspicion très élevée sans avoir de confirmation avant la naissance. Nous aurions préféré inclure uniquement des mamans ayant reçu un diagnostic, mais cela n'a pas été possible compte-tenu de la courte durée de l'étude et des difficultés de recrutement. Cela introduit donc un biais dans la comparaison des parcours de grossesse.

- Biais de récolte des données

Pour des raisons de faisabilité de l'étude, les entretiens ont été réalisés par téléphone. Cela peut créer une gêne pour la maman interrogée ne voyant pas son interlocuteur, et donc biaiser son discours par rapport à un entretien face à face.

L'entretien semi-dirigé n'est pas une méthode de recueil des données strictement reproductible. Il n'y a pas de régularité entre les entretiens, cela peut donc constituer un biais dans la façon de recueillir les informations.

- Biais de classement et d'interprétation

Dans l'entretien semi-dirigé, l'enquêteur laisse parler la patiente mais utilise des questions de relance pour cerner le sujet. Nous avons essayé de poser des questions les plus objectives possible, mais dans certains cas nous avons réalisé a posteriori avoir influencé la réponse par la question.

Dans une étude qualitative, la crédibilité est augmentée si plusieurs personnes concourent à l'analyse des données. Nous n'avons pas pu en bénéficier pour ce travail, l'analyse a été réalisée par une seule personne.

3.3.2. Originalité et forces de notre travail

- Par le sujet abordé

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente. Ce travail permet de faire réfléchir sur une situation que chaque professionnel en périnatalité peut être amené à rencontrer, sur le comportement qu'il adopterait dans une telle situation.

- Par la méthodologie

L'entretien semi-dirigé a pour avantage de favoriser l'expressivité des patientes. Il permet une expression libre avec peu de contraintes, il accorde l'opportunité de laisser émerger des éléments qui n'étaient pas forcément attendus.

- Par la possibilité d'application pratique

Au cours de cette étude, nous avons demandé aux patientes de nous raconter leur parcours de grossesse alors qu'elles attendaient un enfant trisomique. De leurs discours nous avons retenu les bonnes pratiques des professionnels, mais avons aussi noté leurs manquements pour proposer des améliorations. Celles-ci sont applicables au quotidien pour un meilleur accompagnement de ces femmes enceintes.

CONCLUSION

Faire le choix de poursuivre une grossesse alors même qu'un diagnostic de trisomie 21 est avéré ou très fortement suspecté n'est pas chose courante, et surprend de nombreux praticiens. Ces mamans, ces couples ont leurs propres raisons, ils prennent une décision difficile au détriment d'une autre décision complexe elle aussi qu'est l'IMG. Les mamans que nous avons eu l'opportunité d'écouter ne regrettent pas leur choix, mais de manière générale expriment le besoin d'être soutenues et de ne pas être jugées par les soignants qu'elles rencontrent.

Ce travail de recherche nous a permis de décrire le parcours de grossesse de 8 mamans ayant accepté d'accueillir un enfant porteur de trisomie 21. Alors qu'une partie des mamans a été soutenue et accompagnée à hauteur de ses besoins par les praticiens rencontrés, d'autres mamans se sont senties très seules et ont fait face à l'incompréhension de soignants vis-à-vis de leur décision.

Il apparaît globalement que l'information consacrée au dépistage de la trisomie 21 est incomplète. A propos de l'annonce des résultats, l'attitude des soignants tient une grande importance. Les patientes ont besoin d'honnêteté et de clarté dans les réponses. Une fois la décision de poursuivre la grossesse prise, les soignants mais aussi la famille et l'entourage jouent un rôle important autour du couple. Nous constatons que le rôle d'« accompagnant » est difficile à tenir, tant pour l'entourage que pour certains soignants. Certains couples expriment alors le besoin de recourir à d'autres sources d'informations. Enfin, les mamans qui ont vécu une grossesse ultérieure nous ont révélé leur angoisse, mais aussi l'absence de prise en charge adaptée à leurs attentes.

Ces mamans qui sont une minorité font le choix de poursuivre leur grossesse, mais n'ont pas fait le choix de la trisomie 21. Il paraît dès lors capital en tant que praticien de les accompagner et de laisser de côté nos propres représentations pour « *ne pas nuire* ».

Cette difficulté dans l'accompagnement de la trisomie 21 in-utero peut-être liée à un malaise général autour du handicap. D'autant plus que les formations des praticiens consacrent très peu de temps à l'annonce de la mauvaise nouvelle et à l'accompagnement du handicap sur le plan relationnel. Il pourrait être intéressant de proposer régulièrement aux professionnels de la périnatalité des séminaires de formation autour de ces sujets.

BIBLIOGRAPHIE

1. Bernard M, Muller F. Dépistage de la trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels. *Rev francophone des laboratoires* 2009;411:31-37.
2. Bernard M, Muller F. Dépistage de la trisomie 21 : les nouvelles recommandations. *Immuno-analyse Biol Spé* 2009;24:235-39.
3. Nivelon-Chevallier A. Diagnostic prénatal et trisomie 21 regard sur une évolution législative. *Laennec* 2006;54:19-28.
4. Seror V, Ville Y. Prenatal screening for Down syndrome : women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. *Prenat Diagn* 2009;29:120-8.
5. De Vigan C, Khoshnood B, Cadio E, Vodovar V, Goffinet F. Diagnostic prénatal et prévalence de la trisomie 21 en population parisienne, 2001-2005. *Gynecol Obstet Fertil* 2008;36:146-50.
6. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet* 2003;361:1281-9.
7. Haddow JE. Antenatal screening for Down's syndrome : where are we and where next ? *Lancet* 1998;352:336-7.
8. Légifrance. Arrêté du 23 Juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21. JO [en ligne] 3 juillet 2009 [consulté le 24 Septembre 2014]. Disponible à partir de <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000020814373&dateTexte=&categorieLien=id>
9. Flori M, Farge T, Perdrix C, Aillaud A, Masson F. Diagnostic prénatal de la trisomie 21 : le vécu des patientes dans l'attente des résultats. *Rev Med Périnat* 2012;4:126-31.
10. Evers-Kiebooms G. Conséquences psychologiques du dépistage prénatal, In: Dommergues M, Aymé S, Janiaud P, Seror V. Institut national de la santé et de la recherche médicale. Editions Diagnostic prénatal, Pratiques et enjeux. Paris: INSERM; 2003:320-4

11. HAS. Nouvelles stratégies de dépistage de la trisomie 21 : impact et mise en œuvre. [en ligne] 2011 [consulté le 30 Septembre 2014]. Disponible à partir de http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1165790/fr/nouvelles-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21-impact-et-mise-en-oeuvre
12. Rousseau T, Amar E, Ferdynus C, Thauvin-Robinet C, Gouyon J-B, Sagot P. Variations de prévalence de la trisomie 21 en population française entre 1978 et 2005. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 2010;39:290-6.
13. HAS. Evaluation de stratégies de dépistage de la trisomie 21. Recommandations en santé publique. [en ligne] 2007 [consulté le 30 Septembre 2014]. Disponible à partir de http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_540874/fr/evaluation-des-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21?xtmc=&xtcr=2
14. Buckman R. S'asseoir pour parler. L'art de communiquer de mauvaises nouvelles aux malades. Paris: InterEditions; 1994.
15. Gonnaud F. Annonce de la trisomie 21 en anténatal et postnatal : aspects psychologiques et vécu des parents. EPU sages-femmes; 2008 Mars; Lyon, France.
16. HAS. Annoncer une mauvaise nouvelle. [en ligne] 2008 [consulté le 12 Octobre 2014]. Disponible à partir de http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_698028/fr/annoncer-une-mauvaise-nouvelle?xtmc=&xtcr=2
17. Côté L, Turgeon J. Comment lire de façon critique les articles de recherche qualitative en médecine. *Pédag Médicale* 2002;3:81-90.
18. Favre R. En quoi le niveau de connaissance médicale et la position des médecins respectent-ils ou non le consentement des patientes dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 ? *Th D Méd, Paris 5*; 2007.
19. Legifrance. Arrêté du 7 Mai 2012 relatif au devoir d'information loyale, claire et appropriée du médecin envers son patient. *JO* 7 Mai 2012;694:art R 4127-35.
20. Flori M, Goffette J. Réflexions éthiques sur le dépistage de risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques. *Rev Exercer* 2005;75:126-9.
21. Legifrance. Arrêté du 22 Avril 2005 relatif au recueil du consentement du patient. *JO* 20 Mai 2005;70:art L1111-4.
22. Mirlesse V. Les annonces anténatales. *Devenir* 2007;19:223-41.

23. Teissiere E. Aspects psychologiques du dépistage des anomalies chromosomiques du premier trimestre. *Gynecol Obstet Fertil* 2002;30:54-8.
24. Chatagnon T. De la trisomie 21 à l'interruption médicale de grossesse : le parcours douloureux des mères. Vécu, conséquences, accompagnement. Th D Méd, Lyon 1; 2007.
25. Moley-Massol I. L'annonce de la maladie, une parole qui engage. Paris: Datebe; 2004.
26. Tremblay RR, Perrier Y. *Savoir plus : outils et méthodes de travail intellectuel*. 2^e ed. Paris: Editions de la Chenelière inc; 2006.

ANNEXE 1

Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21

JORF n°0152 du 3 juillet 2009 page 11079

Texte n°23

NOR : SASP0907157A

Principes généraux :

La femme enceinte reçoit une information adaptée lui permettant de choisir librement de recourir ou non au dépistage et/ou au diagnostic prénatal. Elle peut révoquer à tout moment son consentement à la réalisation de ces examens.

On entend par :

- dépistage combiné du premier trimestre le dépistage prenant en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale ainsi que le dosage des marqueurs sériques du 1er trimestre de la grossesse ;
- dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre le dépistage prenant en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale effectuées au premier trimestre ainsi que le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre de la grossesse.

La qualité de ces dépistages est conditionnée par la prise en compte de critères précis de mise en œuvre notamment en matière de mesures échographiques. A défaut, un calcul de risque prenant en compte les seuls marqueurs sériques du deuxième trimestre est proposé.

Article 1 : Information, demande et consentement de la femme enceinte en vue d'un dépistage prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.

Au cours d'une consultation médicale individuelle, la notion de dépistage est expliquée à la femme enceinte par comparaison avec celle de diagnostic. Une information claire est donnée sur la mesure de la clarté nucale.

Des entretiens ultérieurs peuvent être proposés avec, le cas échéant, désignation d'une personne ressource (sages-femmes, traducteurs...).

Toute prescription d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels est précédée d'une information qui porte sur :

- le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- l'analyse des marqueurs sériques maternels en précisant :
 - qu'un calcul de risque est effectué. Il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les critères de mise en œuvre en matière de mesures échographiques sont satisfaits ;
 - que le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
 - que le risque sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21 ;
 - si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
 - si le risque est élevé, un prélèvement à visée diagnostique sera proposé à la femme enceinte. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement seront expliqués ;
 - que la réalisation d'un prélèvement sanguin au second trimestre peut s'avérer nécessaire (en cas d'impossibilité de réaliser le calcul de risque combiné du premier trimestre).

Après avoir demandé la réalisation de l'analyse portant sur les marqueurs sériques maternels, la femme enceinte exprime son consentement par écrit.

Fait à Paris, le 23 juin 2009.

ROSELYNE BACHELOT-NARQUIN

ANNEXE 2

Arrêté du 19 février 2010 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

NOR: SASP0931622A

La ministre de la santé et des sports,

Vu le livre II du code de la santé publique, notamment ses articles L. 2131-1, R.2131-1 et R. 2131-2 ;

Vu l'arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique ;

Vu l'avis de la directrice générale de l'Agence de la biomédecine en date du 17 septembre 2009,

Information, demande et consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels (en référence à l'article R. 2131-1 [6°] du Code de la Santé publique)

« Je soussignée atteste avoir reçu du docteur au cours d'une consultation médicale :

1° Des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;

2° Des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :

- un calcul de risque est effectué ; il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;

- le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21 :
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses.

L'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'analyse.

Date :

Signature du praticien

Signature de l'intéressée »

ANNEXE 3

Grille d'entretien

Identification : âge de la mère au moment de la grossesse, situation maritale, âge de l'enfant, profession parents, parité et place de l'enfant dans la famille, ATCD T 21 famille/entourage.

Parcours de dépistage et annonce des résultats : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ? Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ? Quelle était l'attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisés ? Comment avez-vous réagi à l'annonce ?

Prise de décision : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ? Avez-vous souhaité faire une FC pendant votre G ?

Déroulement de la grossesse : Comment s'est déroulée la suite de la grossesse ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ? Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ? Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

Attitude famille et entourage : Quelle a été l'attitude famille et entourage ? Age des frères et sœurs au moment de la grossesse ? Comment l'annonce leur a été faite ?

ANNEXE 4

Brochure d'information proposée par le réseau Aurore à destination des parents

Quand et comment faire un prélèvement diagnostique ?

Deux possibilités existent en fonction du terme :

- **prélèvement d'un peu de placenta** (choriocentèse : prélèvement de villosités chorionales),
- **prélèvement d'un peu de liquide amniotique** (amniocentèse).

Si vous souhaitez réaliser un prélèvement, vous devrez signer un nouveau consentement.

Où attendre d'un prélèvement diagnostique ?

Un prélèvement diagnostique (amniocentèse comme choriocentèse) permet :

- d'identifier des anomalies chromosomiques telles qu'elles soient, dont la Trisomie 21 ;
- d'établir clairement si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21.³

Si le fœtus n'est pas atteint :

La grossesse se poursuit avec une surveillance habituelle.

Si le fœtus est atteint :

La femme enceinte décide alors :

- soit de poursuivre sa grossesse ;
- soit de solliciter un Centre de diagnostic prénatal pour demander une IMG (Interruption médicale de grossesse).

C'est un choix purement personnel.

Si vous êtes dans ce cas :

Pour vous accompagner dans votre réflexion et quel que soit votre choix,

vous pouvez trouver du soutien auprès :

- d'associations ;
- de professionnels de santé (médecins, sages-femmes, etc.) ;
- du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) de votre région.

Compléments d'informations

Le test de dépistage et les échographies approfondies sont remboursés par la Sécurité Sociale.

Les prélèvements diagnostiques sont remboursés par la Sécurité Sociale pour les femmes enceintes se trouvant dans le cas B.

Des allocations financières sont attribuées en fonction du handicap.

Liens utiles :

- Fédération d'associations Trisomie 21 France : trisomie21-france.org
- Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) : cpdpn.fr

³ Le résultat du prélèvement est communiqué environ 3 semaines après le prélèvement.

Juin 2014 - Document élaboré selon la méthodologie HAS
par Flor et coll.



Dépister la Trisomie 21 ? S'informer pour décider

La Trisomie 21 en quelques mots

Qu'est-ce que la Trisomie 21 ?

La Trisomie 21 est une anomalie due à la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux.

Que signifie être atteint de Trisomie 21 ?

La Trisomie 21 ne se guérit pas, mais actuellement l'espérance de vie d'une personne atteinte dépasse 50 ans.

Les personnes atteintes de Trisomie 21 ont :

- un visage aux traits particuliers ;
- une déficience intellectuelle, variable d'une personne à l'autre ;
- un développement psychomoteur ralenti (acquisition plus lente de la marche et du langage) ;
- une malformation cardiaque (pour 40% des personnes atteintes).

La Trisomie 21, pourquoi en parler tout de suite ?

Au 1^{er} trimestre de sa grossesse, toute femme enceinte doit recevoir du médecin ou de la sage-femme qui suit sa grossesse une information claire et objective sur la Trisomie 21. Il est possible, mais non obligatoire, de détecter la Trisomie 21 chez le fœtus, avant la naissance. Les moyens de détection sont :

- le test de dépistage, qui n'est pas dangereux et qui donne une indication sur la probabilité que le fœtus soit atteint de Trisomie 21 ;
- des échographies approfondies, qui ne sont pas dangereuses et qui peuvent révéler des indices de Trisomie 21 ;
- un prélèvement diagnostique, qui peut entraîner une fausse couche, et qui permet de savoir avec certitude si le fœtus est atteint ou non.

Vouloir savoir si le fœtus est atteint de Trisomie 21 est un choix personnel et qui demande réflexion :

- Si le test de dépistage indique qu'il y a un risque accru que le fœtus soit atteint, la femme enceinte devra ensuite décider de réaliser ou non un prélèvement diagnostique ;
- Si le prélèvement diagnostique établit que le fœtus est atteint, la femme enceinte devra alors décider de poursuivre ou non la grossesse.

Pour vous accompagner dans ces choix successifs, votre médecin ou votre sage-femme doit vous parler de la Trisomie 21. Il ou elle vous informera des risques, des conséquences et des moyens actuels de détection. Une fois vos choix faits, il ou elle vous prescrira les examens souhaités. En parler avec vos proches et avec votre médecin ou votre sage-femme peut vous aider dans votre réflexion.

Test de dépistage de la Trisomie 21

Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Le risque de porter un fœtus atteint de Trisomie 21 augmente avec l'âge de la femme enceinte :

- 0,07% à 25 ans (sur 10 000 femmes enceintes de 25 ans, 7 portent un fœtus atteint).
- 0,28% à 35 ans (sur 10 000 femmes enceintes de 35 ans, 28 portent un fœtus atteint).
- 3,0% à 45 ans (sur 10 000 femmes enceintes de 45 ans, 300 portent un fœtus atteint).

Ce test n'est pas dangereux pour la femme enceinte ni pour le fœtus.

Quand et comment faire le test de dépistage ?

Le test de dépistage est réalisé, de préférence, au 1^{er} trimestre, entre 11 SA¹ et 13 SA + 6 jours. Si cette période est dépassée, il est possible de réaliser ce test au 2^{ème} trimestre, entre 14 SA et 17 SA + 6 jours.

Le test de dépistage nécessite les examens suivants :

- l'échographie du 1^{er} trimestre (mesure de la clarté nucale) ;
- une prise de sang de la femme enceinte (dosage des marqueurs sanguins).

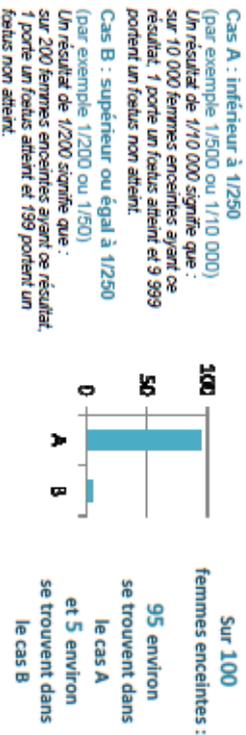
Si vous souhaitez réaliser le test de dépistage, vous devez signer un consentement par lequel vous attestez :

- que votre médecin ou votre sage-femme vous a bien informée ;
- et que vous avez bien compris les risques, les conséquences et les moyens actuels de détection de la Trisomie 21.

Qu'attendre du test de dépistage ?

Le test de dépistage s'appelle également "test combiné" car il combine la mesure de la clarté nucale, le dosage des marqueurs sanguins et l'âge de la femme enceinte. Il permet d'estimer le risque que le fœtus soit atteint de Trisomie 21. Ce risque² est établi par rapport à un seuil de 1/250.

Le test de dépistage indique donc si la femme enceinte se trouve dans le cas A ou dans le cas B :



¹ SA = Semaine d'Aménorrhée, nombre de semaines depuis le premier jour des dernières règles.

² Le résultat est communiqué environ 10 jours après le test et expliqué par le médecin ou la sage-femme.

Cas A

Cela n'exclut pas complètement que le fœtus puisse être atteint, mais le risque est très faible.
Et après ? Il n'est pas utile de réaliser d'autres examens en dehors de la surveillance échographique habituelle.

Cas B

Le risque est plus élevé, mais cela ne signifie pas que le fœtus est atteint.

Et après ? Il est possible de réaliser d'autres examens (prélèvement, échographies) pour approfondir ce résultat.



Quel que soit le résultat, à ce stade, il n'y a aucune certitude que le fœtus soit atteint ou non de Trisomie 21.

Echographies approfondies

Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Afin d'approfondir les résultats du test de dépistage, il est possible de réaliser des échographies approfondies.

Ces échographies ne sont pas dangereuses pour la femme enceinte ni pour le fœtus.

Qu'attendre des échographies approfondies ?

Les échographies permettent de révéler des anomalies physiques quelles qu'elles soient, dont des indices de Trisomie 21.

Les échographies approfondies ne permettent pas de déterminer avec certitude si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21.

Prélèvements diagnostiques

Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

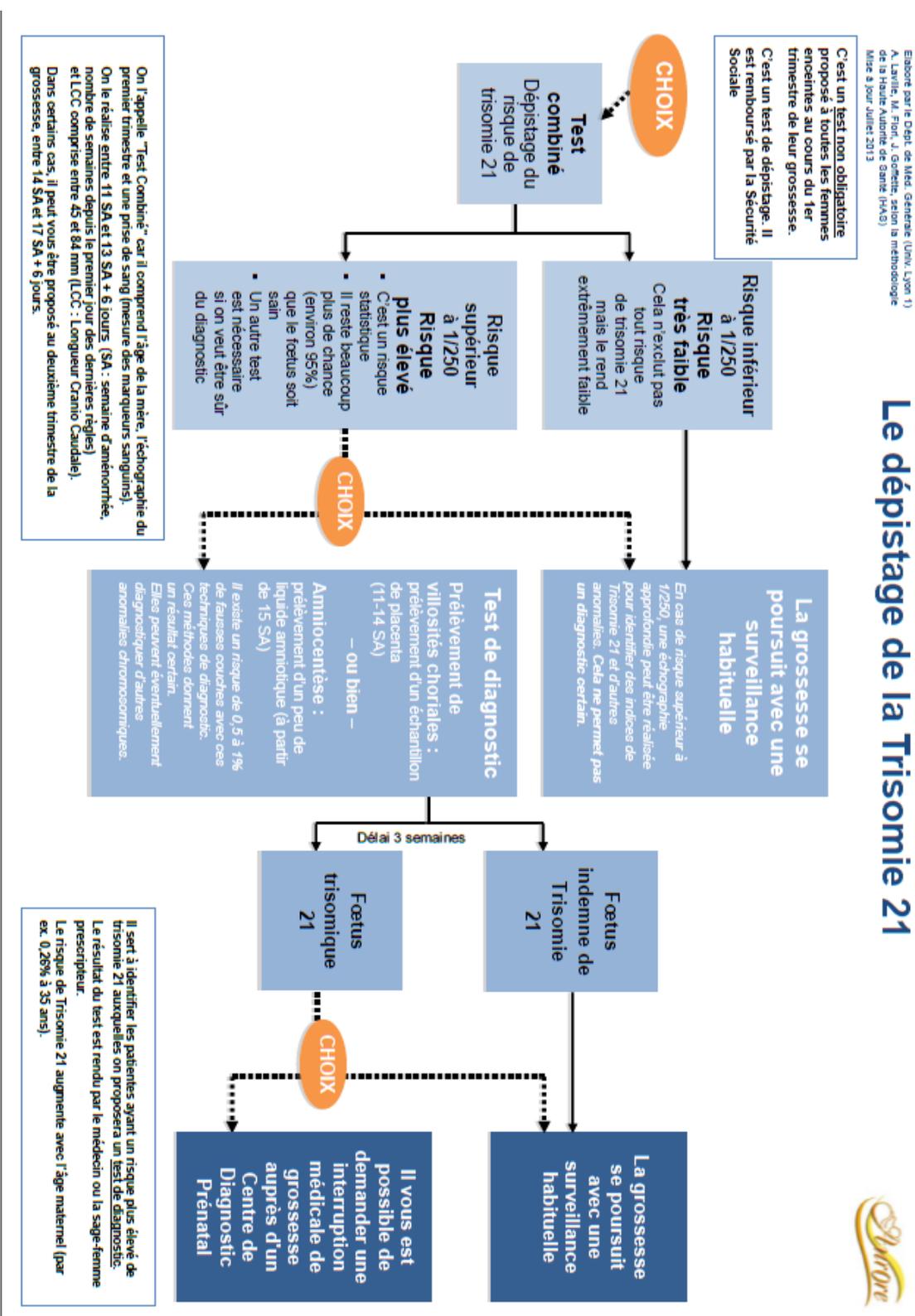
Afin de savoir avec certitude si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21, il est possible de réaliser un prélèvement diagnostique.

Ce prélèvement entraîne une fausse couche dans 0,5% à 1% des cas.

Autrement dit : sur 200 prélèvements, 1 à 2 entraînent une fausse couche et 198 à 199 n'entraînent pas de fausse couche.

ANNEXE 5

Schéma de support à la consultation proposé par le réseau Aurore, pour le professionnel



ANNEXE 6

Brochure d'information recommandée par le CNGOF (2012)

QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

Une constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21. Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compléter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance Maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.

QUE FAIRE SI LE COMPARTAGE DE CHROMOSOMES MONTRÉ L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

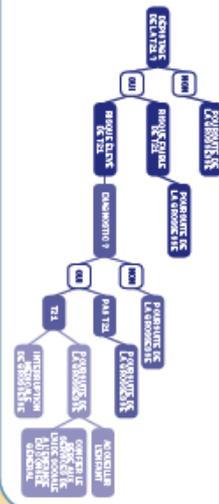
Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

Il existe plusieurs possibilités :

- ◆ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ◆ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance ou conseil général ;
- ◆ demander une interruption de la grossesse dite interruption médicale de la grossesse (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN). Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ◆ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ◆ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ◆ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



LISTE NON EXHAUSTIVE DES ASSOCIATIONS

- UNAPEI** (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)
15 rue Copernic
75976 Paris cedex 18
01 44 85 50 50
www.unapei.org
- TRISOMIE 21 FRANCE**
4 square François Mergand BP 90249
42006 Saint-Etienne cedex 1
04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org
- FONDATION JÉRÔME LEBLANC**
37 rue des Volontaires
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationleblanc.org
- REBA BDS SUR LA TRISOMIE 21**
11 bis rue de la République
78100 Saint-Germain-en-Laye
www.regardsurtrisomie21.org
- Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE**
17 rue de Douai
62000 Arras
www.lesamisdeleonore.com
- AFFT** (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)
Université Paris-Diderot
35 rue Hélène Brion
75205 Paris cedex 13
01 57 27 83 61
www.aafft.fr
- Liens vers les sites d'autres associations sur :
www.agence-biomedecine.fr

Accent Aigu



Jun 2012

Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21

Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à mesurer le risque « faible » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours. Deux examens peuvent être réalisés :

- ◆ une prise de sang de la femme enceinte ;
- ◆ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse. Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire. En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le choix :

- ◆ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
- ◆ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montre un risque élevé de trisomie 21 ;
- ◆ de changer d'avis à tout moment.

OU EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelée « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMI LES PLUS FRÉQUENTES :

- ◆ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes ;
- ◆ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents) : une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte ; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie » ;
- ◆ des malformations d'importance variable. Le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques ;
- ◆ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Avant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne

le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

Après la naissance, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

Au premier trimestre de la grossesse, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- ◆ l'âge de la femme : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important ;
- ◆ la mesure de la nuque du fœtus appelée clarté nucale : Lors de l'échographie du 1^{er} trimestre plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé. La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région) ;
- ◆ une prise de sang réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'amié-notrieh (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- ◆ l'âge de la femme enceinte ;

- ◆ la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;

- ◆ le dosage de « marqueurs sériques » du 2^e trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

À savoir également : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

Exemple de risque « élevé » : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 : donc dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21. Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

Exemple de risque « faible » : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 : donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.



FACULTE DE MEDECINE ET DE MAIEUTIQUE LYON SUD – CHARLES MERIEUX
FORMATION SAGE-FEMME - SITE DE LYON

VERBATIM DES ENTRETIENS

8 entretiens semi-dirigés

Travail présenté par Omblin de Rivoyre (épouse Richard du Montellier)

Née le 11 Février 1992

En vue de l'obtention du diplôme d'état de sage-femme

Promotion 2015

Dans ce verbatim, nous avons rassemblé les 8 entretiens semi-dirigés enregistrés et retranscrits dans le cadre de notre mémoire.

Nous avons respecté au mieux la syntaxe des propos verbaux.

Les questions de l'enquêteur sont intitulées par « O » et les propos tenus par les mamans sont intitulés par « P »

Liste des abréviations :

ATCD : Antécédent

G : grossesse

PLA : Ponction de Liquide Amniotique

PVC : Ponction de Villosités Chorales

T 21 : Trisomie 21

SOMMAIRE

ENTRETIEN 1	1
ENTRETIEN 2	6
ENTRETIEN 3	10
ENTRETIEN 4	13
ENTRETIEN 5	18
ENTRETIEN 6	22
ENTRETIEN 7	28
ENTRETIEN 8	32

ENTRETIEN 1

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 27 ans

Age de l'enfant 10 ans

Profession Monsieur : ingénieur ; Madame : juriste de formation, actuellement mère au foyer n'a jamais travaillé

Parité et place de l'enfant : V° Pare, 3° enfant

Pas ATCD T21

O : Quelles étaient vos représentations de la T 21 ?

P : Le bus qui passe avec handicapés mentaux qui tirent la langue et qui sont collés à la vitre, c'est à peu près tout ce qui me vient à l'esprit qd on m'en parlait de T 21. Sympathique hein ! Alors je n'y connaissais rien. C'est-à-dire que je n'en n'avais jamais côtoyé donc je ne connaissais pas bien, j'avais comme représentations les blagues débiles comme fais pas ta mongolienne. Je savais que ça existait, mais je n'en n'avais jamais côtoyé de près. J'avais quand même un a priori positif sur la trisomie. Je m'étais toujours que si ça m'arrivait, je pensais que je gèrerais très bien l'affaire et que ça serait simple quoi, enfin que ça serait une évidence pour moi que je garderai le BB. Ça c'était avant que je tombe enceinte.

O : Est-ce que vous avez eu des informations par rapport au dépistage ?

P : A la première écho, Philippine avait un hygroma kystique. Donc elle était pleine d'eau en fait, entre sa peau et sa chair. Et ça c'est révélateur à 80% d'une anomalie chromosomique, mais qui n'était pas forcément la T 21, ça aurait pu être un syndrome de Turner. Mais il y avait qd même un handicap mental, c'est des petites filles qui n'ont pas d'utérus. 80% de chances à la première écho qu'elle ait un souci. A ce moment-là, elle était vraiment tout petite, elle mesurait, j'ai ressorti l'écho il y a pas longtemps, elle devait mesurer 5-6 cm qd on m'a dit qu'il y avait 80% de chances qu'elle soit trisomique. C'était la première échographie, à laquelle je suis allée anxieuse...c'est marrant d'ailleurs. Et mon mari n'était pas là, il était à 800 km donc j'ai dû prendre mon téléphone pour lui annoncer la bonne nouvelle ! Et là par contre j'ai eu un super accueil de l'échographe.

O : Est-ce qu'on vous a proposé une prise de sang pour les Marqueurs sériques ?

P : Oh non non, c'était tellement flagrant qu'il y avait un souci à l'écho, qu'on m'a tout de suite proposé l'amnio. Par contre sur ma petite expérience de maman de triso, je ne connais pas un marqueur sérique positif qui ait fait un trisomique, alors que je connais des gens qui sont rassurés avec un marqueur sérique négatif et qui au final ont eu un enfant trisomique. Donc c'est vraiment un examen qui est anxigène et qui sert à rien, et en plus les médecins le savent bien dans la pratique, c'est ça qui est dingue !

O : Comment avez-vous appris que votre enfant était porteur d'une anomalie chromosomique ?
Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Alors euh... pensé en amont, oui et non. Ne serait-ce que pour ma première fille, en sortant de mon écho, je disais à mon mari ah tu te rends compte, la clarté nucale est fine ! Super ça veut dire qu'elle n'est pas triso. Donc c'est peut-être déjà un truc qui me faisait peur. Je m'en aperçois a posteriori. Pour Philippine, ça s'est passé assez simplement. J'étais un peu anxieuse avant d'aller à l'échographie, et quand l'échographe m'a posé la sonde sur le ventre, j'ai tout de suite vu qu'elle avait une tête un peu catastrophée, j'ai pensé que c'était le matériel qui ne marchait pas. Et après j'ai bien compris que c'était le bébé, qu'il y avait un souci. Et sur le coup je me suis dit, en l'espace d'une seconde « tiens, je sais pas, bon » et là elle m'a dit « Bon voilà, il y a un hygroma kystique, c'est révélateur à 80% d'une anomalie chromosomique ». Donc là le ciel m'est tombé sur la tête, je me suis dit 2 choses vraiment concomitantes : « c'est mon bébé, il est comme ça » mais j'ai aussi eu hyper envie d'avorter d'un coup quand même. Il y avait une dualité. Là l'échographe a été extraordinaire, elle m'a tout de suite dit : « Dites-moi tout ce qui vous passe par la tête sur la trisomie 21 ». J'ai répété pendant une minute que je les trouvais affreux, et que ce n'était pas possible, et qu'ils étaient trop laids, et que ce n'était pas possible que ça m'arrive. Elle m'a proposé une clope mais je ne fume pas donc j'ai dit non. J'ai donc eu un accueil hyper humain de la part de cette échographe qui avait déjà elle auparavant beaucoup réfléchi justement à l'accueil de la vie ou pas de ces enfants-là, puisqu'elle avait fait un petit mémoire dessus, qu'elle m'a filé d'ailleurs. Donc c'était intéressant de voir le point de vue d'un médecin. Quant à moi, maintenant c'est chaud, le ciel me tombe sur la tête, surtout qu'il fallait que je téléphone à mon mari pour lui dire qu'il y avait 8 chances sur 10 que notre prochain bébé allait être trisomique. Et puis c'est vrai que je ne connaissais pas grand-chose à la trisomie 21. J'ai eu 3-4 jours après l'annonce qui ont été difficiles parce qu'on m'a proposé l'amniocentèse. J'ai dit non pensant que ça allait trop mettre le bébé en péril. Et au final en y réfléchissant, j'ai des copines qui m'ont appelée, dont une qui l'avait fait puisqu'elle attendait une trisomie 18, et pour moi je regrette pas du tout d'avoir fait cette amnio au final parce que ça m'a vraiment permis après d'accueillir Philippine de façon beaucoup plus sereine, et d'avoir même une grossesse relativement sereine une fois que l'annonce du handicap a été avalée. Donc voilà, pour l'annonce à proprement parler, l'échographe a vraiment été super, elle m'a conseillé de faire l'amnio, elle a tout de suite pris en charge le suivi. J'ai fait une contre-expertise si je puis dire, 2 jours après, par une fille à Toulon qui est hyper forte en écho. Elle en plus a décelé un problème cardiaque à 12 SA donc elle était franchement bonne parce qu'il y avait effectivement un problème cardiaque, donc qui corroborait la thèse de la trisomie 21, et à partir de là effectivement j'ai rencontré d'autres médecins. Du coup on m'a proposé de faire une ponction du trophoblaste, les résultats vont plus vite que l'amniocentèse, même si c'était quand même un petit peu long. Donc là j'ai rencontré un généticien qui n'était plutôt pas très chaleureux, mais sympathique. Par contre quand j'ai fait la ponction, ça c'est vraiment un très mauvais souvenir. C'était à la Timone à Marseille, et du coup là j'ai vraiment eu l'impression d'être un animal de foire, parce que dans la salle il y avait un médecin, 1 internes (j'exagère à peine, ils étaient vraiment super nombreux) et là pour le coup je suis tombée avec un personnel soignant à pleurer, dont la médecin qui était odieuse, et qui j'ai su après avait divorcé et avait été condamnée pour violences conjugales de sa part ! Et vraiment super désagréable. Donc il y eu l'amnio, après ils vous font l'écho et ils dictent les résultats, j'entendais tout. J'avais l'impression d'être complètement dépossédée de ce bébé, et j'ai senti une certaine animosité. Vraiment l'amnio reste un mauvais souvenir. Et les réflexions des infirmières à côté, j'ai 2-3

perles : « Ah ba il vaut mieux une bonne trisomie 21 qu'un mauvais problème génétique » ou alors « Ah ba si on pouvait connaître le QI du bébé avant qu'il naisse on pourrait faire autrement » Donc la Timone reste pour moi un assez mauvais souvenir dans l'accueil au moment de la ponction. Après, la première échographe m'avait dirigée vers un professeur de médecine cardio, qui lui a été aussi accueillant. Lui m'a clairement dit qu'il valait mieux que j'avorte. Il a quand même essayé de me convaincre pendant les 6 derniers mois de la grossesse. Mais j'allais dire, presque plus par bienveillance, je crois...je ne sais pas comment bien l'expliquer... Dans la mesure où eux ne se projettent tellement pas dans la tête de l'enfant handicapé, ils ont envie de vous épargner ça, c'est vraiment comme ça que je l'ai ressenti moi. Ils ne disaient pas faut avorter pour avorter, c'était assez réfléchi. Ils sont loin de la réalité mais pour eux, mon couple allait en pâtir, ma famille allait en pâtir. Ils se basent un peu aussi sur des statistiques qui sont vraies en disant qu'un couple est plus éprouvé par un handicap, et qu'il y a beaucoup de divorces, ne serait-ce que dans sa patientèle, il a beaucoup de divorcés. Donc je pense que c'était presque par sympathie de m'épargner ça, j'avais 27 ans.... Je l'ai vraiment pas du tout pris comme une agression. Il y a beaucoup de mamans qui disent qu'elles ont trouvé ça hyper délicat, mais moi j'ai presque trouvé ça sympa de leur part. Vraiment pour m'éviter de la peine. Il me semble que c'est une énorme peine pour éviter une autre peine donc au final ils ont rien compris, mais ça partait d'un sentiment presque gentil, sympa. Du coup je pense que ça l'a fait un peu cheminer, parce que j'ai fini par lui demander si la vie de ma fille valait moins la peine d'être vécue que la sienne, donc il était un peu interloqué. Je pense que ça les pousse aussi un peu dans leurs retranchements. Après ça sera une vie d'emmerdes, on est bien d'accord. C'est un truc que je ne souhaite à personne : Je déteste la trisomie 21, mais j'aime ma fille ! C'est vrai qu'on n'a pas envie d'avoir un enfant malade. Après je n'ai pas trouvé d'autres pressions. Bon il y a toujours la famille : un côté qui nous a beaucoup aidé, et un autre côté pour qui c'était inconcevable qu'on garde un enfant comme ça. La ponction et l'échographie étaient là. En famille ça a été aussi par paliers, mais je pense qu'à chaque fois, cette annonce a un retentissement dans la famille aussi. Ce n'est anodin pour personne, tout le monde est éclaboussé par cette annonce, plus ou moins violemment, mais c'est quand même particulier.

Je vais vous parler de mon gynéco aussi : il était protestant, et lui était super emmerdé pour moi, une vraie compassion. Il m'a bien dit que quelque soit ma décision, il fallait que ça soit moi qui la prenne. J'ai trouvé que pendant la grossesse il y a un côté absurde de se dire que j'allais mettre au monde un enfant blessé par la vie. Ça c'est un cheminement particulier. Et encore on sait que la trisomie 21, les enfants sont hyper heureux, mais ça m'a quand même aussi repoussée dans ma réflexion. Un temps on a cru que c'était un légume : je suis sortie d'une écho où l'on m'a dit que Philippine avait une trisomie 18, qu'elle avait les mains collées, qu'elle ne réagissait à aucune stimulation. Là j'avoue qu'on réfléchit. Il faut s'accrocher à la vie, mais c'est assez mince. Le monde vous tombe tellement sur la tête qu'il faut avoir quand même pas mal de ressources je trouve. Quand elle est née, j'avais très très peur de sa tête quand même, parce qu'ils ont quand même des têtes particulières ! Je me suis dit «Oh là là, est ce que je vais l'aimer, est ce que je vais avoir envie de l'allaiter », beaucoup de questions qui s'entrechoquent ! Et au final c'était sympa parce que l'anesthésiste présent a attiré mon attention sur le pouce du pied : il se trouve qu'ils ont souvent le pouce et l'index du pied un peu séparés ! Il a attiré mon attention de façon assez pertinente, et au final l'accouchement s'est bien passé, j'ai été hyper entourée. Philippine a dû partir en néonatalogie sur la Timone dans la nuit. La clinique avait peur de ne pas assurer pour son problème cardiaque. Ça n'a pas été très marrant d'être séparée, mais j'ai pu la rejoindre dès le lendemain en réa où elle a passé 4 jours, puis en service où elle est

restée 3 jour. Et là j'étais encore dans l'ambivalence, de me dire que si elle devait mourir... enfin que si elle devait partir Je me disais si elle meurt, je ne fais plus partie des parents d'handicapés, c'est un soulagement énorme. D'un autre côté je me disais « putain fait chier » ça fait 6 mois que je me prépare, et elle va claquer maintenant, ce n'est pas possible. Comme on n'était pas certains de savoir si elle allait vivre ou pas, c'est des sentiments un peu compliqués. Après on l'a rapatriée à la maison à 5 jours. C'est des bébés hyper sages, donc c'est sûr que ce n'est pas un bébé qui vous emmerde ! Ils dorment, ils boivent, faut même les réveiller pour qu'ils têtent. Nous elle tétait, donc ça c'était pas mal, elle a un peu pris le sein alors que souvent Alors ah oui ca aussi, tous les clichés, TOUS les clichés qu'on m'a donné pendant ma grossesse, il n'y en a pas un d'exact ! Elle n'est jamais malade, parmi les 5 c'est la moins malade, même mon médecin traitant hallucine ! En fait ils vous disent tellement tout ce qu'il peut arriver que vous êtes un peu noyée dedans.

O : des clichés véhiculés par les médecins ou par l'entourage ?

P : Majoritairement par les médecins grande fragilité... Après moi j'en vois qui ont des troubles associés, enfin j'ai peut-être du bol aussi dans ma trisomie ! Je ne peux pas faire de mon cas une généralité, mais c'est vrai que moi elle est typiquement jamais malade. Donc il faut essayer de ne pas s'attacher à tout ça. Après c'est des enfants qui restent différents. Moi elle a souris vachement tard, vers 7 mois je crois alors qu'un enfant ordinaire au bout d'un mois il vous sourit déjà.. J'ai trouvé que c'était de l'amour gratuit au début, vraiment aimer l'enfant pour ce qu'il est. Et c'est difficile quand il est handicapé. C'est là où on s'aperçoit qu'on aime aussi les enfants pour leur devenir, un bébé on l'aime pour ce qu'il va devenir, pour toutes les joies qu'il va vous apporter, pour les satisfactions. En fait un enfant ordinaire il vous flatte tout le temps, alors qu'un enfant handicapé il vous flatte moins. Donc c'est une autre forme d'amour.

Par contre, je crois qu'il faut être honnête. A chaque fois que je témoigne, j'ai à cœur cette honnêteté : de dire que oui j'ai eu envie d'avorter pendant 3 jours, j'attendais que mon mari me dise je ne peux pas, c'est trop lourd pour moi et je l'aurai peut-être fait par amour... J'avais envie qu'il me dise ça et au final il m'a dit « on ne peut pas trier nos enfants Ensuite elle est sortie de l'hôpital, et depuis franchement, c'est la joie de la famille !! Ça aussi c'est un peu cliché, c'est des enfants qui sont très gais !

O : Quel a été la place de votre mari dans tout ça ?

P : Alors oui, mon mari déjà c'est un peu un ours quand même, c'est quelqu'un qui ne communique pas trop, beaucoup moins bavard que moi. Je crois qu'il a pas mal pris pour lui, c'est un coup dur pour lui, je pense que ce n'est toujours pas réglé. En fait quand je l'ai appelé, je lui ai dit « ...voilà ce qui nous arrive », on était à 800 bornes donc ça c'était un peu dur franchement, un peu difficile. C'est marrant parce que moi qui avait l'impression d'être très formée, je me suis vachement plus effondrée que mon mari qui était beaucoup moins formé que moi. Et il m'a dit « on ne peut pas trier nos enfants, c'est pas possible de dire lui on le garde et lui il n'est pas beau on n'en veut pas ». Si on m'avait demandé avant que ça nous arrive la réaction de chacun, j'aurai dit l'inverse. J'avais présumé de mes forces, c'est évident. Après c'est pas facile pour lui, mais dès que moi j'ai un coup de barre, il me ramène à une réalité qui est le bonheur de Philippine. Il est moins investi que moi dans sa relation à elle, il bosse toute la journée, c'est moi qui m'en occupe toute la journée, c'est moi qui fait les réunions parents profs. Et puis elle ne parle pas, ce qui complique l'attachement. Il faut inventer une relation. Et

je pense que mon mari a un peu moins d'imagination de ce côté-là. C'est évidemment une souffrance.

D'un côté il est basique et vachement plus simple quand il dit « voilà, elle va super bien » quand moi je chouine, et après je trouve que moi je coopère un peu plus. Donc on est assez complémentaires dans la façon de gérer.

O : âge des frères et sœurs au moment de la G et annonce

P : une avait 17 mois et l'autre 3 ans

O : Annonce du handicap petit à petit

P : Non, moi je suis plutôt directe. Les filles nous ont vu beaucoup pleurer quand même, surtout les 30 premiers jours donc je leur ai expliqué rapidement. Très honnêtement, je vois une différence entre mes enfants qui sont au-dessus d'elle, et ceux qui sont en dessous. Je pense que pour les aînés ça a été quand même plus une souffrance, ils nous ont vu triste, il a fallu qu'on leur explique pourquoi. Alors que ceux qui sont arrivés après, pour eux c'est normal d'avoir cette sœur là. Du coup j'espère leur avoir bien expliqué. même si je suis sûrement passée à côté de plein de choses ! Elles ne sont pas du tout d'un coup devenues triste, mais par contre je pense qu'elles vont vu notre tristesse. Et d'ailleurs elles sont hyper présentes avec leur sœur, presque plus que les 2 du dessous, pour eux elle est là quoi... Les 2 aînées sont plus protectrices. Donc je me suis toujours dit que ça devait avoir une certaine incidence.

O : Sur le plan technique, quel a été votre suivi ?

P : Suivi régulier chez le gynéco que j'avais choisi dans la clinique, je l'ai vu tous les mois. Je suis seulement allée à l'hôpital pour l'amniocentèse. Quant au cardiologue, je l'ai vu tous les mois/ mois et demi pendant la grossesse et après régulièrement après la naissance de P. JE n'ai vu aucune SF, mis à part au moment de l'accouchement.

O : Aviez-vous des attentes précises vis-à-vis du personnel soignant ?

P : ... je ne sais pas bien... J'ai trouvé que j'avais été bien suivie. Je n'en n'ai pas gardé un mauvais souvenir. Je trouve que mes attentes ont été comblées. Peut-être aussi parce qu'on a des discussions vraiment profondes aussi avec les médecins. Par contre les attentes précises après... J'en ai eu presque plus sur les grossesses suivantes, où là quand même c'est super flippant. Je ne sais même pas comment j'en ai eu 2 autres après... Un c'est bien, 2 on voit pas bien comment. Après on attend... Typiquement, quand j'étais enceinte du 5°, j'ai voulu aller faire une écho de datation et tout, un peu avant. Je me suis pointée à l'hôpital à côté de chez moi, et ils m'ont répondu que ce n'était pas une urgence, alors que pour moi c'était une urgence psychologique avérée. J'avais besoin de voir ce bébé, de voir qi il y avait un hygroma kystique, de voir si la nuque était hyper épaisse... Et ça j'allais dire détresse psycho qui n'a pas été prise en compte. Et ça effectivement, peut-être quand il y a de tels ATCD, ça vaudrait la peine qu'on ait un accompagnement un peu plus perso. Finalement vous avez le même accompagnement après, et une grossesse ce n'est pas la même quand vous avez déjà eu un enfant handicapé que non, ce n'est pas le même abandon. Mon attente pas comblée est plutôt là je trouve.

ENTRETIEN 2

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 33 ans

Age de l'enfant : 7 ans

Profession Monsieur : Chef de projet informatique, Madame : Infirmière (congé parental)

Parité et place de l'enfant : VII° Pare, 5° enfant

Pas d'ATCD de T 21

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : Très bonne question. On se fait toujours une idée, ça c'est certain. J'imaginai un peu les adultes trisomiques comme des gros bébés gentils, sans agressivité. Même si quand j'étais enfant on avait un voisin trisomique adulte qui nous faisait peur... On n'avait pas une crainte particulière, on a eu la chance en couple de côtoyer des adultes trisomiques lors de notre expérience humaine. Je pense que le fait d'en connaître auparavant, ça permet de dédramatiser. Si tu demandes à n'importe qui, trisomique ça fait tout de suite peur, les gens te demandent s'il est agressif. Mais je pense fortement que leur part d'agressivité est fortement liée à l'incompréhension. Comme c'est très fréquent qu'on ne les comprenne pas, ils s'énervent très facilement. Au même titre que si on ne nous comprenait pas.

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage avant l'écho du 3° mois ?

P : Le gynécologue, au cours de la discussion nous a proposé le test de dépistage avec une prise de sang. Nous l'avons refusée pour toutes les grossesses, sachant que nous poursuivrions la grossesse quel que soit le résultat. Il nous a expliqué que la prise de sang ne permettait pas le diagnostic, mais donnait un coefficient de probabilité sur le fait d'avoir une trisomie, et qu'après selon le résultat, qu'il faudrait aller plus loin en faisant une amniocentèse. Et j'ai une amie qui avait fait la prise de sang, qui était négatif et elle a quand même eu un petit Raoul atteint de trisomie

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ?

P : Lors de l'échographie du 3^{ème} mois, la gynécologue a détecté un hygroma kystique au niveau de la nuque de notre enfant. Elle nous a informés que cela pouvait être associé à une trisomie, la plupart du temps, mais aussi à une autre anomalie chromosomique. Elle nous a proposé une amniocentèse pour confirmer ou infirmer ce diagnostic, en précisant bien que cela pouvait déboucher sur une interruption thérapeutique de grossesse, même si la grossesse était déjà bien avancée. Nous avons bien réfléchi, et finalement décliné cette proposition, ne souhaitant pas prendre le risque d'une fausse couche pour notre bébé.

Elle a bien entendu notre choix, et nous a alors orientés vers un service spécialisé en échographie au CHU de Strasbourg pour faire une échographie plus poussée, et analyser dans le détail les éventuelles atteintes fœtales. Lors de cette consultation, le médecin a décelé une pathologie cardiaque (CAV : Canal Atrio Ventriculaire) qui est très fréquente dans le cas de

trisomie 21. L'association du kyste et de la pathologie cardiaque renforçait donc l'hypothèse d'une atteinte chromosomique. Le médecin qui nous a reçus ne comprenait pas bien notre position.

O : Quelle attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisé ?

P : Le gynécologue se focalisait sur les pathologies en lien avec la trisomie 21 et ne donnait aucune information sur la trisomie en elle-même. Notre attitude d'accueil l'interrogeait profondément et il avait même l'impression qu'il nous « manquait une case ». Comme le diagnostic n'a jamais été posé de façon certaine, ce n'était qu'une suspicion. Il disait « Il a la nuque épaisse, faudrait analyser plus en profondeur » « Vous savez la présence d'un kyste est fortement associé à la trisomie » « Vous savez que c'est un risque assez fort de trisomie », à chaque écho : « c'est un peu en dessous de la normale », « ça confirme »... Comme notre réaction n'était pas celle dont il avait l'habitude, à la 4^e consultation il nous a demandé « qu'est-ce que vous faites comme métier ? », et juste après il dit « mais c'est chinois ce que je vous dis ? Vous comprenez quand je vous parle ? » Ca commençait à l'embêter qu'on ne fasse pas d'amniocentèse pour confirmer le diagnostic, qu'on ne rentre pas dans le process habituel de l'IMG.

O : Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Non, absolument pas. Nous avons déjà discuté de notre attitude en cas de diagnostic de handicap, du fait que nous ne voulions pas de sélection de nos enfants, et que nous poursuivrions la grossesse quoi qu'il en soit. Mais avant que cela vous concerne réellement, c'est très abstrait. Nous en avons parlé avant ma première grossesse mais après ce n'est après un sujet qui revient dans chacune de vos discussions. Et puis on dit tellement que la trisomie 21 survient avec l'âge de la maman, à partir de 38 ans que ce n'est pas une question que l'on se pose à 30 ans, surtout quand les échographies sont normales, tout particulièrement l'écho morpho du 2^e T.

O : Comment avez-vous réagi à l'annonce du diagnostic ?

P : La première réaction fut un choc terrible. Le diagnostic semblait se confirmer avec la suite des examens, sans pour autant avoir la certitude biologique. Et avec tous les questionnements que cela implique. Souffre-t-il ? Qu'est-ce que la trisomie ? Comment accueillir et accompagner un enfant porteur ? Quels risques concernant la pathologie cardiaque ? Quel impact sur la grossesse ? Qu'est-ce que cela va changer dans notre famille ? Quelle va être la réaction de ses frères et sœurs ?

La deuxième réaction fut d'essayer d'avoir le maximum d'information, de mieux comprendre la pathologie en contactant des associations et des parents d'enfants trisomiques. Ceci a eu le mérite de nous apaiser et d'attendre la naissance de façon plus sereine.

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : On ne s'est pas posés de question. On savait, pour en avoir discuté auparavant, que l'autre pensait la même chose. On savait aussi que la trisomie c'est « la Rolls Royce » du handicap ! On a eu la chance d'être formés, préparés. Je pense que l'annonce du handicap en général est quand-même très très brutale, et on a toujours des préjugés. Si en face le professionnel maintient

dans l'angoisse, ne propose pas d'autres alternatives à l'IMG, ne va que dans un sens, affirme que ce n'est pas une vie pour un enfant, on ne peut pas tenir. Même si la décision devrait venir uniquement des parents. A l'inverse, si on rencontre des gens qui apaisent, ça aide à envisager l'accueil. Il y a une pression énorme du monde médical.

O : Est-ce que vous avez souhaité faire une fausse couche au cours de votre grossesse ? P : Non, absolument pas. Nous avons choisi d'accueillir ce bébé, nous voulions qu'il vive.

O : Comment s'est déroulée la suite de la grossesse ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

P : Les consultations successives se déroulaient de la même façon : examen suivi d'un entretien pour nous faire envisager un éventuel avortement thérapeutique. Avec du recul, nous pensons que ces examens qui au final n'avaient aucun but thérapeutique étaient davantage effectués pour orienter notre choix de façon unilatérale.

Tous les RDV que l'on a eus par la suite, on se rend compte après coup qu'ils ne servaient à rien. Comme il n'y a pas de thérapeutique tout ce suivi était inutile, et plutôt oppressant. Le gynéco était neutre, voir admirative. L'échographe : on ne rentrait pas dans son projet, ça le dérangeait.

Après avoir pris, par nous-mêmes, des contacts avec des associations, la suite de la grossesse fut paisible malgré le fait que le nombre important de rendez-vous médicaux fut lourd et difficile à gérer.

O : En ce qui concerne le suivi de la grossesse, quelles ont été vos attentes vis à vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : Nous aurions aimé avoir moins de consultations, puisque quasiment inutiles, plus d'écoutes et plus d'informations sur la réalité de la trisomie. Aucun accompagnement soutenant notre choix.

O : Qui avez-vous contacté ? Quelles ont été vos personnes ressources ?

P : Nous avons contacté rapidement la Fondation Lejeune, qui a été très rassurante et écoutante de nos peurs, difficultés, et très disponible. Nous avons rencontré un médecin, parent d'un enfant trisomique qui a pu nous raconter concrètement son expérience. Ainsi que la maman d'une petite fille très lourdement handicapé. Enfin, nous avons consulté pas mal de témoignages de parents d'enfants handicapés : ne pas se sentir seul est extrêmement important.

O : Quelle a été l'attitude de votre famille, entourage ?

P : Nos familles ne nous ont mis aucune pression, nous ont accompagnés dans notre choix. Un de nos parents s'est énormément confié avec cette annonce, elle s'est identifiée à moi quelques années auparavant. Cela nous a permis de beaucoup discuter et échanger, ce qui m'a aidée dans ce parcours.

O : Age des F et S au moment de la G ? Comment l'annonce leur a été faite ?

P : Pendant la grossesse, on leur a annoncé que le bébé avait une anomalie au cœur. Concernant la trisomie, on ne leur en a pas parlé pendant la G comme on n'était pas sûrs, puis ça s'est fait petit à petit. V. quant à lui a eu beaucoup de mal à le comprendre, jusqu'à ses 3 ans, même si on lui a toujours expliqué, on voyait que quelque chose le perturbait, jusqu'au jour où il a compris. Rapidement il a dépassé son frère sur les acquisitions motrices, mais il ne comprenait pas. Un jour il a compris que son frère avait un handicap, ça l'a libéré d'une certaine façon, son comportement a changé avec lui. Enfin pour A. il n'a pas du tout le même comportement, il s'identifie à V. donc pour lui c'est comme ça. V. n'a pas non plus une place facile, ils jouaient difficilement ensemble.

O : Comment avez-vous appréhendé vos grossesses ultérieures ?

P : La façon dont j'ai été suivie pour J., a fait que pour les grossesses suivantes, j'ai quitté tout le processus classique de suivi de grossesse. Au niveau des Grossesses suivantes, beaucoup plus de stress de la part des gynécos. On leur a expliqué au début le parcours lourd et compliqué pour J, et qu'on souhaitait vivre une grossesse beaucoup plus paisible, moins médicalisée, et la gynéco a alors proposé un RDV/mois avec une écho à chaque fois. Nous sommes donc allés voir une sagefemme pour un suivi plus physio. Par rapport à la trisomie 21 de J., je n'avais pas du tout peur, dans la mesure où cela est survenu « de novo ». Je voulais juste éviter un suivi trop médicalisé. Après la grossesse de J., je trouvais toutes les échographies très désagréables. On passe ton bébé de haut en bas, on mesure tout et c'est comme si c'était un contrôle qualité, comme si c'était une pièce automobile. On essaye de valider chaque organe un par un.

O : Un élément à ajouter ?

P : Dans la mesure où j'ai « fait le choix » de poursuivre la G, j'ai trouvé que les soignants ne m'ont pas apporté de soutien, parce que pour eux si je n'en voulais pas il me suffisait d'avorter. Or, je n'ai pas fait le choix de la trisomie, j'ai seulement choisi de laisser vivre mon enfant. Ce n'est pas pour cela que c'est facile. Alors que, pour avoir discuté avec des amies qui ont appris la trisomie 21 de leur enfant à la naissance, les praticiens sont tellement embêtés qu'il n'y ait pas eu de diagnostic pour que la maman puisse avoir une alternative qu'ils apportent alors un soutien énorme et précieux à ces mamans. Dans la tête des gens, je n'ai pas le droit d'être triste, ce n'est pas difficile « parce que je l'ai voulu ».

ENTRETIEN 3

Identification :

Âge de la mère au moment de la grossesse : 43 ans

Situation maritale : remariage

Age de l'enfant : 1 an

Profession parents : mère : assistante mat, en Congé Parental ; père en formation

Parité, place enfant famille : III° Pare, 3° enfant

ATCD T 21 famille/entourage : Oncle mari trisomique, donc connaissait.

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : J'en voyais comme ça, je n'y prêtais pas trop attention. Ce n'est pas qqch que je repoussais, mais qd je les voyais c'était une personne comme une autre. Qd j'étais jeune, on disait les « mongoles », « un mongolien » mais je me rends compte que c'est bien différent.

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ?

P : Non En fait à la 1° échographie ils ont vu la nuque épaisse, donc ils voulaient que je fasse l'amniocentèse. Au début je ne voulais pas trop parce que quel que soit le handicap de toute façon il était hors de question que j'avorte, hors de question. Mais comme on m'a dit qu'ils hésitaient entre 2 trisomies, la 21 et la 18, j'ai fait l'amnio vers 5 mois.

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ?

P : Quand on a fait l'amnio, on a eu un rdv et la gynéco nous a confirmé que c'était une trisomie 21. Et on a changé de gynécologue parce qu'à chaque fois, mon mari n'était pas très content, elle n'arrêtait pas de dire : « Vous êtes sûrs que vous voulez garder la grossesse, vous êtes sûrs que vous voulez garder un enfant trisomique ? », l'air de dire qu'il fallait réfléchir. Alors qu'on lui a dit 3 fois. Normalement au bout d'une fois elle devrait comprendre et respecter notre choix. Nous avons donc changé de gynécologue.

O : Quelle était l'attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisés ?

P : Elle l'a annoncé normalement, en disant que la trisomie 21 était confirmée. Qd l'échographe a fait l'échographie, elle n'a rien dit, elle voulait absolument l'avis d'un autre médecin et c'est après qu'on a été convoqués par la 2° personne qui a dit qu'il fallait qu'on fasse une amniocentèse parce qu'ils avaient trouvé que la nuque était épaisse.

O : Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Pas du tout.

O : Comment avez-vous réagi à l'annonce ?

P : Mon mari était présent à l'annonce du diagnostic. Il disait à chaque fois que c'était possible qu'il y ait des erreurs, que c'était pas sûr à 100 %. Et moi je pensais que vu l'échographie et les résultats de l'amniocentèse, c'était sûr, il fallait accepter. On voyait au début que ça l'a un peu chamboulé. Mais c'est venu avec le temps, même à la naissance il attendait, il était impatient du jour de la naissance. Il voulait absolument la confirmation.

Quant à moi, j'ai accepté de suite. Je m'étais toujours dit, et plus particulièrement quand on a fait l'amniocentèse, que quelque soit le résultat, j'allais le garder, l'élever. Bon je ne savais pas trop à quel handicap m'attendre, parce qu'il a des handicaps plus ou moins lourds. C'est plus ça qui me faisait peur, qu'il n'ait pas d'autonomie, que ça soit lourd. J'avais plus peur pour l'avenir.

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : Non non pas du tout.

O : Avez-vous souhaité faire une FC pendant votre G ?

P : Comment s'est déroulée la suite de la G ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

C'est suite à l'échographie un peu plus poussée, je crois qu'on dit morphologique, que j'ai fait l'amniocentèse parce qu'ils hésitaient entre une T 21 et une T 18. Ils m'ont dit qu'ils ne réanimaient pas parce que la 18 n'est pas viable, du moins pas très longtemps. Donc voilà, j'ai dû faire l'amniocentèse. Après j'ai eu beaucoup de contrôles parce que j'avais quelques contractions, puis j'ai rompu la PDE, donc j'ai été hospitalisée à domicile. J'ai eu une visite gynéco toutes les 2 à 3 semaines, il venait à domicile. J'ai aussi vu une SF et une infirmière qui passaient tous les jours.

La gynécologue, la SF et l'infirmière étaient plus « ouvertes », je n'ai ressenti aucun jugement. On me disait souvent que c'était des enfants agréables, très câlins. J'ai tété bien entourée.

O : Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : Pas l'attention, mais peut être plus du réconfort, des mots gentils, pas de jugement. Pas comme la gynécologue qui me disait qu'il ne faut pas le garder. L'accompagnement était différent des autres grossesses, j'avais beaucoup plus de rdv. Après avoir changé de gynécologue, j'ai reçu plus de soutien, le personnel prenait en compte le fait que c'était une grossesse différente.

O : Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

P : Pendant la grossesse j'ai beaucoup été sur internet, j'ai fait beaucoup de forums, j'ai lu des témoignages, je suis allée sur des groupes sur Facebook, j'ai fait beaucoup de recherches sur internet. C'est après l'accouchement que j'ai rencontré d'autres personnes. Tout ce que j'ai vu sur internet m'a beaucoup aidée. J'ai vu que c'était un enfant comme un autre, qu'il ne fallait pas les différencier, qu'il fallait les élever comme si c'était un enfant normal. J'ai aussi pu voir qu'il y avait de l'avenir pour eux, que ce n'était pas un enfant qui allait rester à la maison. Je ne connaissais pas du tout la trisomie, je pensais que c'était aussi bien physique que mental... vraiment quelqu'un d'handicapé quoi, sans autonomie pour la marche ou quoi que ce soit.

Après l'accouchement, l'hôpital où j'ai accouché m'a mise en relation avec une association : « Les Papillons blancs », et c'est elle qui est venue me voir à l'hôpital. Après je les ai rencontrés avec mon fils, c'est environ une fois par mois. Ça m'a vraiment fait du bien de voir d'autres parents, de discuter avec eux.

O : Quelle a été l'attitude famille et entourage ?

P : Aujourd'hui c'est le chouchou, de tout le monde ! Ça a été bien accepté. J'ai bien entourée par la famille, des 2 côtés, ça s'est bien passé. Il a vraiment été accepté, il n'y a pas eu de rejet, même les neveux et nièces.

O : Age des F et S au moment de la G ? Comment l'annonce leur a été faite ?

P : Mes 2 filles avaient 19 et 13 ans ! Elles s'en occupent bien. Je leur ai annoncé pendant la G, on ne l'a pas caché. Juste tant que je n'avais pas le résultat de l'amniocentèse je ne leur ai pas dit tout de suite. La grande a vu que je n'étais pas très bien, elle m'a bien entourée, elle est venue à l'échographie suivante avec moi. Elles ont bien réagi pendant la grossesse.

O : Si vous êtes à nouveau enceinte, comment appréhenderiez-vous cette nouvelle grossesse ? Auriez-vous des attentes spécifiques ?

P : Pas du tout d'appréhension. Même si il y en a un 2°, ça sera accepté.

O : Un élément à ajouter ?

P : C'est un beau bébé, je ne regrette pas une seconde de l'avoir gardé. Je rigole beaucoup avec lui, il évolue bien, à son rythme, je suis contente et mon mari aussi. Après je n'ai pas encore eu de regard des autres difficiles, ça viendra peut-être en grandissant mais pour l'instant tout le monde s'en occupe avec plaisir. C'est des enfants adorables, qui ont certes un petit tard par rapport aux autres mais qui sont très joyeux.

ENTRETIEN 4

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 25 ans

Situation maritale : mariés

Age de l'enfant : 2 ans

Profession parents : Mère aide-soignante en congé parental, père sécurité incendie

Parité, place enfant famille : II° Pare, 2° enfant

ATCD T 21 famille/entourage : Aucun

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : On m'a parlé de la trisomie à l'école. Je regarde souvent la télévision. Des personnes comme nous, avec un déficit un peu mental, autonome, simple et plutôt naïf. J'ai jamais eu de frein à aller vers les enfants comme ça, j'étais limite attirée.

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ?

P : J'avais déjà fait le triple test pour mon fils, pensant qu'il était obligatoire. Donc je l'ai refait pour ma fille sans savoir que ce n'était pas obligatoire. On m'a dit « il faut faire une prise de sang pour la trisomie 21 ». On ne m'a pas forcément parlé des enjeux du dépistage, des examens que je pourrais être amenée à faire ensuite. On ne m'a pas non plus parlé des faux négatifs ou faux positifs, je l'ai vu par la suite sur internet.

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ?

P : Quelques jours après la prise de sang, le gynécologue m'a appelé sur mon portable, il m'a dit que les résultats n'étaient pas très bons (1/39), qu'il fallait que je vienne au cabinet. J'y suis allée le lendemain matin sans savoir ce qu'il y avait de concret. Il m'a dit que le test était peut-être à refaire, qu'il y avait « beaucoup de chances » pour que mon bébé soit trisomique. Il m'a donné rdv pour aller directement à la Timone, pour voir avec un autre docteur. Mais je ne savais pas ce que j'allais faire, je ne savais pas où j'allais. Je savais juste que j'avais rdv à un étage, à un endroit.

Je me suis rendue à la Timone avec ma sœur, et en fait j'avais rdv avec une généticienne, sans le savoir. Je ne savais même pas qu'on allait me proposer une amniocentèse, je pensais qu'on allait me refaire le triple test. En fait on a parlé un moment : si j'avais des ATCD familiaux, si j'étais pas mariée avec un cousin, j'ai répondu que non. Et elle m'a dit qu'il faudrait faire certainement un trophoblaste parce que je n'étais pas encore à 16 SA, donc c'était trop tôt pour faire une amniocentèse. Donc à la suite de ce rdv, on m'a fait directement un trophoblaste, le jour même. Elle m'a proposé de le faire plus tard mais comme j'étais sur place... Moi au début

je ne voulais pas le faire parce que dans tous les cas j'aurai gardé ma fille, mais son papa était un peu perturbé, donc je l'ai fait pour lui.

O : Quelle était l'attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisés ?

P : Ça a été compliqué. LE trophoblaste était faussé, ils ont vu que c'était une fille, mais pour la trisomie ils ne savaient pas si c'était en mosaïque ou si elle était totalement trisomique. Donc il a fallu refaire une amniocentèse à 16 SA, soit 2 semaine plus tard. Et c'était quand même important pour nous de savoir.

C'est le généticien qui nous a annoncé le diagnostic. On s'y attendait un peu quand même avec les marqueurs sériques. Elle a été au top, elle ne nous a jamais donné vraiment son avis, elle m'a toujours soutenue, elle m'a dit que c'était une maladie génétique pas très grave. Elle était à l'aise avec la trisomie.

O : Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Jamais. Je me suis toujours dit que si un jour j'avais un enfant handicap je le garderai, mais de là à me dire que... Enfin je ne savais pas qu'à 29 ans on pouvait avoir un bébé trisomique. Je le savais plus ou moins, mais je pensais que c'était vraiment fort probable à partir de 40 ans.

O : Comment avez-vous réagi à l'annonce ?

P : Mon mari était présent lors de l'annonce. Ce n'était pas très joyeux, c'était le jour de l'enterrement de son GP. Donc on revenait de l'enterrement, déjà à moitié fracassés et du coup quand ils nous annoncés ça, on a été vraiment remués. Même si au fond de moi je m'y attendais et que j'avais décidé de la garder dans ma tête, le papa ça lui a fait un peu plus de peine qu'à moi.

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : On a eu besoin d'un délai pour que j'essaye de le convaincre, même si dans ma tête c'était sûr. Tout le monde me disait « tu vas te séparer si tu la gardes », parce que lui n'était pas trop pour. Mais pour moi, même si je devais me séparer, je voulais garder ma fille. Ça nous a pris 1 grosse semaine. Après ce rdv avec la généticienne, j'ai eu rdv avec une SF, elle a fait une écho et elle m'a expliqué l'avortement thérapeutique. Jusque-là on ne m'en avait parlé, sans jamais m'expliquer. Elle m'a dit qu'il fallait prendre un cachet la veille, un autre le matin, que ça déclencherait les contractions. Pour moi c' »tait de l'euthanasie. En fait j'ai eu une césarienne pour mon fils, et pour moi il était hors de question que j'accouche d'un bébé mort. Pour moi, si j'avais recours à ça, c'était forcément par césarienne, ou alors sous AG. Mais quand la SF m'a dit que j'allais accoucher, c'était vraiment pas possible. Elle a été vraiment honnête, sans pour autant m'influencer, et je la remercie. Je n'ai plus eu de doutes à ce moment-là.

Et j'ai oublié de vous dire que quand mon docteur avait pris rdv avec la généticienne, il m'a rappelée le soir et il m'a dit « Je t'ai pris rdv pour l'avortement thérapeutique », alors qu'il n'a

jamais été question de faire un avortement. Quand je lui ai expliqué, il était surpris : « Oula mais tu ne comptes pas faire ça, 99% des femmes le font... » Vu que c'était le gynéco de ma première G, il pensait me rendre service. Mais c'était hors de question du moins pas comme ça.

O : Avez-vous souhaité faire une FC pendant votre G ?

P : Ah non, je voulais mon bébé ! D'ailleurs quand j'ai fait le trophoblaste et l'amniocentèse 15 jours après, j'ai eu peur de la perdre.

O : Comment s'est déroulée la suite de la G ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

P : Du coup je me suis un peu fâchée avec mon gynécologue, que j'ai continué à voir. On a eu des explications, et je lui ai fait comprendre que je ne voulais pas avorter. Chaque fois qu'il m'a revue, il m'a proposé l'avortement thérapeutique, jusqu'au 8^e mois. « Mais tu es sûre ? » A la fin j'avais un ventre comme un ballon, et je me suis vraiment fâchée. Et comme ma fille avait une cardiopathie, j'ai été transférée que un grand hôpital, là où j'allais accoucher. Donc à la fin j'ai été suivie à la Timone. La gynécologue était beaucoup plus agréable. Elle ne m'a pas questionnée, pour elle j'allais avoir un bébé, elle voyait cela avant la trisomie. Par contre j'ai été super déçue par tout le suivi. Pendant toutes les échos, on ne me disait pas si c'était une fille. Je l'ai su à l'amniocentèse, mais on ne la pesait pas, on ne me disait rien sur ses mains, pieds contrairement à mon fils. On ne voyait que la trisomie et l'enfant malade : l'épaisseur de la nuque, les membres trop courts, le cœur malade.

J'ai aussi rencontré un cardiologue, qui suit toujours Valentina aujourd'hui. Alors carrément pour lui c'était rien, c'était une petite cardiopathie réparable, habituelle. Il m'a complètement rassurée... parfois trop ! Il ne m'avait pas prévenue de ce qui allait se passer. Elle a quand même passé 4 mois hospitalisée, ce qui n'est pas rien.

O : Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : A l'époque, en tant qu'aide-soignante, je pensais que les Dr savaient tout, qu'ils étaient des Dieux ! Et là on a été très déçus parce qu'on attend tellement quand c'est nos enfants. On se rend compte qu'ils ne savent pas tout, l'hôpital ça été très compliqué. Il y a souvent des cafouillages, des erreurs.

Nous avons été plus ou moins bien accompagnés pendant l'hospitalisation de Valentina. Je pensais qu'une personne de l'hôpital ou d'une association allait venir nous voir. Heureusement qu'en amont j'avais fait tout mon travail sur internet. L'hôpital ne m'a mis en contact avec personne, j'étais seule au monde à l'hôpital, seule au monde à la sortie. Vraiment hallucinant.

O : Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

P : Pendant ma G, j'ai fait pas mal de recherches sur internet, j'ai contacté une maman qui m'a vraiment soutenue pendant le G et à la naissance de Valentina. Je suis allée voir une autre maman qui avait un enfant trisomique aussi, en dehors de l'association. Elle avait une fille de 25 ans je crois. Elle ne m'a pas jugée, elle ne m'a rien dit. Elle m'a présenté sa fille, qui avait une grande part d'autonomie, elle fait du patin à glace, de l'Aveyron, du cheval : ça m'a vraiment aidée à me projeter. Elle avait aussi un sacré caractère, très affirmé et ça m'a fait limite plaisir !

O : Quelle a été l'attitude famille et entourage ?

P : On a vu de tout : des personnes odieuses qui ont dit « il faut enlever cet immondice », des personnes comme ma mère, croyante et très pratiquante, qui m'a vraiment soutenue. Et des personnes qui m'ont conseillée, qui m'ont dit de faire attention, que ça allait peut-être gâcher notre vie avec notre fils, mon mari. Après quand c'est la famille, on ne les a pas trop jugés, on s'est dit qu'ils avaient sûrement peur pour nous, que ce n'était pas forcément méchant même si c'est dur. On a perdu pas mal d'amis aussi, on a fait le tri. Une personne m'a dit qu'elle ne pouvait pas me toucher le ventre, qu'elle était désolée. C'est une amie. Après l'accouchement, les attitudes ont été très différentes. Ils ont tous été attendris, même son papa qui était un peu réticent, et finalement toutes les personnes qui étaient « opposées » à la poursuite de la G se sont vraiment apaisés. Aujourd'hui toutes les personnes qu'on n'a plus vues pendant la G, on ne les voit plus. Mais pour les autres, on a plus ou moins pardonné. C'est humain aussi de dire que ce n'est peut-être pas le bon choix. Valentina est aujourd'hui très appréciée dans notre entourage !

O : Age des F et S au moment de la grossesse ? Comment l'annonce leur a été faite ?

P : 2 ans et ½. Avec mon mari, on n'est pas de nature angoissée ni stressée, on est toujours cool. On ne voulait pas l'angoisser pour rien. On lui a dit que sa sœur allait avoir des petits problèmes au cœur. Pour un enfant, c'est long une G, on ne voulait pas en plus l'accabler avec ça. Il savait qu'il allait avoir une sœur. Il ne comprenant pas trop, j'ai été très malade pendant la G, j'ai été hospitalisée, je ne voulais pas lui rajouter des soucis. Aujourd'hui, il voit sa sœur comme une petite sœur normale, il nous dit que c'est « le plus beau cadeau de sa vie » ! On s'est dit que de lui-même il allait le voir avec le temps. On lui a tout de même expliqué la trisomie, il venait avec nous rencontrer d'autres personnes comme Valentina, donc maintenant il est au courant. Mais c'est vraiment pendant la G, on n'a pas voulu l'embêter. Aujourd'hui il nous pose plein de questions, il sait tout. Une fois il nous a dit qu'il voulait être docteur des trisomiques, « trisomicologue », on a bien rigolé !

O : Comment appréhenderiez-vous une G ultérieure ?

P : Je n'aurai pas spécialement peur, ou plutôt je n'y pense pas. Maintenant qu'on a eu Valentina, je ne pense pas qu'on en aura un 2^o trisomique ! On n'a aucun tabou avec la trisomie dans la famille, encore moins maintenant. Quand les enfants la regardent dans la rue, et posent des questions, les parents sont toujours mal à l'aise mais je leur explique avec des mots simples. C'est important de ne pas entretenir les tabous. Valentina on la sort, on l'emmène partout avec

nous, certains la regardent bizarrement mais je m'en fous. Pour moi j'ai accepté, j'ai gardé ma fille, j'ai vraiment fait un choix que j'assume à 200%.

ENTRETIEN 5

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 36 ans

Situation maritale : mariés

Age de l'enfant : 22 mois

Profession parents : Mère animatrice périscolaire (a repris en septembre) et père en congé parental (conseiller d'éducation)

Parité, place enfant famille : I Pare

ATCD T 21 famille/entourage : aucun

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : Assez positives. On s'était jamais posé la question de notre réaction si on avait un enfant trisomique... enfin ça ne me faisait pas peur plus que ça, j'avais pas d'a priori. J'avais déjà rencontré des personnes trisomiques, mais je n'avais pas eu l'occasion vraiment de discuter ou d'avoir des relations proches avec elles.

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ?

P : C'était une G « un peu tardive », donc ma gynéco m'a dit qu'à partir de 35 ans elle propose systématiquement la prise de sang, et la conseille vivement. Elle avait aussi un doute sur la clarté nucale, donc argument supplémentaire. Je l'ai donc faite vers 3 mois. Elle m'a bien expliqué que ça ne donnait pas de résultat certain, mais une notion de groupe à risque, elle m'a aussi bien détaillé les examens à faire éventuellement ensuite comme l'amniocentèse. Les résultats étaient très mauvais, j'avais 1 risque sur 10.

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ?

P : Après la prise de sang, elle m'a appelée parce qu'elle était très embêtée, un peu catastrophée parce que j'imagine que la plupart du temps ça amène à des interruptions de G, donc elle était très embêtée pour moi parce que les résultats étaient très mauvais parce qu'on avait 1 risque sur 10, et elle m'a bien fait comprendre que c'était quasiment sûr que notre enfant serait trisomique. Et elle m'a dit qu'avec un si mauvais résultat il y avait de grandes « chances » pour qu'il soit trisomique.

Puis elle m'a demandé de venir, j'y suis allée sans mon mari qui travaillait. Elle m'a proposé de faire l'amniocentèse. Moi je ne voulais absolument pas la faire, j'étais au courant des risques et j'avais peur, même aussi minime qu'il soit, j'avais peur de perdre mon enfant. Mon mari était d'accord avec moi, parce que quelque soit le résultat on l'aurait gardé, donc on ne voulait pas prendre de risque.

O : Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Non pas du tout, pour la simple et bonne raison qu'on avait tellement galéré pour que je sois enceinte, que c'était pas possible. J'y ai même pas pensé, parce qu'avec du recul c'est pas d'bol quand même. J'ai fait 7 ans de PMA, j'arrive à tomber enceinte naturellement.. et il est trisomique !

O : Comment avez-vous réagi à l'annonce ?

P : On m'aurait dit que j'avais fait une FC, c'était quasiment pareil... les premières minutes ! Je me suis demandé comment j'allais dire ça à mon mari. Il n'y avait pas de culpabilité parce que pour moi c'est ni de ma faute, ni celle de mon mari, c'est des chromosomes, c'est l'être humain, c'est comme ça. Sur le coup je me suis dit que ce n'était pas possible, ce n'est pas vrai, il ne sera pas trisomique. Je me souviens avoir réagi en disant qu'un risque sur 10 ça voulait dire que j'avais qd même 9 chances sur 10 pour qu'il ne le soit pas, mais elle m'a dit que ça ne marchait pas vraiment comme ça. Avec mon mari on en avait déjà discuté parce que j'ai une amie qui a perdu un enfant d'une trisomie 18, donc on avait déjà eu cette expérience dans notre entourage de la trisomie, même si ce n'était pas la trisomie 21. On s'était dit que si un jour on avait un enfant diagnostiqué trisomique pendant la G, ce n'était pas pour nous une raison d'avorter. C'était bien avant la G, bien avant que je tombe enceinte parce que j'ai oublié de vous dire, on a eu un long parcours de PMA/FIV. Après le 2^o coup sur la tête avec le problème cardiaque, ça je l'ai encore moins bien vécu, ça faisait beaucoup. J'ai eu vraiment très peur de le perdre. Même si on dit que ça s'opère bien avant les 6 mois, je n'arrivais pas à penser à lui au-delà de 6 mois.

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : Je savais que j'avais un délai de réflexion parce que de toute façon il était dans mon ventre, donc c'est moi d'abord qui décidait... c'est égoïste mais c'est comme ça. Même si mon mari avait dit « on avorte », j'aurai pris tout le temps possible pour le faire changer d'avis. Mais moi dans ma tête la décision était déjà prise.

O : Avez-vous souhaité faire une FC pendant votre G ?

P : Non au contraire ! On m'a dit à l'échographie que malgré le problème cardiaque, il n'y avait aucun souci tant qu'il était dans mon ventre, la circulation sanguine se faisait par moi, par mon corps donc il n'y avait pas de risque que son cœur s'arrête. Donc c'est vrai que pour nous c'est un peu différent aussi, j'ai mis entre 6-7 ans à tomber enceinte, et Sascha est arrivé naturellement, donc c'était une raison supplémentaire pour réagir différemment des autres parents. Il était très attendu !

O : Comment s'est déroulée la suite de la G ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

P : Après les résultats de la prise de sang, la gynéco m'a orientée vers un spécialiste de l'échographie pour voir s'il y avait d'autres signes de trisomie que la CN, et donc cette spécialiste a détecté une malformation cardiaque. Donc ça venait un peu confirmer le diagnostic de trisomie puisque 40% des enfants trisomiques ont une malformation cardiaque. Du coup, on a bien dit à la gynéco et à l'échographe que si on savait qu'il allait être opéré, si on nous avait demandé pour raison médicale de faire cette amniocentèse pour être sûrs de la trisomie et pour pouvoir préparer sa naissance, l'accueillir au mieux, on acceptait de la faire dans les 2 derniers mois de G, quand il aurait pu être viable. Et finalement ça ne s'est pas avéré utile. On aurait la confirmation de la trisomie à la naissance.

J'ai été suivie par ma gynécologue : elle a fait une échographie par mois, à chaque consultation. Tous les 263 mois on allait voir la spécialiste des échographies qui faisait vraiment toutes les mesures, puis voir le développement global, le développement de la malformation cardiaque. J'ai fait aussi de l'haptonomie avec une SF, et finalement c'est elle qui a été la plus négative par rapport à la suite. Elle a été pas catastrophiste, mais catastrophée pour nous, elle nous a mis en garde comme quoi on risquait de tomber sur du personnel soignant pas forcément sympa qui allait mettre en doute nos choix, et en fait elle a eu tort ! Tout le monde a été adorable avec nous.

On a vu aussi un cardiologue au 5^o mois, il a fait une écho cardiaque pour voir plus précisément la malformation et envisager la suite. On l'a revu une 2^o fois pour voir l'évolution et envisager la PEC à la naissance. Et en fin de G, on a vu un généticien à l'HFME, juste avant l'accouchement et c'est lui qui suit encore Sascha.

Au final, c'était ma première G, mais j'ai eu l'impression de passer 7 mois à l'hôpital ! Et en même temps quand on attend un enfant porteur de handicap, on est content de pas être lâchés dans la nature. Et une petite anecdote, quand j'ai accouché il y avait 10 personnes dans la salle d'accouchement !

O : Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : On avait surtout des attentes morales. Quand on se retrouve face à cette situation, on a envie que les gens soient compréhensifs et acceptent notre décision, sans forcément faire de l'empathie non plus. J'ai jamais aimé qd les gens disent « Oh la pauvre, c'est vraiment pas d'bol... » C'était plus du soutien moral. Et franchement, toutes les personnes qu'on a vues, que ça soit à l'HFME ou à Avignon, ont été top ! A part la SF qu'on a arrêté de voir à la fin des séances d'haptonomie. D'ailleurs je pense que ces séances ont été très bénéfiques : Sascha est très tonique, très communicatif. Je pense que le fait de l'avoir stimulé dans mon ventre ça a été très positif.

La gynéco et l'échographe ont été supers. Du moment qu'on a pris notre décision de le garder et de mener cette G à terme, elles ont été vraiment extra. A dire que c'était des enfants extras, que le problème cardiaque s'opérait très bien. Qu'il y aurait beaucoup de bonheur malgré ce souci. Le généticien qu'on a vu est venu voir Sascha juste après la naissance, il a fait le

caryotype et nous a confirmé la trisomie. Il a revu Sascha avant qu'on parte de l'hôpital et encore après l'opération. Donc vraiment un accompagnement personnalisé, un soutien précieux. En parlant avec d'autres personnes, j'ai l'impression que la trisomie 21 est de mieux en mieux expliquée et accompagnée.

O : Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

P : En fait c'est à double tranchant, parce qu'on a envie de rencontrer des gens pour pouvoir parler, en même temps on a peur de ce qu'on pourrait nous dire. Je suis allée un peu sur internet, sur des forums, mais pas trop. J'ai aussi contacté par mail l'association « Le Geste trisomie 21 du Vaucluse », on est allés les voir quand Sascha avait 3 semaines. Ils m'ont dit que c'était assez rare parce que les gens qui ont appris la trisomie 21 à la naissance mettaient plus de temps à l'accepter et venaient plus les voir vers les 1 an de l'enfant. Mais le fait qu'on l'ai su avant nous a permis d'avoir le temps d'accepter, et après j'avais envie et besoin d'avoir des témoignages positifs, d'être rassurée. Comme je ne savais pas trop où chercher, j'ai un peu laissé tomber. J'ai acheté un livre qui était très catastrophique, et qui montrait beaucoup tous les soucis qu'on pouvait rencontrer, mais pas forcément les bons moments. Par la suite, j'ai rejoint quelques groupes, en particulier sur facebook, c'est sympa d'avoir les photos des enfants, d'avoir des contacts avec les autres parents, de partager sur les joies mais aussi les difficultés du quotidien.

O : Quelle a été l'attitude famille et entourage ?

P : Je l'ai annoncé tout de suite à ma mère, elle était affolée, comme nous tous dans un premier temps parce qu'on sait pas trop à quoi s'attendre. Et puis c'est vrai que c'est une grossesse qu'on a désiré pendant tant d'années, ça nous paraissait tellement injuste que ça se passe comme ça... Et puis une fois que la décision a été prise qu'on le gardait, on s'est dit qu'on allait faire avec. Ma mère m'a complètement soutenue. Mon père aussi, mais il a eu beaucoup plus de mal, il a fait un déni pendant toute la grossesse, et même encore pendant plusieurs mois après la naissance. Au niveau de notre entourage, on a été globalement bien soutenus. Après j'ai des amies qui ont été franches, et qui m'ont dit « sincèrement, moi à ta place, je ne l'aurai pas gardé. Ça va être dur » Mais maintenant que Sascha grandit, qu'il va bien, qu'il rigole souvent, qu'il marche, c'est un bonheur, tout le monde l'adore. Plus jamais personne ne m'a redit ce genre de phrase.

O : Un élément à ajouter ?

P : Je pense que le manque d'info globalement, et la peur de l'inconnu, c'est renoncer. On était qd mm bien renseignée, on en avait parlé avant, on a été bien accompagnés, ça nous a beaucoup aidés. Certes on ne sait pas de quoi sera fait son avenir, mais comme tous les autres parents n'est-ce pas ? Chacun a son histoire, Sascha a un chromosome en plus.

ENTRETIEN 6

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 26 ans

Situation maritale : mariés

Age de l'enfant : 3 ans

Profession parents : Mère : mère au foyer, formation Ressources Humaines ; Père: banque

Parité, place enfant famille : II° Pare, 1° enfant

ATCD T 21 famille/entourage : aucun

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : Je savais qd même bien ce que c'était, une anomalie chromosomique, avec un 3° chromosome en trop sur la paire 21, mais je ne savais pas trop de quoi ils étaient capables, quelle était la vie qu'ils pouvaient avoir, ni leur évolution au point de vue moteur, mental, tout ça était complètement abstrait. Je savais juste à quoi ils ressemblaient et ce que c'était concrètement comme anomalie chromosomique.

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ?

P : Alors c'était mon aînée donc j'y connaissais un peu rien. Première écho très bonne, une CN à 0,8 donc incroyablement fine. Donc tout s'est bien passé, le médecin m'a dit qu'il n'y avait aucun pb. Et j'avais RDV le lendemain pour la prise de sang des MS. On m'avait expliqué en 1 phrase à quoi ça servait, pour détecter éventuellement la trisomie 21. Et là on a eu les résultats 3 jours après. J'ai eu mon médecin qui m'a dit : « les MS ne sont vraiment pas bons : 1 risque sur 650 », ce qui était très élevé par rapport à la moyenne de mon âge. Mais comme la CN était fine, ils ne savaient pas trop comment réagir. D'un côté tout n'était pas nickel, mais de l'autre ils ne m'annonçaient pas encore une catastrophe. Ils m'ont vraiment encouragée à faire l'amniocentèse.

J'étais toute seule pour ce RDV, je suis rentrée un peu dépitée chez moi et j'ai rappelé mon médecin. Sans trop réfléchir, je me suis laissée entraîner et j'ai pris rdv pour l'amniocentèse. J'étais quand même pas très rassurée, et j'ai pris contact avec un autre gynéco que je connaissais depuis longtemps. Nous avons longtemps discuté avec mon mari, et comme nous voulions poursuivre la G quel que soit le résultat, et au vu de la CN, on a décidé de garder un peu espoir et de voir à la 2° écho. Nous avons donc annulé le RDV pour l'amniocentèse. On m'a proposé de refaire une prise de sang au 2° trimestre pour évaluer à nouveau les MS. Et là c'était un risque sur 50, donc très élevé. Etonnamment on n'a toujours pas fait l'amniocentèse à ce moment-là. A l'écho morphologique, pas de véritable signe annonciateur de trisomie : le bébé grandissait bien, la CN évoluait normalement, il n'y avait pas de signe d'os courts... Donc on continuait à garder espoir à fond. Et puis lors de l'écho du 3° T, on m'a dit que le fémur et l'humérus de mon bébé étaient légèrement en-dessous de la moyenne, sa croissance ralentissait

un peu, c'était un petit bébé (comme mon mari à la naissance donc on relativisait !) A l'écho suivante, on a diagnostiqué un front « un peu trop épais ». Donc à ce moment on nous a dit qu'« il y a quand même beaucoup de risques que votre enfant ne soit pas normal », mais on avait un peu exclu la trisomie 21, tout en pensant à une anomalie chromosomique. A ce moment-là, je voulais rester optimiste, mais mon mari avait vraiment besoin de savoir ce qu'il en était. Du coup on s'est lancés, on a fait l'amniocentèse vers 6 mois et ½. On a eu un rdv très rapidement avec un médecin super qui nous suivait dans notre idée, qui nous laissait vraiment parler avant de donner son avis. Je l'ai rencontré 2 fois avant l'examen, il a vraiment pris le temps de tout m'expliquer et de répondre à mes nombreuses questions. Donc on a eu les premiers résultats 3 jours après. On ne s'attendait pas à voir une anomalie dès ce moment là puisque ça compte uniquement le nombre de chromosomes. On pensait plutôt recevoir la nouvelle 3 semaines plus tard, on attendait avec impatience le caryotype complet. Coup de téléphone, trisomie 21 annoncée...on ne s'y attendait pas du tout... grosse douche froide évidemment. Forcément ça a été difficile. On a revu notre médecin quelques jours après, qui nous a beaucoup soutenus, qui a été super. En fait il nous avait questionnés, avant de nous faire un tableau noir de tout ce qui pouvait nous attendre, il nous avait vraiment parlé pour nous connaître plus. Donc on a eu beaucoup de chance, parce que quand j'en parle avec d'autres mamans d'enfants trisomiques, je trouve qu'on n'a pas été influencés, à part au tout début de la G. Par la suite, on avait dit rapidement au médecin qu'a priori oui, on garderait notre enfant. Tout de suite quand le verdict « trisomie 21 » est tombé, on a parlé parce qu'il faut mettre les cartes sur table, mais ça a duré une seconde, tout de suite on s'est dit on garde, on poursuit la G. On était en accord là-dessus, et notre médecin pour avoir discuté longuement avec nous connaissait très bien notre avis, et n'a pas du tout été surpris.

Je ne regrette pas du tout de ne pas l'avoir su à 3 mois, parce que vivre 6 mois après ça aurait été très dur. J'ai été ravie par contre de le savoir avant. Finalement Elisabeth est née avec 3 semaines d'avant donc on l'a su pendant 2 mois, c'était 2 mois difficiles mais ça nous a permis d'être préparés et ça n'a pas duré trop longtemps non plus. Il y a un moment où quand on se prépare, on a envie que ça arrive. On ne regrette rien.

En ce qui concerne l'examen de dépistage, on m'avait dit que c'était pour détecter uniquement la trisomie 21, on m'a donné un formulaire à remplir. Par contre on ne m'a pas demandé si j'avais vraiment envie de le faire, comme c'était ma 1^o G, je n'y connaissais pas grand chose. Et surtout on ne m'a pas parlé des éventuelles conséquences en cas de résultat positif.

Par contre lorsque la question de l'amniocentèse s'est posée, je trouve qu'on nous a très très bien informés, on a eu un réel entretien juste avant l'amniocentèse. Et à ce moment-là, sachant que j'étais avancée dans ma G, même si ça déclenchait un accouchement, mon enfant l'était plus en danger.

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ? Quelle était l'attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisés ?

P : C'est mon gynéco qui m'a appelée pour m'annoncer les résultats des 2 prises de sang, et une SF pour les résultats de l'amniocentèse.

Pour les MS, je ne m'y attendais tellement pas. La veille, l'écho s'était bien passée. Le médecin m'a dit : « J'aimerais vraiment vous dire que tout va bien, mais ce n'est pas tout à fait le cas. » Il ne m'a pas du tout alarmée non plus, il m'a expliqué plus en détails ce qu'étaient les MS, il m'a dit que ça pouvait évoluer au 2^o T dans un sens ou dans un autre, et tout de suite il m'a parlé de l'amniocentèse quand même. J'étais un peu perdue... mais rien ne m'a choquée à me rendre triste à ce moment-là, pas du tout. Pour le résultat de la 2^o prise de sang, j'avais dû appeler mais je ne l'ai pas eu directement. C'est la secrétaire qui m'a annoncé le résultat : « 1/50 », elle ne savait pas trop quels mots employer mais elle a fait du mieux qu'elle pouvait !

Pour l'annonce de la trisomie 21, ça s'est plutôt bien passé. J'attendais le coup de téléphone ce jour-là. Elle m'a demandé si j'étais dispo pour parler parce que ce n'était pas une bonne nouvelle. Quand elle m'a annoncé le diagnostic, je lui ai demandé si c'était vraiment sur à 100%, ce qu'elle m'a confirmé. Elle n'a pas voulu faire durer le coup de fil parce qu'elle voyait bien que je n'en n'étais pas capable, elle m'a tout de suite proposé de rencontrer un médecin d'un CAMSP en m'expliquant le rôle de cet organisme. C'était très bien, mais j'avoue que je n'écoutais plus grand-chose à ce moment-là. Elle a été très délicate. On a refixé un rdv 4 jours plus tard et après elle m'a laissée.

O : Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Pas du tout, absolument pas. Comme je vous l'ai dit, j'avais 26 ans, c'était notre premier enfant donc dans ces moments-là on imagine toujours les beaux côtés de la maternité.

O : Comment avez-vous réagi à l'annonce ?

P : Je trouve que le moment où vous le savez, évidemment c'est très dur. Mais il n'y a encore que vous qui le savez. Et déjà même d'appeler mon mari, alors qu'évidemment c'est mon mari et on fait équipe, mais déjà même de l'appeler c'était une souffrance en plus pour moi, ça devenait officiel. Et je crois que c'était presque encore plus dur de l'annoncer à toute notre famille, à notre entourage parce que tout le monde allait être triste pour nous. Jusqu'à présent, il n'y avait que nous qui étions tristes, mais on arrivait à se remonter le moral. Alors oui c'était une catastrophe, mais c'était pas tant une catastrophe que ça. Mais le fait de l'annoncer finalement j'ai trouvé ça très difficile : ça allait vraiment être notre vie, c'était officiel.

Pendant quelques jours après l'annonce, j'étais vraiment pas bien, je n'arrivais plus à toucher mon ventre, alors que mon mari essayait de m'encourager à « reprendre contact » avec mon bébé, et de refaire qu'un avec lui. Du coup, quelques jours après l'annonce, on a décidé de demander le sexe alors qu'au début on voulait garder la surprise. Ça nous a permis de nous projeter un minimum. Et en fait ça a été un moment vital : depuis le début de la G, c'était la première bonne nouvelle qu'on nous annonçait ! Premier moment joyeux. Et on a eu beaucoup de plaisir à l'annoncer à tout le monde, que les gens puissent se réjouir pour quelque chose.

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : C'était assez rapide. Tout de suite avec mon mari on en a parlé, mais on n'a pas hésité. Ça s'est un peu inversé après l'annonce du résultat, moi qui étais assez optimiste jusqu'à présent, je me suis totalement effondrée et lui a été incroyablement, très optimiste à son tour, ou du moins il savait, ça l'a en quelque sorte rassuré d'être fixé et de savoir à quoi s'attendre.

O : Avez-vous souhaité faire une FC pendant votre G ?

P : J'étais pas mal avancée dans ma grossesse quand on a appris la trisomie 21 d'Elisabeth. J'aurai peut-être eu des sentiments différents plus tôt... Oui et non. On m'avait dit que l'amniocentèse pouvait provoquer une FC, et c'est vrai qu'un moment je me suis dit que ça serait plus simple de pas avoir cet enfant, mais je n'ai pas souhaité consciemment sa mort. J'avais un gros ventre, je sentais mon bébé bouger, j'étais pas très loin de l'accouchement. A un moment je me suis posée la question : « et si jamais on décidait d'interrompre la G ? », mais j'en étais incapable. C'était très paradoxal, j'étais incapable de m'imaginer avec un enfant trisomique tout comme j'étais incapable d'interrompre ma G. Je me voyais déjà mère et me dire demain je vais accoucher de « rien du tout », c'était inenvisageable. Pendant ces courts moments de doute, j'étais persuadée que mon enfant souffrait qu'il n'était pas bien à cause de cette trisomie. Finalement j'y ai pensé un tout petit peu, mais du jour où j'ai su le sexe, ça m'a vraiment aidée. J'ai pu me projeter et plus une seconde je n'ai souhaité sa mort, j'avais même hâte qu'elle arrive comme toute maman à hâte que son bébé soit là.

O : Comment s'est déroulée la suite de la G ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

P : On a eu beaucoup plus d'échographies qu'une G normale, j'en ai quasiment eu une tous les mois. Une fois que j'étais rentrée dans la catégorie « à risques », j'ai vu seulement des médecins. J'ai rencontré une fois un médecin et son interne qui n'étaient vraiment pas du tout doués pour la communication, je n'avais pas besoin de ça. Du coup une SF que je connaissais m'a orientée vers le médecin qui nous a ensuite fait l'amniocentèse et à partir de là ça s'est très bien passé. Il était très humain, parlait facilement, répondait à toutes nos questions, j'avais vraiment besoin de ça. J'ai aussi rencontré un cardiologue peu avant mon accouchement. Mais il n'y avait aucune malformation cardiaque, du coup on ne l'a plus jamais revu !

O : Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : Vis-à-vis du corps médical, c'est toujours un moment qu'on appréhende, la peur de se faire influencer, d'être incompris mais ils ont vraiment respecté notre décision et n'ont pas cherché à nous dissuader ou à nous influencer vers quoi que ce soit. Je n'avais pas forcément d'attentes. Juste besoin d'être soutenue dans notre décision, accompagnée dans la poursuite de ma grossesse. J'avais peut-être plus d'attentes après mon accouchement.

J'ai eu vraiment beaucoup de chances, on a été très bien entourés et suivis sur le plan médical. Et même après l'accouchement, les SF ne m'ont presque pas parlé de la trisomie, elles ont bien respecté la rencontre avec mon bébé avant tout.

Si c'était à refaire, je referais tout pareil !

O : Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

P : Tout de suite quand on l'a su, un peu à droite à gauche, famille, entourage, mais pas forcément le corps médical, on nous a parlé des différentes associations. Ceux qui avaient dans leur entourage plus ou moins proche une personne trisomique ont voulu nous mettre en relation avec les parents. Mais finalement on n'avait envie de ça tout de suite, on avait besoin d'avoir un peu de temps pour digérer la chose. En fait il fallait que ça vienne de nous, personne ne pouvait nous pousser. Finalement on n'a contacté presque personne avant la naissance d'Elisabeth mais une fois qu'elle est née, ça a été un peu e déclat on a appelé une association dans la semaine après l'accouchement. Là ça a été super, on a appris plein de choses. Le médecin qui nous a reçus 1 mois après s'est vraiment adapté à nous, nous a dit ce qu'on était capables d'entendre, a répondu à nos interrogations sans non plus nous assommer d'informations. On n'avait pas envie d'en savoir trop à l'avance. J'ai seulement participé, 3 semaines avant d'accoucher, à un café de mamans qui avaient un enfant trisomique. A part ma G, je n'avais pas grand-chose à raconter mais chacune parlait de son enfant, et au final, le temps d'un café, je redevais une maman un peu normale, et finalement ça m'a fait beaucoup de bien. Mon mari par contre n'a pas pris de contact d'une quelconque manière avec une association avant la naissance.

O : Quelle a été l'attitude famille et entourage ?

P : Dès qu'on l'a su vraiment, on a pris un peu de temps avec mon mari et on l'a annoncé rapidement à notre famille. De mon côté notre famille ne nous a pas du tout influencés. C'était un peu moins évident dans la famille de mon mari, leurs caractères se sont vraiment inversés au moment de l'annonce, ce qui arrive souvent dans des situations extrêmes. Mais ils nous ont bien dit que quelque soit notre décision ils nous soutiendraient.

Concernant notre entourage, comme je vous l'ai dit, l'annonce a été très difficile, mais finalement on a été très entourés donc heureusement que les gens le savaient ! C'était évidemment le choc pour tout le monde mais ils ont tous accepté notre décision et nous ont soutenus par la suite.

Après il y a eu quelques petites phrases indéliques, qui font mal même si on sait que ce n'est pas du tout méchant. Et en même temps ça aurait pu aussi m'arriver si la situation concernait une de mes amies très proches, ça doit être difficile de se positionner. Mais dans l'ensemble un entourage qui a très bien compris, qui a été très présent, et qui a su aussi s'adapter à nos humeurs ! On a eu beaucoup de chance.

O : Age des F et S au moment de la G ? Comment l'annonce leur a été faite ?

P : Pour Laëtitia, ça y'est elle a doublé sa sœur sur le point de vue moteur, même si Elisabeth a marché avant ! Quand elle est née, Elisabeth avait 17 mois donc elle était petite, mais elle a

toujours été là. Elle comprend de plus en plus que sa sœur est différente par rapport aux autres, sachant qu'en plus elles vont à la crèche ensemble donc elle voit bien la différence avec les autres enfants. Mais elle considère que c'est normal, pour elle sa sœur est comme ça. Quand je félicite Elisabeth pour ses efforts, j'explique à Laetitia que je la félicite autant parce que pour elle c'est difficile d'arriver à faire ça, mais je n'oublie pas de la féliciter non plus ! Je ne lui ai pas encore parlé à proprement dit de la T 21 parce qu'à 2 ans c'est encore un peu jeune, mais je pense que ça viendra vite, à cet âge les enfants très curieux s'interrogent sur tout ! A sa manière elle comprend déjà bien ce qui se passe.

O : Comment avez-vous appréhendé vos grossesses ultérieures ?

P : Mal ! J'avais évidemment très peur, avant même que je tombe enceinte. Juste après la naissance d'Elisabeth, on a fait nos caryotypes complets avec mon mari, pour savoir si on était porteurs sans être atteints, et ceux-ci étaient normaux donc ça nous a déjà rassurés un peu. 1° écho : CN=1,2 mm, supérieure à celle d'Elisabeth mais parfaitement normale ! Et là tout de suite j'ai repris contact avec le médecin qui m'avait suivie, et on a discuté tout de suite de comment on pouvait envisager les choses : je n'avais pas envie de refaire les MS comme la 1° fois, de façon totalement anonyme, j'avais besoin d'une prise en charge personnalisée. Du coup il nous a rencontrés et nous a proposé tout de suite de faire une biopsie du trophoblaste. On avait vraiment envie de savoir très vite pour pouvoir se rassurer. Il nous a également très bien informés sur les risques. On a décidé de la faire, et on ne regrette rien. Très rapidement, avant même d'annoncer que j'étais enceinte, on a eu les résultats qui cette fois étaient bons ! Et du coup on a gardé la surprise du sexe pour la fin. Beaucoup d'appréhension, mais tout va bien ! Et pour les éventuelles autres G, je pense que je serai moins angoissée que la 2°, mais j'aurai quand même toujours une petite crainte. Je ne serai jamais comme une femme qui n'a eu « que » des enfants normaux.

ENTRETIEN 7

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 32 ans

Situation maritale : mariés

Age de l'enfant : 1 an

Profession des parents : Mère : mère au foyer (formation communication/marketing) père cadre marketing

Parité, place enfant famille : III° Pare, 3°

ATCD T 21 famille/entourage : aucun

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : Quelque chose qui arrivait aux autres. Je pensais que ces enfants étaient des « petits monstres », surtout que je n'en connaissais pas, je pense que ma vision était assez proche de ça.

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ?

P : On me l'a proposée, je l'ai faite sans me poser de questions parce que de nouveau, on suppose que tout va aller bien. J'ai trouvé que les médecins ne posent pas suffisamment les choses, comme de dire : « vous faites ce test, mais est-ce que vous avez réfléchi, si jamais il y a un problème qu'est-ce que vous faites ? » Je pense que les médecins le font pour se couvrir et qu'une fois qu'il est accepté, ils n'en discutent pas plus. C'est mon opinion face à mon parcours. Et en l'occurrence, le test était tout à fait normal. Donc on a continué le G sans se poser de questions.

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ?

P : Après moi-même j'ai un problème de sang, ce qui fait que je suis beaucoup plus surveillée pendant la G. Quand mon gynéco en a discuté avec le cardio-pédiatre à 5 mois de G, celui-ci a estimé qu'il faudrait faire une écho cardiaque du bébé. Ce n'était pas un truc invasif, on a accepté. A ce moment-là, le cœur n'avait pas de souci particulier par rapport à mes ATCD, mais il y avait un alignement. Il a analysé ça très précisément pendant ¾ d'heure. Il n'était pas du tout sympathique, il ne parlait pas c'était plus inquiétant qu'autre chose ! Et à la sortie il m'a dit « voilà il y a un alignement de 2 parois ds le cœur. En soi ça ne pose aucun problème, le cœur fonctionne très bien. Mais cette spécificité du cœur est quelque chose qu'on retrouve chez les enfants trisomiques. » Et je suis repartie avec mon ordonnance d'amniocentèse, sans même qu'il m'ait demandé mon avis ou qu'on en ait discuté. J'ai trouvé que ce n'était pas une affaire correcte de dialoguer avec moi : amnio ou pas amnio, c'est mon choix. J'ai enchaîné avec le RDV chez mon gynéco, et je lui ai dit que de toute façon à 5 mois, je n'envisageais pas

d'interrompre une G quoi qu'on m'annonce. Je sentais mon bébé bouger, il était bien là ! Et tout le reste était satisfaisant la prise de sang était ok, le bébé grossissait bien, il bougeait à fond. J'ai trouvé que le cardio avait un discours très flippant, il m'a demandé à plusieurs reprises si je le sentais beaucoup bouger, par rapport à mes précédentes G Et puis toute G est différente, il aurait encore été possible qu'il bouge moins mais que tout soit ok. Aucune femme ne peut sortir d'une discussion comme ça hyper sereine. En même temps, on était assez déterminés avec mon mari sur le fait que quoi qu'il arrive on n'interromprait pas une G passé 5 mois, donc je l'ai bien fait comprendre ensuite à mon gynéco. Et puis en même temps dans ma tête je me répétais que ce n'est pas pour moi, que j'ai seulement 32 ans, c'est un truc qui arrive aux femmes qui ont 45 ans. J'ai mis ça dans un coin de ma tête, j'e n'y ai plus pensé. Donc à la naissance : surprise ! Après on ne peut pas dire que ça n'avait jamais été évoqué.. Mais bon je n'ai pas vécu la suite de ma G en étant stressée et en me posant mille questions.

O : Quelle était l'attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisés ?

P : J'avais un passé obstétrical difficile, très déçue par le suivi de ma 2° G, ainsi que de l'accouchement et des suites de couches. J'ai donc été voir ce gynéco qui m'avait été recommandé par une amie, et dès le début j'ai été claire avec lui, je lui ai dit que c'était ma 4° G, 3° bébé et sûrement dernier. Je connaissais la surveillance spécifique à cause de ma pathologie. Donc je lui ai dit que j'avais envie de vivre sereinement cette G, sans me faire passer pour plus malade que je suis !

Suite à la suspicion du cardio, on a bien discuté avec mon gynéco. Quand je lui ai dit que je n'envisageais pas d'interrompre ma G au terme où j'en étais, il a très bien compris ma décision et m'a laissée tranquille pour l'arnio. On a continué à faire des échos, à évaluer la croissance de mon bébé. Maintenant pour lui il y avait qd même une gommette rouge dans le dossier sur la suspicion du cardio. Mais il ne m'en a jamais reparlé, la fin de ma G était tout à fait sereine et je l'ai sincèrement remercié. Ça ne m'aurait pas apporté grand-chose de stresser encore plus !

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : C'est des choses dont on avait déjà discuté, avant d'avoir des enfants mais encore plus au moment de ma FCT, on savait très bien réciproquement ce que l'autre pensait. Je lui ai donc parlé de cette écho suspecte, mais li a compris et partagé ma décision de ne pas aller plus loin dans le dépistage, ça s'est fait tout naturellement.

O : Comment s'est déroulée la suite de la G ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

P : Le suivi de la G s'est fait comme les précédentes, avec toujours ma surveillance plus poussée. Mon gynéco m'a proposé de faire une écho de référence après celle du cardiologue. Mais j'ai refusé, dans la mesure où sur ses échos à lui, la CN était toujours dans les normes. Cette écho n'aurait rien confirmé, mais juste éventuellement soutenu la suspicion et je n'avais pas envie de m'inquiéter ni de me tourmenter jusqu'à l'accouchement. Le cardiologue voulait me revoir mais j'ai refusé, vu son amabilité c'était hors de question. Il était certainement très

compétent, mais il lui manque des compétences de dialogue, de communication et d'adaptation à ses patients.

O : Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : Le diagnostic n'était pas posé, mais juste suspecté. Les praticiens ont du mal à comprendre. J'avais terriblement besoin d'être comprise, de ne pas être jugée et d'être accompagnée sur la suite de ma G en tant que femme enceinte en non pas en tant que « suspicion T 21 »

J'ai eu plus d'attentes à la naissance de P., qu'on m'explique ce qui se passe au moment de la césarienne, qu'on me laisse profiter de mon bébé, qu'on m'aide pour l'allaitement, et à nouveau que l'on me considère comme une maman et non pas comme « enfant T 21 ». Et ils ont été très respectueux de tout ça ! Face à cette nouvelle, ils nous ont laissé digérer quelques heures et ensuite en ont discuté avec nous les soignants ont été exceptionnels ! Ils ont bien vu qu'on n'était pas dans l'accusation mais qu'on avait besoin de soutien. Ils nous ont tout de suite proposé de rencontrer la psychologue de l'hôpital. En bref, ils ont été tournés beaucoup plus vers le « positif » que le négatif, et je pense que c'est l'indispensable pour avancer.

O : Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

P : Pendant la G, on n'a voulu contacter personne. Aucun diagnostic de trisomie 21 n'était confirmé, on ne voulait pas rentrer dans un moule et poursuivre la G avec ce doute omniprésent. Après la naissance de Paul, l'hôpital nous a mis en relation avec une association, et je suis pas mal sur le groupe Facebook « maman d'un enfant trisomique », ça permet de discuter, d'échanger !

O : Quelle a été l'attitude famille et entourage ?

P : On a parlé de la suspicion de trisomie 21 à notre famille très proche. Ils ne nous ont influencés dans aucun sens et ont respecté notre choix. Après peut-être qu'ils ont été influencés par mon optimisme...

O : Age des F et S au moment de la G ? Comment l'annonce leur a été faite ?

P : On leur annonce progressivement depuis la naissance, en parlant de ses différences. Après les filles sont encore très jeunes, elles auront presque toujours connu la trisomie de Paul.

O : Comment avez-vous appréhendé vos grossesses ultérieures ?

P : Ce n'est pas du tout prévu ! Mais si ça arrive, je pense que je ne ferai plus aucun test, ni même la prise de sang je pense. Après ça reste une supposition !

O : Un élément à ajouter ?

P : Un pédiatre nous disait que pour un gynécologue, une trisomie 21 découverte à la naissance est vue comme un échec, alors qu'il n'a rien fait de mal en soi ! Pour un pédiatre, c'est plutôt vu comme un challenge, un enfant différent à faire avancer, qui aura des soins plus spécifiques !

ENTRETIEN 8

Identification :

Age de la mère au moment de la grossesse : 24 ans

Situation maritale : mariés

Age de l'enfant : 23 mois

Profession des parents : père cariste Mère : mère au foyer (infirmière)

Parité, place enfant famille : I Pare, 1° enfant

ATCD T 21 famille/entourage : Aucun

O : Quelles étaient vos représentations de la trisomie ?

P : Je savais que ça existait. Déjà par rapport à ma formation, on nous parlait du handicap. Après par des reportages à la télé. Ça ne m'évoquait rien de très spécial, c'était une différence de la nature tout comme il y a des blonds et des bruns, des gens très intelligents et d'autres moins...

O : Avez-vous eu une information pour le dépistage en début de G ?

P : On nous a dit qu'il y avait une prise de sang à faire en début de G, que ça permettait de détecter un seuil à risque, que si c'était en dessous du seuil, il y avait de grandes chances d'avoir un enfant trisomique, et que si on était hors du seuil l'enfant n'était pas trisomique. Pour ma part j'étais hors du risque, à 1/400... c'est donc du n'importe quoi. Je ne referai jamais cette prise de sang. On m'avait dit que si j'étais dans le groupe à risque il faudrait faire une amniocentèse.

O : Comment s'est passée l'annonce du diagnostic ? Quelle était l'attitude du praticien au moment de l'annonce ? Quels termes a-t-il utilisés ?

P : Après la prise de sang, j'ai poursuivi la G normalement. J'étais suivie chez une gynéco en cabinet, j'allais la voir tous les mois. A l'écho du 3° mois, elle m'a dit qu'elle avait un petit soupçon sur quelque chose sans m'en dire plus. Mais elle m'a demandé de revenir faire une échographie le mois d'après. Et là finalement elle m'a dit qu'elle s'était trompée, qu'il n'y avait rien d'anormal. Puis lors de l'éco morphologique au 5° mois là elle a découvert une malformation cardiaque, et elle s'est reportée sur les soupçons qu'elle avait eus, et m'a dit que c'était sûrement une trisomie.

Au cours de l'écho, j'ai vu qu'elle s'éternisait un peu trop sur le cœur, sans qu'elle dise quoi que ce soit, je m'en suis rendue compte toute seule. Et elle a fait un bruit avec sa bouche, une sorte de soupir « pfff ». Je lui ai demandé ce qui se passait, et elle m'a dit « bon...écoutez...je vois une malformation du cœur, je vais vous en dire plus dans mon cabinet » Elle n'était très hésitante. Elle a terminé son examen et après elle nous a parlé dans le cabinet : « suite à

l'échographie je remarque qu'il a une malformation cardiaque, et par rapport au doute que j'avais au préalable, je pense que votre enfant est trisomique ». J'étais sous le choc. Elle nous a de suite demandé « qu'est-ce que vous voulez faire ? »

J'étais sous le choc, annoncer d'emblée « votre enfant est trisomique, qu'est-ce que vous voulez faire ? » Je n'ai pas compris. Déjà apprendre que notre enfant est peut-être handicapé et nous demander tout de suite si on veut le garder, j'ai trouvé ça pesant. En sachant qu'elle n'était pas sûre ! Du coup je n'ai pas répondu, je pleurais. Mon mari était sous le choc. Et comme elle a vu que je ne réagissais pas, elle m'a dit de réfléchir, qu'on se reverrait dans une semaine. Je suis partie en pleurs.

O : Y aviez-vous pensé en amont ?

P : Ça m'arrivait d'en parler. Et mon mari m'avait une réflexion sur ça pendant que j'étais enceinte, au début de ma G il m'a dit : « Imagine on a un enfant trisomique ? » Il m'a sorti ça un beau jour puis on n'en a plus parlé.

O : Comment avez-vous réagi à l'annonce ?

P : J'ai trouvé l'attitude de ma gynéco pas du tout appropriée. Déjà le fait qu'elle ait eu un doute puis tout allait bien, finalement elle a un nouveau doute... C'était un peu trop d'émotions en quelques mois. Soit on met un diagnostic définitif, c'était oui-non-oui... Elle nous inquiète puis nous rassure puis nous réinquiète à nouveau. J'ai trouvé ça pas très professionnel de sa part. Après elle avait des doutes donc je me suis dit que dès le début elle aurait dû faire plus, m'envoyer vers un échographe plus spécialisé, me proposer l'amniocentèse plus tôt. Et puis l'annonce en 2 temps, pendant l'écho puis quelques minutes plus tard dans son cabinet, le temps paraît interminable. Enfin, me demander directement ce que je vais faire 5 sec après m'avoir annoncé la possible trisomie de mon enfant, je n'ai pas trouvé ça non plus professionnel.

Quand on a revu la gynéco la semaine suivante, on lui a fait part de notre décision de poursuivre la G et de ne pas faire l'amniocentèse car dans tous les cas on le gardait, donc ça ne servait à rien de me charcuter, ou de prendre le risque de faire une FC. Elle a bien réagi, a accepté notre choix.

O : Avez-vous eu besoin d'un délai de réflexion ?

P : Pendant notre semaine de « réflexion », j'en ai bien discuté avec mon mari et avec ma famille proche, même si la décision finale nous revenait à tous les 2. Mon mari d'emblée voulait poursuivre la G, moi j'étais un peu plus sur la réserve. J'ai mis 3 jours à prendre ma décision.

O : Avez-vous souhaité faire une FC pendant votre G ?

P : Non. Je ne me souviens pas y avoir pensé pendant mes 3 jours de réflexion, et après j'étais décidée, je voulais accueillir ce bébé.

O : Comment s'est déroulée la suite de la G ? Calendrier de suivi ? Quels praticiens avez-vous rencontrés ?

P : Pour la suite, j'ai demandé à être suivie à Necker, j'ai vu avec ma gynéco pour qu'elle arrive à me trouver une place, ce qu'elle a fait avec succès. Elle m'a orientée aussi chez un cardiologue pour qu'il fasse une écho plus poussée, je l'ai vu 3 fois.

J'ai vu le gynécologue pour les 3 derniers mois, et lui n'a pas compris pourquoi je voulais être suivie à Necker. C'est limite s'il voulait me forcer à faire l'amniocentèse, il m'en a parlé de façon insistante pour mes rdv du 6^o et 7^o mois, et quand je lui ai dit que de toute façon je ne la ferai pas, il m'a répondu « de toute manière je ne vais pas aller vous pourchasser avec une aiguille »... Très délicat, toujours ! Il me disait que ça serait mieux pour moi, pour me préparer vraiment à la venue d'un enfant handicapé, parce qu'il y avait toujours un petit doute. Même si cette malformation cardiaque est présente chez beaucoup d'enfants trisomiques, le cardiologue nous avait dit 90%. Donc on était bien préparés, même si au fond de nous on gardait toujours les 10% de chances qu'il ne le soit pas ! Il jouait sur le fait que ça me permettrait d'avoir une fin de G plus sereine. Mais j'ai été ferme avec lui, je lui ai dit que ça ne servait à rien d'insister, que j'étais prête, alors il a arrêté.

Pour les cours de prépa à l'accouchement, une SF de la PMI est venue à domicile. Je lui ai fait part du fait que j'aurai sûrement un bébé trisomique, elle a été admirable !

On a aussi vu une généticienne mais après la naissance de Yazid.

O : Quelles ont été vos attentes vis-à-vis des soignants ? Quel accompagnement vous a été proposé ?

P : J'aurais cru qu'ils m'orienteraient vers des structures adaptées au handicap, mais à l'hôpital on ne m'a rien proposé. C'est la SF de la PMI qui m'a donné le numéro du CAMSP. Je n'ai eu aucun accompagnement « spécialisé », à part qu'on m'a proposé avec insistance l'amniocentèse... Je le regrette vraiment.

O : Qui avez-vous contacté ? Personnes ressources ?

P : Pendant la G j'ai donc contacté le CAMSP vers 7-8 mois, ils ont été surpris de mon appel : c'était la 1^o fois qu'ils avaient une femme enceinte au téléphone, qui était au courant de la probable trisomie de son enfant ! Je leur ai expliqué mon histoire, et je leur ai fait part du fait qu'on avait décidé de garder notre enfant, mais que j'avais besoin d'être préparée au mieux. Ils ont bien compris ma démarche. J'ai pu rencontrer la directrice qui m'a présenté le CAMSP, m'a expliqué la PEC. Mais en fait le handicap en lui-même, personne ne m'en a jamais vraiment parlé.

J'ai aussi contacté une association montée par des parents d'un enfant trisomique. Je les ai rencontrés, avec d'autres parents. Avec mon mari on a pu rencontrer également ce jeune homme, je l'ai vu autonome, faire plein de choses et ça m'a rassurée. Je n'ai pas senti le besoin de les revoir après mon accouchement, mais j'ai toujours leurs coordonnées au cas-où !

O : Quelle a été l'attitude famille et entourage ?

P : Ma mère m'a dit d'emblée « il faut que tu avortes » parce que psychologiquement je ne le supporterais pas, et a changé d'avis le lendemain et m'a donc bien soutenue, mon père quant à lui pensait plutôt le contraire, sans pour autant m'imposer son point de vue. Mes beaux-parents ont eu un enfant prématuré né à 6 mois et ½, et sont donc passés par des moments difficiles. Ils nous ont donc dit de bien réfléchir, mais que dans tous les cas ils nous soutiendraient. On en a aussi parlé à des amis, la plupart nous ont soutenus même si certains ont exprimé leur incompréhension du fait qu'on poursuive la G.

O : Comment avez-vous appréhendé vos grossesses ultérieures ?

P : Je pars du principe qu'on a déjà un enfant trisomique, et en généra ça n'arrive pas 2 fois !!! Et puis comme je ne voudrai pas faire d'amniocentèse, non je n'aurai pas d'appréhension spécifique.

O : Un élément à ajouter ?

P : Par rapport au suivi, j'ai trouvé qu'on n'est pas forcément bien entourés, que si on ne se débrouille pas par soi-même on coule. Dans mon cas, à part la SF de PMI, j'ai trouvé que les soignants étaient très présents pour arrêter la G, mais quand j'ai décidé de la poursuivre, j'étais redevenue une maman comme une autre. J'ai vraiment eu la chance de rencontrer cette SF, sinon j'aurai vraiment été perdue... Je trouve ça dommage qu'il n'y ait pas eu plus d'orientation et de soutien, que ça soit pendant la G ou même lors de l'accouchement et des suites de couches.

Auteur : Omblin Richard du Montellier	Diplôme d'Etat de sage-femme, Lyon Année 2015
Titre : Trisomie 21 : Description du parcours de dépistage, diagnostic et prise en charge au cours de la grossesse.	
<p>Résumé : Dans un contexte de politique de dépistage de masse, et où l'IMG est majoritaire suite au diagnostic de trisomie 21, nous nous sommes interrogés sur l'accompagnement pendant la grossesse des couples souhaitant garder leur enfant.</p> <p>Afin de décrire le parcours de grossesse des mamans ayant accepté d'accueillir un enfant trisomique, nous avons réalisé une étude qualitative descriptive à partir de 8 entretiens semi-dirigés.</p> <p>L'information délivrée sur le test de dépistage est souvent incomplète. Certaines mamans ont rencontré des praticiens qui les ont réellement accompagnées dans leur décision, mais d'autres ont été confrontées à l'incompréhension des soignants, se sont senties très seules au cours de leur grossesse.</p> <p>La trisomie 21 étant l'anomalie chromosomique la plus fréquente, nombreux sont les professionnels de la périnatalité qui y seront confrontés. Une meilleure formation des soignants à l'annonce de la mauvaise nouvelle et à l'accompagnement des grossesses différentes pourrait-elle permettre d'améliorer les pratiques actuelles ?</p>	
Mots clés : trisomie 21, dépistage, consentement éclairé, annonce d'une mauvaise nouvelle.	

Title : Down syndrome : description of the screening process, diagnosis and pregnancy management.
<p>Abstract : In a context of mass screening policy, medical abortion being mainly chosen after a Down's syndrome diagnosis, we wonder about the support offered during the pregnancy to couple wishing to keep the baby.</p> <p>In order to describe the pregnancy of mothers wishing to welcome a child with trisomy, we undertook a qualitative and descriptive study out of 8 semistructured interviews.</p> <p>The information given about the screening test are often incomplete. Some mothers have really been assisted by the doctors, but some others have been confronted with the lack of understanding of the nursing staff and faced extreme loneliness during their pregnancy.</p> <p>Down's syndrome is the more common chromosomal anomaly, a lot of perinatal care professionals will be confronted with it. Would a better training of the nursing staff to bad news announcement and special pregnancy assistance improve current habits?</p>
Key words : Down syndrome, screening, informed consent, bad news announcement.