



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

Creative commons : Attribution - Pas d'Utilisation Commerciale  
- Pas de Modification 4.0 France (CC BY-NC-ND 4.0)



<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.fr>



**N° de mémoire 2423**

Mémoire d'Orthophonie  
présenté pour l'obtention du  
**Certificat de capacité d'orthophoniste**

Par

**BRUNEL Nathan**

**La prise en soin et l'accompagnement parental précoces en  
orthophonie dans le cadre de diagnostic de trisomie 21**

Evaluation d'un livret d'accompagnement à destination des parents

Mémoire dirigé par

**SANLAVILLE Damien  
TUFFERY Géraldine**

Membres du JURY

**VENIN Lauriane  
GALLIFET Natacha**

Année académique  
**2023-2024**

**INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE READAPTATION**  
**DEPARTEMENT ORTHOPHONIE**

Directeur ISTR  
**Pr. Jacques LUAUTÉ**

**Équipe de direction du département d'orthophonie**

Directeur de formation  
**Solveig CHAPUIS**

Coordinateur de cycle 1  
**Claire GENTIL**

Coordinateur de cycle 2  
**Ségolène CHOPARD**

Responsables de l'enseignement clinique

**Johanne BOUQUAND**  
**Anaïs BOURRELY**  
**Ségolène CHOPARD**  
**Alice MICHEL-JOMBART**

Responsables des travaux de recherche

**Mélanie CANAULT**  
**Floriane DELPHIN-COMBE**  
**Claire GENTIL**  
**Nicolas PETIT**

Responsables de la formation continue

**Johanne BOUQUAND**  
**Charline LAFONT**

Responsable du pôle scolarité

**Rachel BOUTARD**

Secrétariat de scolarité

**Audran ARRAMBOURG**  
**Danièle FEDERICI**

# UNIVERSITE CLAUDE BERNARD LYON 1

Président  
**Pr. FLEURY Frédéric**

Vice-président CFVU  
**Mme BROCHIER Céline**

Vice-président CA  
**Pr. REVEL Didier**

Vice-président CR  
**M. HONNERAT Jérôme**  
Délégué de la Commission Recherche Secteur  
Santé

Directeur Général des Services  
**M. ROLLAND Pierre**

## **1 Secteur Santé**

U.F.R. de Médecine Lyon Est Doyen  
**Pr. RODE Gilles**

Institut des Sciences Pharmaceutiques et  
Biologiques  
**Pr. DUSSART Claude**

U.F.R. de Médecine et de maïeutique  
Lyon-Sud Charles Mérieux Doyen  
**Pr. PAPAREL Philippe**

Institut des Sciences et Techniques de la  
Réadaptation (I.S.T.R.)  
**Pr LUAUTÉ Jacques**

U.F.R. d'Odontologie  
**Pr. MAURIN Jean-Christophe**

## **2 Secteur Sciences et Technologie**

U.F.R. Faculté des Sciences  
Directeur **M. ANDRIOLETTI Bruno**

Institut des Sciences Financières et  
d'Assurance (I.S.F.A.)  
Directeur **M. LEBOISNE Nicolas**

U.F.R. Biosciences  
Directrice **Mme GIESELER Kathrin**

Observatoire Astronomique de Lyon  
Directeur **M. GUIDERDONI Bruno**

U.F.R. de Sciences et Techniques des  
Activités Physiques et Sportives  
(S.T.A.P.S.)  
Directeur **M. BODET Guillaume**

POLYTECH LYON  
Directeur **M. PERRIN Emmanuel**

Institut National Supérieure du  
Professorat et de l'Éducation (INSPé)  
Directeur **M. CHAREYRON Pierre**

Institut Universitaire de Technologie de  
Lyon 1 (I.U.T. LYON 1)  
Directeur **M. MASSENZIO Michel**

## Résumé

Cette étude s'intéresse à la prise en soin précoce en orthophonie des enfants porteurs de trisomie 21. Elle répond à l'incitation actuelle de baser la pratique sur des preuves (Evidence Based Practice, EBP) en évaluant un livret d'accompagnement à destination des parents d'enfant porteur de trisomie 21. Après avoir mis en évidence que l'importance d'une intervention orthophonique précoce est parfois méconnue par les parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21, Guiral (2023), a élaboré dans le cadre de son mémoire d'orthophonie un livret pour sensibiliser les parents. Elle l'a créé sur la base de réponses de parents à un questionnaire pour être au plus proche de leurs besoins. De notre côté, nous l'avons évalué en récoltant, à l'aide de deux questionnaires, les avis de deux populations : les parents de jeunes enfants porteurs de trisomie 21, et les orthophonistes prenant en soin des jeunes enfants porteurs de trisomie 21.

Les résultats recueillis relèvent un pourcentage d'accord suffisamment important pour affirmer que le livret est compréhensible, que sa forme est adaptée, qu'il est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes et qu'il peut favoriser une prise en soin précoce en orthophonie des enfants porteurs de trisomie 21. Toutefois, il nous a semblé intéressant de prendre en compte quelques suggestions d'ajouts et de modifications revenues fréquemment afin de rendre le support plus fonctionnel et adéquat pour informer les parents sur la prise en soin précoce de l'enfant porteur de trisomie 21 en orthophonie.

Nous avons ainsi révisé le livret dans le but d'affiner et de préciser les informations qu'il contient selon les vécus des parents et l'expertise clinique et scientifique des orthophonistes, avec l'espérance qu'il soutienne, accompagne, et renseigne de manière encore plus adéquate les parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21.

Mots-clés : Orthophonie, handicap, trisomie 21, prise en soin précoce, accompagnement parental, sensibilisation, évaluation d'outil, questionnaires

## Abstract

This study focuses on the early speech therapy intervention of children with Down's syndrome. It responds to the current incentive to base practice on evidence (Evidence Based Practice, EBP) by evaluating a support booklet for parents of children with Down's syndrome. After highlighting the fact that the importance of early speech therapy intervention is sometimes overlooked by parents welcoming a child with Down's syndrome, Guiral (2023), as part of her master's thesis, developed a booklet to raise parents' awareness. She created it on the basis of parents' responses to a survey, in order to be as close as possible to their needs. For our part, we evaluated it by collecting the opinions of two populations using two surveys: parents of young children with Down's syndrome, and speech-language pathologists caring for young children with Down's syndrome.

The results show a sufficiently high percentage of agreement that the booklet is understandable, its form is appropriate, it is in line with current practice among speech therapists and that it can promote early speech therapy intervention for children with Down's syndrome. However, we felt that it would be useful to take into account a number of suggestions for additions and modifications that have been made frequently in order to make the material more functional and appropriate for informing parents about the early intervention of children with Down's syndrome in speech therapy.

In conclusion, we have revised the booklet with the aim of refining and clarifying the information it contains according to the parents' experiences and the clinical and scientific expertise of speech-language pathologists, with the hope that it will support, accompany and provide even better information to parents who welcome a child with Down's syndrome.

Key words: Speech therapy, disability, Down's syndrome, early intervention, parental support, awareness-raising, tool evaluation, surveys

## Remerciements

A Géraldine Tuffery et Damien Sanlaville. Un grand merci de m'avoir accompagné et encadré sur ce chemin de mémoire. Merci pour vos regards avisés, pour vos conseils riches, pour vos encouragements.

A tous les participants de mon étude, parents et orthophonistes. Merci d'avoir pris le temps de répondre à mes questionnaires et de m'avoir transmis vos précieux avis. Merci également, Marine Guiral, d'avoir accepté que j'évalue ton livret, véritable « mine d'or » comme l'a exprimé un participant. Et merci à toi, Myriam Caparros, pour ta relecture et tes retours pertinents.

A toutes mes maîtres de stage. Merci à chacune de m'avoir fait de la place dans vos pratiques, avec confiance et encouragements, et d'avoir participé à la construction de l'orthophoniste que je deviens. Un merci tout particulier à Laurie Nadalin et Raphaëla Pina-Sanchez qui, en plus d'avoir été mes maîtres de stage, ont fait un bout de chemin avec moi en m'accompagnant pour mon travail pré-mémoire.

A mes amis de promotion. Merci pour votre présence qui a rendu ces cinq années bien plus drôles et agréables. Merci pour ces belles relations créées, qui dépassent l'orthophonie.

A ma famille. Un immense merci pour votre aide (particulièrement papa pour tes multiples relectures, bien au-delà du mémoire, et Emeline pour la traduction du résumé), pour votre soutien sans failles, votre présence fidèle, votre amour.

A Opaline. Merci pour tes encouragements et conseils, ta patience, ton écoute sur ce petit chemin. Je suis reconnaissant du cadeau de t'avoir à mes côtés sur le plus grand chemin de la vie. Merci de m'aimer.

Au plus grand Soignant, toi qui sais vraiment guérir les cœurs, merci.

## Sommaire

I Partie théorique .....	1
1 Introduction .....	1
2 Trisomie 21 : Diagnostic et développement précoce .....	2
2.1 Qu'est-ce que la trisomie 21 ? .....	2
2.2 Diagnostic précoce : impact et enjeux .....	2
2.2.1 Parcours diagnostique. ....	2
2.2.2 Retentissement du diagnostic de trisomie 21 .....	3
2.3 Développement de l'enfant porteur de trisomie 21 .....	3
2.3.1 Développement de la sphère orale.....	3
2.3.2 Développement de la communication. ....	4
2.3.3 Autres particularités développementales de l'enfant porteur de trisomie 21. ....	5
2.4 Contexte de la prise en soin précoce de l'enfant atteint de trisomie 21 .....	5
3 Accompagnement parental précoce orthophonique .....	5
3.1 Qu'est-ce que l'accompagnement parental ?.....	5
3.1.1 Les différents types d'accompagnement parental et les outils utilisés. ....	5
3.1.2 Recommandations en orthophonie.....	6
3.2 Accompagnement parental précoce dans le cadre de la trisomie 21 .....	6
3.2.1 Un exercice pluridisciplinaire.....	6
3.2.2 Un exercice orthophonique. ....	7
3.2.2.1 Soutien au développement communicationnel.....	7
3.2.2.2 Soutien au développement de la sphère orale.....	8
3.3 Limites de l'accompagnement parental en orthophonie .....	8
3.3.1 Difficultés liées à la temporalité de l'accompagnement parental.....	8
3.3.2 Difficultés liées aux acteurs du soin. ....	9
3.3.3 Réalité du terrain : une pratique rare dans la trisomie 21. ....	9
4 Une réponse à ces difficultés : un livret d'accompagnement précoce à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 .....	9
4.1 Description de l'outil .....	9
4.2 Importance de l'évaluation des outils .....	10

4.3 Notions de consensus pour soutenir l'évaluation .....	10
5 Problématique et hypothèses.....	11
II Méthode .....	12
1 Présentation.....	12
2 Population.....	12
2.1 Population d'étude.....	12
2.2 Critères d'inclusion et d'exclusion.....	12
3 Matériel.....	12
3.1 Le choix de la méthode de recueil de données.....	13
3.2 La construction des questionnaires .....	13
3.2.1 L'échelle de Likert, un outil intéressant pour l'évaluation.....	14
3.2.2 La composition des questionnaires .....	14
3.2.3 Difficulté dans la construction des questionnaires : le choix entre la durée de réponse et la recherche du maximum d'informations qualitatives .....	15
4 Procédure .....	15
4.1 Modes de diffusion des questionnaires.....	15
4.2 Démarches administratives et éthiques : le respect de l'anonymat et de la confidentialité .....	16
III Résultats .....	16
1 Retour des questionnaires .....	16
2 Présentation des résultats.....	17
2.1 Description des échantillons .....	17
2.2 Comparaison des réponses des orthophonistes et des parents.....	18
2.3 Hypothèse 1 : Le livret est fonctionnel .....	18
2.4 Hypothèse 2 : Le livret est compréhensible .....	23
2.5 Hypothèse 3 : La forme du livret est adaptée.....	23
2.6 Hypothèse 4 : Le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes....	23
2.7 Hypothèse 5 : Le livret peut favoriser une prise en soin précoce .....	23
IV Discussion .....	24
1 Question du consensus dans notre étude .....	24

2 Discussion des hypothèses à la lumière des résultats obtenus .....	25
2.1 Hypothèse 1 : Le livret est fonctionnel .....	25
2.2 Hypothèse 2 : Le livret est compréhensible .....	26
2.3 Hypothèse 3 : La forme du livret est adaptée.....	26
2.4 Hypothèse 4 : Le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes....	26
2.5 Hypothèse 5 : Le livret peut favoriser une prise en soin précoce .....	27
2.6 Hypothèse générale : Le livret est un outil adéquat pour informer les parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 sur la prise en soin précoce orthophonique .....	27
3 Diffusion du livret avant son évaluation : que faire de la démarche EBP ? .....	28
4 Limites de la recherche .....	29
5 Perspectives de l'étude .....	31
6 Impact pour le métier d'orthophoniste .....	31
V Conclusion .....	32
Références.....	33
Annexes .....	

## I Partie théorique

### 1 Introduction

La prévention et l'action précoce font aujourd'hui partie des priorités du plan national de santé publique en France (Ministère de la Santé et de la Prévention, 2018) : informer et agir le plus tôt possible pour éviter d'éventuelles complications. Toutefois, il est des cas où éviter les conséquences est utopique, on ne peut parfois que les limiter. Dans ces contextes, l'intervention précoce demeure essentielle. En effet, intervenir avant même les premiers signes des troubles peut aider à limiter les conséquences futures (Cuilleret, 2017).

Cette situation concerne notamment la trisomie 21 (T21). Ce syndrome génétique fréquent touche 1 naissance sur 2000 en France, et est la première cause de déficience intellectuelle dans le monde (HAS, 2020). De ce fait, de nombreux soignants gravitent précocement autour des enfants porteurs de T21 : parmi eux, médecins, kinésithérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens, et psychologues. L'orthophoniste est un des piliers du projet d'accompagnement du patient porteur de T21 (HAS, 2020). Ce suivi peut commencer dès sa naissance, et subsister tout au long de sa vie. Il vise à soutenir les développements du langage et de la sphère orale, qui peuvent générer très tôt de grandes inquiétudes chez les parents et s'avérer complexes. L'accompagnement parental précoce en orthophonie, qui est donc essentiel dans le contexte de T21, a pour but d'informer et d'outiller les parents afin qu'ils deviennent co-acteurs du soin. Son efficacité repose sur une alliance thérapeutique solide avec les aidants les plus proches de l'enfant : ses parents (De Place, 2018).

Par conséquent, Marine Guiral (2023) a créé, dans le cadre de son mémoire d'orthophonie, un livret d'accompagnement destiné aux parents d'enfants porteurs de T21. Cet outil, peut également faciliter la transmission, par les orthophonistes, des informations essentielles aux parents. Aussi, considérant la recommandation de la Fédération Nationale des Orthophonistes (FNO) et de l'Union Nationale pour le Développement de la Recherche et de l'Evaluation en Orthophonie (UNADREO) d'évaluer les outils (Basaglia-Pappas, 2023; Hilaire-Debove, 2017), il semble indispensable de recueillir les avis d'orthophonistes et de parents sur le livret avant de prévoir une diffusion plus importante.

C'est pourquoi, il nous a paru légitime de nous demander si le livret est, selon les orthophonistes et les parents, un outil adapté pour informer les parents qui accueillent un enfant porteur de T21 sur la prise en soin orthophonique précoce. Est-il fonctionnel, compréhensible, conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes ? Pour essayer de répondre à ces interrogations, nous décrivons, en nous appuyant sur la littérature, le développement de l'enfant porteur de T21, après avoir évoqué l'enjeu du diagnostic. Ensuite, nous évoquerons la prise en soin précoce en orthophonie, la nécessité de l'accompagnement parental et ses limites. Enfin, nous présenterons le livret créé par Marine Guiral (2023) comme un outil de réponse aux besoins des parents qui accueillent un enfant porteur de T21.

## **2 Trisomie 21 : Diagnostic et développement précoce**

### **2.1 Qu'est-ce que la trisomie 21 ?**

Plus fréquemment appelée Syndrome de Down dans les pays anglophones (Rondal, 2019), cette anomalie chromosomique a été nommée trisomie 21 (T21) suite à l'identification par Lejeune, Gautier et Turpin de la présence de 3 chromosomes 21 plutôt que 2 chez ses patients (Lejeune et al., 1959; Suaudeau, 2014). Le génome d'un embryon porteur de T21 n'est pas composé de 46 chromosomes, mais de 47. Le chromosome 21 surnuméraire va avoir des conséquences sur le développement du fœtus, du bébé, du jeune enfant et de l'adulte. Cette anomalie génétique peut résulter de trois erreurs différentes qui donnent naissance à trois types de T21 dont la symptomatologie est sensiblement semblable, sauf en cas de mosaïque où moins de 50% des cellules disposent de 3 chromosomes 21 : celle par non-disjonction méiotique, celle par translocation, celle en mosaïque, qui représentent respectivement 95%, 3% et 2% des cas (Cuilleret, 2003; New York State Department of Health, 2006; Rondal, 2019). Parmi les signes cliniques sont constamment décrites une déficience intellectuelle de degré variable, bien qu'habituellement modérée, une hypotonie musculaire et une hyperlaxité articulaire (HAS, 2020; Orphanet, 2019). De nombreuses comorbidités sont fréquemment associées (Bigot de Comite, 1999) telles que l'apnée obstructive du sommeil, les maladies thyroïdiennes, et gastro-intestinales, l'épilepsie, des difficultés d'audition, de vision, d'attention, de mémoire. Les personnes atteintes de T21 présentent aussi, dans environ 50% des cas, des malformations cardiaques (Bouchardy et al., 2006). Elles sont également davantage sensibles aux complications ORL. Il est important de surveiller régulièrement les manifestations de ces troubles par des suivis consciencieux (Antonarakis et al., 2020). Enfin, un retard global, langagier, psychomoteur est fréquemment observé.

### **2.2 Diagnostic précoce : impact et enjeux**

#### **2.2.1 Parcours diagnostique.**

En France, entre 400 et 450 enfants naissent par an avec une T21, dont la majorité n'a pas été dépistée en période prénatale. Ce nombre est stable notamment depuis la mise en place d'une politique de dépistage précoce anténatal illustré dans l'Annexe A (Buntinx et al., 2019; HAS, 2018, 2020; Institut Lejeune, 2022). Il est en effet proposé aux femmes enceintes de faire le dépistage combiné de la T21 basé sur 3 paramètres : l'âge maternel, la clarté nucale, le dosage de la fraction bêta libre de l'HCG et de la PAPP-A. L'âge maternel est toutefois le seul facteur de risque de T21 bien identifié. Suite à la combinaison de ces trois facteurs, le résultat est rendu sous forme de probabilité que l'enfant soit porteur de T21. A l'issue de cette étape, si le risque est inférieur à 1/1000, la grossesse continue avec un suivi normal ; s'il est compris entre 1/1000 et 1/51, un test complémentaire est proposé : l'analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel du chromosome 21 (ADN LC T21). Si le résultat est positif, la

probabilité de T21 est supérieure à 1/50. Ainsi, un test diagnostique est proposé pour réaliser un caryotype fœtal : prélèvement d'un échantillon de placenta par choriocentèse, ou de liquide amniotique par amniocentèse. Dans ce cas, deux propositions sont émises aux parents : ils peuvent poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant en mettant en place les soins et suivis adaptés ; ou ils peuvent demander une interruption pour motif médical de la grossesse (IMG), pouvant être réalisée jusqu'au terme de la grossesse en France lorsque l'enfant qui va naître est affecté d'une maladie incurable d'une particulière gravité. (Magnier & Wendland, 2021). Une information précoce apparaît donc essentielle pour accompagner au mieux les parents dans leur prise de décision, afin qu'elle demeure consciente et éclairée.

Par ailleurs, alors que la majorité des diagnostics de T21 est réalisée avant la venue au monde, d'autres le sont en période post-natale : un caryotype constitutionnel est effectué à la suite d'une suspicion de T21 à la naissance. Il est recommandé, dans ce cas, d'évoquer le diagnostic de manière adaptée, avec délicatesse et vérité aux parents (HAS, 2020). Cette question de la qualité de l'annonce diagnostique apparaît donc essentielle.

### *2.2.2 Retentissement du diagnostic de trisomie 21*

L'annonce du diagnostic de T21 entraîne un véritable bouleversement. Elle est d'autant plus traumatisante qu'elle est immédiate : les parents passent de la joie de la naissance au deuil d'un enfant parfait imaginé (Nader-Grosbois, 2020) ; définitive : le diagnostic est irréversible ; et immuable : les parents culpabilisent et s'inquiètent quant à leur capacité à transmettre un patrimoine génétique « normal » (Cuilleret, 2017). La qualité de l'annonce diagnostique et des conditions dans lesquelles elle est réalisée est donc cruciale (Buntinx et al., 2019). Cuilleret (2017) propose un protocole d'annonce en six points pour modérer son retentissement : préparer l'environnement et favoriser l'intimité en évitant la salle d'accouchement et en veillant à la présence des deux parents ; demander aux parents ce qu'ils ont compris et s'ils ont des questions ; reformuler et utiliser un langage adapté ; faire preuve d'empathie ; conclure en une phrase de synthèse incluant le suivi, sans réduire l'enfant à sa pathologie ; et durant ce processus, être à l'écoute et répondre aux questions des parents. Malgré l'inexistence d'une annonce parfaite, il est essentiel que les soignants qui la portent prennent conscience que ce temps est primordial pour préparer l'accompagnement parental futur (Vincienne & Deput-Rampon, 2018) et orienter la famille vers les soignants qui les soutiendront sur leur chemin.

### **2.3 Développement de l'enfant porteur de trisomie 21**

Il est très important de préciser, pour commencer, qu'il existe une très grande variabilité interpersonnelles dans les cas de T21 (HAS, 2020).

#### *2.3.1 Développement de la sphère orale.*

Le syndrome oro-facial de l'enfant atteint de T21 est caractérisé par une hypotonie musculaire, dès la naissance. La sphère orale n'échappe pas à cette hypotonie. De ce fait, elle entraîne

une hypersialorrhée causée par la difficulté de fermeture buccale ; une langue protruse, projetée en avant, engendrant une respiration buccale, et des difficultés de mastication. Tout cela peut causer des difficultés de succion nutritive dès la naissance (Anil et al., 2019). Par ailleurs, la diversification alimentaire est souvent une étape difficile chez les enfants porteurs de T21, notamment à l'introduction des morceaux. La sphère orale atteinte entraîne également des difficultés dans le développement de la parole (Ternisien, 2014).

### *2.3.2 Développement de la communication.*

Le développement du langage nécessite la bonne disposition de précurseurs à la communication (Therond, 2010). Tout d'abord, le contact visuel instaure la relation entre le parent et l'enfant. Il constitue le premier moyen de communication du bébé qui peut, par son regard, initier, interrompre, maintenir un échange. Il permet aussi l'attention conjointe : la triangulation entre le parent, l'enfant, et un objet qu'ils regardent ensemble (Veneziano, 2000). Or, chez le bébé porteur de T21, l'hypotonie musculaire des yeux et la maturation tardive de la macula engendrent des troubles visuels et oculomoteurs (Vinter, 2008). Par ailleurs, l'attention conjointe soutient le développement du pointage et des premiers mots. En effet, le bébé regarde son parent et en pointant ce qu'il désire (Brin et al., 2004) et diversifie notamment ainsi son stock lexical (Kern, 2019). Or, le regard de l'enfant porteur de T21 ne se dirige pas vers le parent, qui ne reconnaît pas la demande de son enfant, et qui ne peut pas valoriser sa tentative de communication (Ternisien, 2014). Les vocalisations et le babillage sont retardés (Rondal, 2009), puis, le développement du langage et la mise en place de l'articulation sont plus lents et laborieux, notamment en raison de l'hypotonie des muscles oro-faciaux et d'une sensibilité aux infections telles que les otites. La perception phonétique et les constructions phonologiques et morphosyntaxiques sont maladroites (Vinter, 2008). La genèse des interactions communicationnelles du bébé repose également sur sa capacité à imiter les mouvements de son parent, et spécifiquement ceux de la bouche (Meltzoff & Moore, 2005). Cette capacité s'appuie grandement sur l'observation du bébé (Kern, 2019), ainsi que sur l'imitation faite par les parents. Chez l'enfant tout venant, à la différence de l'enfant porteur de T21, l'imitation se développe dès la naissance et est acquise autour de 18 mois (Brin et al., 2004). Il peut également avoir recours aux gestes pour communiquer. Une étude a cependant démontré que les mères d'enfants porteurs de T21 utilisent, comparativement aux mères d'enfants neurotypiques, moins de gestes verbaux, et que ceux-ci sont moins riches (Zampini & D'Odorico, 2011). Enfin, le tour de rôle a une grande importance dans le développement de la communication, et spécifiquement du dialogue, de l'enfant, qui l'acquiert spontanément (Kern, 2019). Les enfants porteurs de T21 ont, avant de répondre à une sollicitation, un temps de latence qui peut compliquer l'installation du tour de parole, car l'interlocuteur n'attend pas toujours sa réponse (Ternisien, 2014).

### *2.3.3 Autres particularités développementales de l'enfant porteur de trisomie 21.*

Le développement moteur et psychomoteur est retardé chez les enfants porteurs de T21, du fait de l'hypotonie musculaire globale (HAS, 2020). Le contrôle postural est également déficitaire (Vaessen et al., 2012), entraînant des manquements dans le développement des praxies. D'autre part, les interactions avec son environnement sont altérées par les déficits sensoriels (Cuilleret, 2017; Vinter, 2008). Enfin, le développement cognitif, altéré, engendre notamment un mode de raisonnement différent, par analogie ou évocation (Fallet, 2009).

### **2.4 Contexte de la prise en soin précoce de l'enfant atteint de trisomie 21**

Les difficultés présentées précédemment nécessitent un suivi pluridisciplinaire. Le premier contact avec le corps médical est réalisé par le pédiatre ou le généticien. Concernant le suivi précoce paramédical, il est essentiel que des interventions orthophonique, psychomotrice, et kinésithérapique soient mises en place. Selon le besoin, un suivi ergothérapique peut être installé. Un accompagnement psychologique peut également être important pour les parents (De Freminville et al., 2007). Le suivi orthophonique précoce peut être réalisé en cabinet libéral, ou dans le cadre de structures pour synchroniser les soins : dès la naissance en Centre d'Action Médico-Social Précoce (CAMSP), ou dès la première année en Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) (Bernard & Bole du Chomont, 2008; HAS, 2020).

## **3 Accompagnement parental précoce orthophonique**

### **3.1 Qu'est-ce que l'accompagnement parental ?**

Selon l'article 4 du décret 2002-721 du 2 mai 2002 (BO n°2002-721, 2002), « la rééducation orthophonique est accompagnée, en tant que besoin, de conseils appropriés à l'entourage proche du patient » (Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation, 2013) et donc d'un accompagnement familial. Il s'avère indispensable dans les suivis précoces et particulièrement dans le cadre du handicap (Antheunis et al., 2007). Mais selon les auteurs, les terminologies diffèrent : certains parlent d'accompagnement, d'autres de guidance, ou de partenariat (Monfort, 2010). La guidance parentale induit une relation plutôt verticale car elle forme les parents à des techniques de communication. L'accompagnement s'inscrit davantage dans la relation triangulaire parent-enfant-orthophoniste en montrant simplement le chemin aux parents qui deviennent co-acteurs du soin (Crunelle, 2010; Regaert & Thomas, 2008).

#### *3.1.1 Les différents types d'accompagnement parental et les outils utilisés.*

Bo (2010, citée par Auzias et Le Menn, (2011)) distingue trois types d'accompagnements familiaux. Celui de type 1 est plutôt unilatéral : l'orthophoniste décide car il est désigné expert par les parents. L'accompagnement de type 2 transmet aux parents davantage de conseils à reproduire à la maison. La relation est toujours asymétrique, mais l'alliance thérapeutique est

plus solide. Enfin, celui de type 3 rend les parents acteurs du soin et les considère comme meilleurs connaisseurs de leur enfant. Ils déterminent les objectifs ensemble.

De nombreux outils existent pour mettre en place un accompagnement parental en orthophonie et nous n'en évoquerons que quelques-uns. Tout d'abord, les outils primordiaux de l'orthophoniste sont ses qualités relationnelles et son observation (Antheunis et al., 2007) : il adopte une posture d'écoute et d'empathie, et examine les compétences de l'enfant et celles des parents, souvent en s'appuyant sur des vidéos pour faciliter l'analyse (Nader-Grosbois, 2020; Ternisien, 2014; Van der Straten & Watterman, 2020). Aussi, il utilise le « counseling », qui consiste à transmettre des conseils, et « l'empowerment » qui cherche à faire prendre conscience au parent qu'il est compétent et équipé pour aider son enfant (De Place, 2018; Gibson, 1991). Pour finir, des programmes d'intervention visent à informer les parents sur les grands principes favorisant la communication et le développement langagier de l'enfant. Bo (2000) décrit le centre Hanen qui développe des programmes employés par des orthophonistes, visant à inclure les parents dans le développement langagier de leurs enfants. Aujourd'hui, le centre Hanen propose cinq programmes différents à destination des parents : deux à propos des retards d'acquisition et de développement du langage, deux concernant le trouble du spectre de l'autisme (TSA), un sur la littératie (The Hanen Centre, 2016).

### *3.1.2 Recommandations en orthophonie.*

En orthophonie, la possibilité de prendre en soin des nourrissons ou des bébés induit un accompagnement parental (Thibault & Pitrou, 2018). Néanmoins, la littérature reste peu répandue à ce sujet en France (De Place, 2018). L'accompagnement parental a une visée rééducative, mais également éducative pour les parents qui deviennent co-acteurs du soin (Bauby & Garnier, 2017; Coquet, 2017; Van der Straten Waillet et al., 2022). De plus, leur présence permet un travail plus écologique et fréquent que les seules séances d'orthophonie hebdomadaires insuffisantes (De Place, 2018), et une action précoce afin d'éviter que des lacunes trop importantes s'installent. Dans un sens, cet accompagnement peut faire office de prévention en informant les parents du développement de l'enfant (Antheunis et al., 2007).

## **3.2 Accompagnement parental précoce dans le cadre de la trisomie 21**

### *3.2.1 Un exercice pluridisciplinaire.*

Chez l'enfant porteur de T21, la mise en place des suivis en kinésithérapie et en psychomotricité est très précoce (De Freminville et al., 2007) : elle est conseillée dès 3 à 6 mois (HAS, 2020) afin de créer un contexte favorable à son développement moteur.

D'autre part, la prise en soin psychologique peut aussi commencer dès l'annonce diagnostique. Elle aide les parents sur le chemin douloureux du deuil d'un enfant imaginé (Cuilleret, 2017). Hormis l'accompagnement psychologique par un professionnel, les CAMSP, les SESSAD et les associations proposent des groupes de parole adressés aux parents qui

favorisent les rencontres, le partage et l'identification (Crunelle, 2010; Mairesse et al., 2014). De même, il existe des groupes de parole consacrés aux fratries. En Auvergne-Rhône-Alpes, l'association M21 (M21, 2021) et l'association Trisomie 21 Rhône développent des cellules pour accompagner les parents qui souhaitent être aidés.

### *3.2.2 Un exercice orthophonique.*

Bien qu'il n'y ait pas de véritable consensus, certains auteurs conseillent de débiter le suivi orthophonique de l'enfant porteur de T21 avant ses 6 mois en accompagnant ses parents, avant l'apparition de difficultés (Cuilleret, 2003, 2017; New York State Department of Health, 2006). En effet, une stimulation cognitive et sensori-motrice précoce de la sphère orale et de la communication nécessite de sensibiliser les parents aux besoins et aux particularités de leur enfant (FNO, 2011; Richard, 2018; Thibault & Pitrou, 2018).

#### *3.2.2.1 Soutien au développement communicationnel.*

L'impact du diagnostic de T21 peut influencer péjorativement les premières relations mère-enfant qui peuvent réduire ses expériences communicationnelles (Cuilleret, 2017; De Freminville et al., 2007). Aussi, les précurseurs à la communication, altérés chez l'enfant porteur de T21, sont essentiels et il faut soutenir leur installation. Bigot de Comite (1999) insistait déjà sur la nécessité d'une guidance parentale précoce pour aider les parents à offrir à leur enfant un cadre adapté et à stimuler ses perceptions sensorielles (visuelles, auditives, tactiles, etc.) afin de multiplier ses expériences communicationnelles (Fève-Chobaut, 2002). D'autre part, il peut être intéressant d'utiliser des moyens de communication alternative et augmentée précocement, en s'appuyant sur la multimodalité de la communication (Trisomie 21 France, 2022) et sur des aides techniques impliquant du matériel ou pas (Cataix-Negre, 2017). La HAS (2020) parle de méthodes gestuelles accompagnées de langage oral du type Français signé dès 12 mois, mais il est intéressant de relever que selon Kern (2001), l'enfant utilise des gestes déictiques, à visée communicative, dès 7 mois. Il est également possible d'instaurer des signes et pictogrammes du programme Makaton (Montoya & Bodart, 2009). Dans l'utilisation des pictogrammes, il existe les systèmes « low-tech », c'est-à-dire « basse-technologie » tels que le PECS (Picture Exchange Communication System), qui propose d'émettre des demandes en échangeant des images (Trisomie 21 France, 2022) ; ou le PODD (Pragmatic Organization Dynamic Display) qui est un classeur de communication regroupant des pictogrammes rangés (Burkhart & Porter, 2006). Il existe également des outils « high-tech », c'est-à-dire « haute-technologie » nécessitant une tablette et des applications telles que Proloquo2Go ou TD Snap (Trisomie 21 France, 2022). Par ailleurs, la méthode sensori-motrice PROMPT (Restructuring Oral Muscular Phonetic Targets) peut être utilisée dans le cadre des troubles moteurs de la parole (Dale & Hayden, 2013; Renard, 2022). Enfin, la Dynamique Naturelle de la Parole (DNP) est une approche multisensorielle soutenant le

développement des composantes langagières : phonétique, phonologique, lexicale, morphosyntaxique et pragmatique (Ferté, 2007; Prado, 1999). Les méthodes mises en place sont choisies conjointement par l'orthophoniste et les parents.

### *3.2.2.2 Soutien au développement de la sphère orale.*

Le syndrome oro-facial est parfois associé à une hypo- ou une hyper-sensibilité. Pour stimuler la sphère orale, l'orthophoniste peut apprendre des comptines accompagnées de massages afin de s'approcher de la bouche du bébé, du distal au proximal, sans le surprendre (Barbier, 2004; Bullinger, 2004). Dans un but de stimulation sensorielle, l'orthophoniste peut utiliser des outils de la marque TalkTools (2023) et guider le parent vers les plus appropriés (Kumin, 2015). D'autre part, la langue protruse du bébé porteur de T21 maintient la respiration buccale. Pour développer la respiration nasale, l'orthophoniste propose des exercices de fermeture buccale que les parents pourront reprendre à la maison pour les ancrer dans le quotidien de l'enfant. Le travail de la fermeture buccale peut également limiter l'hypersialorrhée et préparer la future articulation ainsi que les mouvements linguaux (Bernard-Jaumot, 2021). Pour cela, l'orthophoniste tonifie les lèvres et la sphère oro-faciale du bébé, à l'aide de jeux de souffle ; les pailles peuvent être utilisées dès 2 ans (Thibault, 2007). Ainsi, la complexité des difficultés d'alimentation rencontrées nécessite autant que possible une équipe pluridisciplinaire (Lewis & Kritzinger, 2004). Le corps médical a parfois recours à une alimentation par sonde nasogastrique pour nourrir le bébé porteur de T21 en période néonatale. Particulièrement dans ce cas, mais aussi dès qu'il présente des difficultés d'enserrement de la tétine ou une succion trop peu efficace, l'intervention orthophonique est nécessaire : la succion et la déglutition du bébé sont stimulées, et la coordination main-bouche est développée (De Freminville et al., 2007). L'acte orthophonique peut également être recommandé quand le bébé présente des fausses routes à répétition lors des repas, pour aider les parents à trouver l'installation la plus confortable, et à mettre en place une posture de flexion antérieure de la tête qui prévient les fausses routes (Centre Rey-Leroux, 2015). Plus tard, l'enfant porteur de T21 peut avoir des difficultés au moment du passage à la cuillère, ou aux morceaux du fait de l'hypotonie oro-faciale qui peut engendrer des difficultés de mastication de morceaux (Ternisien, 2014).

## **3.3 Limites de l'accompagnement parental en orthophonie**

### *3.3.1 Difficultés liées à la temporalité de l'accompagnement parental.*

Premièrement, la précocité de l'intervention peut engendrer des difficultés. Parfois, les parents ne peuvent pas s'investir dans le soin de leur enfant au début tant le diagnostic de T21 à la naissance est bouleversant. Il faut leur laisser le temps pour accueillir l'annonce, avant de les impliquer dans le soin (Cuilleret, 2017). D'autre part, en début de vie, certains enfants porteurs de T21 sont hospitalisés, notamment pour des cardiopathies, (Cuilleret, 2017; HAS, 2020) et il est possible que l'urgence médico-chirurgicale empêche la mise en place d'autres suivis.

### *3.3.2 Difficultés liées aux acteurs du soin.*

L'orthophoniste peut avoir plus de facilités à s'adapter à certaines familles car leurs attentes et leurs profils diffèrent : certaines sont frileuses face aux changements alors que d'autres attendent de nouvelles méthodes ; certaines font plus aisément confiance aux soignants que d'autres. De même, les soignants peuvent avoir des fonctionnements différents, s'appuyant davantage sur leur instinct ou sur la théorie par exemple. Cela peut complexifier la création de l'alliance thérapeutique (De Place, 2018; Leclerc & Vézina, 2005; Robin-Quach, 2009).

Selon Van der Straten & Watterman (2020), la différence culturelle et linguistique peut entraver l'accompagnement parental. En effet, parler des langues différentes peut être une barrière à la création commune du projet de soin de l'enfant. D'autre part, selon leur culture, la vision du soin peut différer : l'orthophoniste doit s'adapter. Antheunis (2010) présente que l'autonomie d'un enfant, souvent reliée à l'émergence ou non du langage, peut diverger selon la culture.

L'orthophoniste peut, par ailleurs, se sentir incompetent ou illégitime d'accompagner des parents sur un chemin qu'il ne vit pas. De plus, il n'a pas toujours la possibilité de recevoir des groupes de parents, pourtant souvent très bénéfiques dans la pratique (De Place, 2018). En outre, l'implication variable des parents peut également représenter une difficulté : certains ne s'impliquent pas assez, croyant que le travail en séance suffit, alors que d'autres se saisissent excessivement de ce qui leur est proposé. L'orthophoniste doit les impliquer, sans pour autant les transformer en thérapeutes (Crunelle, 2010).

### *3.3.3 Réalité du terrain : une pratique rare dans la trisomie 21.*

Qu'ils concernent l'orthophonie ou d'autres soins, les programmes de soutien à la parentalité sont peu développés en France (Delawarde et al., 2014). Un mémoire a révélé que malgré leur unanimité sur l'importance d'une intervention indirecte précoce dans le cadre de la T21, de nombreux orthophonistes ne l'intègrent pas à leur soin (Lagorio & Le Badezet, 2014). Parmi eux, un grand nombre déclare manquer de connaissances, de savoir-faire ou d'outils pour la pratiquer, mais aussi de place, les empêchant d'accueillir de nouveaux patients. D'autre part, les structures spécialisées, telles que les CAMSP, sont surchargées, et les avis y divergent concernant l'âge de début de suivi orthophonique (Peyron, 2010). Ainsi, dans le cadre de la T21, l'accompagnement parental précoce est crucial, mais il reste peu connu des parents ou pratiqué par des orthophonistes (Fève-Chobaut, 2002; Hines & Bennett, 1996).

## **4 Une réponse à ces difficultés : un livret d'accompagnement précoce à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21**

### ***4.1 Description de l'outil***

Ainsi, pour espérer voir la prise en charge précoce et donc l'accompagnement parental en orthophonie se répandre dans le cadre de la T21, il serait intéressant d'outiller les orthophonistes et de sensibiliser les parents au sujet du développement de leur enfant.

Dans cette optique, Marine Guiral (2023) a créé, dans le cadre de son mémoire d'orthophonie, un livret d'accompagnement à destination des parents d'enfant porteur de T21 de 0 à 3 ans, disponible à l'Annexe B. Il est composé du témoignage d'un parent d'un enfant porteur de T21, et de présentations de la T21, de la prise en soin orthophonique précoce, des différents suivis médicaux, paramédicaux et sociaux, et de ressources. Pour le créer, Marine Guiral s'est basée sur des réponses de parents à un questionnaire en 7 parties : l'identification, l'annonce, les informations transmises, la prise en soin précoce, la prise en soin orthophonique, la recherche d'informations, le livret. Une revue systématique (Romero-Ayuso et al., 2021) a démontré que la validité écologique d'un outil repose sur sa correspondance aux aspects pertinents du sujet, sa représentativité des personnes concernées, la réalité des situations évoquées, et son efficacité. Nous pouvons imaginer que le support de Guiral (2023) répond à ces critères, car il intègre la réalité de parents qui accueillent un enfant porteur de T21, et leurs besoins révélés dans des réponses à un questionnaire. Dans ce contexte, il demeure pertinent de l'évaluer.

#### ***4.2 Importance de l'évaluation des outils***

Depuis plusieurs années, la pratique basée sur les preuves (EBP, Evidence Based Practice), très actuelle et grandement encouragée dans la recherche, s'est étendue du domaine médical vers l'orthophonie (Kent, 2006). Ainsi, les orthophonistes sont incités à évaluer leur exercice en se basant sur des preuves scientifiques et cliniques. Par conséquent, l'évaluation des outils orthophoniques, qu'ils servent au bilan, à la rééducation, ou à la sensibilisation, apparaît importante, et est encouragée par l'UNADREO et la FNO (Hilaire-Debove, 2017; Maillart & Durieux, 2014; Willems et al., 2020).

#### ***4.3 Notions de consensus pour soutenir l'évaluation***

La notion de consensus apparaît essentielle pour évaluer et éventuellement modifier un outil. La littérature distingue le consensus informel, qui n'est pas structuré, du consensus formel, plus structuré. Il existe quatre méthodes de consensus formel : la méthode Delphi (Dalkey, 1969), la méthode de groupe nominal (Delbecq & Ven, 1971), la conférence de consensus (Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé, 1999; Institute of Medicine, 1990), et enfin la méthode RAND/UCLA Appropriateness (Fitch et al., 2001). Ces méthodes aident les membres d'un groupe à prendre une décision commune, sans l'obtention de l'unanimité, mais d'un degré d'accord satisfaisant (Lobè et al., 2017). Les études démontrent que la proportion minimale de consensus varie entre 51% et 80%, et se situe souvent aux alentours de 70% (Letrilliart & Vanmeerbeek, 2011). L'étude Catalise recherchant un consensus terminologique a obtenu un pourcentage d'accord minimal de 78% (Bishop et al., 2017). Elle s'est basée sur la méthode Delphi permettant d'inclure un grand nombre de participants sans qu'ils se rencontrent physiquement, et en gardant leur expression libre grâce à l'anonymat : ils se prononcent à trois reprises sur les recommandations proposées et modifiées selon les

premiers retours. Si le niveau de consensus atteint est satisfaisant, les recommandations sont élaborées (Lobè et al., 2017; Lyonnais, 2021). La HAS, quant à elle, évalue la version finale des Recommandations de Bonne Pratique (RBP) en recherchant un consensus formalisé auprès de groupes lecteurs, après que des experts ont coté et commenté une revue systématique rédigée à partir d'une synthèse de la littérature. Ainsi, les recommandations sont classées selon différents niveaux de preuve : le plus haut niveau de preuve correspond aux méta-analyses, aux essais comparatifs randomisés, aux études de cohorte ; le plus faible correspond par exemple aux études cas-témoin, aux études rétrospectives, aux études comparatives avec des biais importants. Les recommandations de fort niveau de preuve d'une part, et celles de faible niveau de preuve retenant un consensus supérieur à 90% d'autre part, sont conservées. Celles voyant le groupe de lecteurs plus indécis sont débattues et peuvent être modifiées ou rejetées. Ainsi, pour conserver automatiquement une recommandation de faible niveau de preuve, la HAS prévoit un consensus minimal de 90% (HAS, 2015). Il apparaît alors important de déterminer le niveau de consensus des études à la lumière de différents éléments pertinents, avec lucidité et nuance et d'user de ces méthodes avec précaution.

## **5 Problématique et hypothèses**

Le livret d'accompagnement à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de T21 créé récemment par Marine Guiral (2023) répond à un besoin crucial d'information précoce. Par conséquent, il est légitime de se demander s'il est, selon les orthophonistes et les parents, un outil adapté pour informer les parents. Afin d'encadrer notre étude et l'évaluation, nous avons formulé l'hypothèse générale que le livret d'accompagnement parental créé par Marine Guiral en 2023 est un outil adéquat pour informer les parents qui accueillent un enfant porteur de T21 au sujet de la prise en soin précoce orthophonique de leur enfant. De ce postulat découlent cinq hypothèses opérationnelles sous-jacentes :

H1 : Le livret d'accompagnement parental est, selon les parents et les orthophonistes, fonctionnel, dans le sens où il « s'adapte exactement à une fonction déterminée, qu'il est bien adapté à son but » (Robert et al., 2023) : il transmet aux parents les informations les plus pertinentes concernant la T21 et le suivi orthophonique dans le cadre de la T21.

H2 : Le contenu du livret est compréhensible dans le sens de clair, intelligible, « qui peut être compris » (Robert et al., 2023).

H3 : La forme du livret est adaptée et encourage les parents à le lire.

H4 : Le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes qui prennent en soin précocement des enfants porteurs de T21.

H5 : Selon les parents et les orthophonistes, le livret peut favoriser une prise en soin précoce en orthophonie pour un enfant porteur de T21

## II Méthode

### 1 Présentation

Cette étude a pour objectif d'évaluer le livret d'accompagnement destiné aux parents qui accueillent un enfant porteur de T21, créé par Marine Guiral en 2023, dans le cadre de son mémoire de fin d'études au centre de formation universitaire en orthophonie à Montpellier.

Pour la conception du livret, elle s'est appuyée sur 94 réponses à un questionnaire adressé à des parents d'enfant porteur de T21 âgé de moins de 6 ans. Ainsi, dans le souci d'entretenir l'unité et la continuité avec son travail de mémoire, nous avons choisi de nous adresser, entre autres, à un public identique.

### 2 Population

#### 2.1 Population d'étude

Pour évaluer le livret, nous avons recensé les avis de parents d'enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans et d'orthophonistes prenant ou ayant pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans. L'étude s'intéresse donc à deux populations différentes, et chacune a répondu à un questionnaire spécifique qui lui a été adressé.

Afin de recevoir le maximum de réponses, notre étude a porté sur l'ensemble du territoire français. En effet, l'objectif était que les avis recueillis sur le livret soient au plus près de la réalité de tous les parents qui accueillent un enfant porteur de T21, et des pratiques des orthophonistes prenant en soin ou ayant pris en soin les enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans.

#### 2.2 Critères d'inclusion et d'exclusion

Pour être inclus dans l'étude, il convenait soit d'être orthophoniste et de prendre en soin ou d'avoir pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans, soit d'être parent d'un enfant porteur de T21 de moins de 6 ans.

Les parents d'enfants porteurs de T21 de plus de 6 ans et les parents ayant reçu un diagnostic de T21 dont l'enfant n'est pas encore né ainsi que les orthophonistes n'ayant jamais pris en soin un enfant porteur de T21 de moins de 6 ans ont été exclus.

De ce fait, la première question demandait aux orthophonistes s'ils avaient déjà pris en soin un enfant porteur de T21 de moins de 6 ans, et aux parents s'ils avaient un enfant porteur de T21 de moins de 6 ans. Dans le cas d'une réponse négative, ils étaient renvoyés directement à la fin du questionnaire.

### 3 Matériel

Le livret a été créé dans le but de "soutenir les parents dans le développement de la communication et du langage de leur enfant et les sensibiliser sur l'intérêt de la prise en soin précoce en orthophonie" (Marine Guiral, 2023).

L'objectif de l'évaluation de ce livret est de vérifier qu'il correspond bien aux pratiques des orthophonistes qui prennent en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans, et qu'il répond aux besoins des parents qui accueillent un enfant porteur de T21. L'appréciation du livret permet également de répondre à l'incitation de la FNO et de l'UNADREO : baser la pratique sur les preuves (EBP) et évaluer les outils avant de les utiliser (Basaglia-Pappas, 2023; Hilaire-Debove, 2017). Pour ce faire, nous avons créé deux questionnaires différents. Le premier est destiné aux parents d'enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans. Le second, aux orthophonistes prenant ou ayant pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans.

### **3.1 Le choix de la méthode de recueil de données**

Les questionnaires aux orthophonistes et aux parents sont consultables aux Annexes C et D. Du fait de la nécessité d'une récolte de données qualitatives, mais en quantité relativement importante, deux possibilités s'offraient à nous pour le recueil des avis des orthophonistes et des parents sur le livret : les entretiens et les questionnaires. Il nous a semblé plus adapté de choisir les questionnaires en ligne. En effet, ce mode de recueil de données nous permet d'associer plus aisément l'analyse qualitative des données recueillies par des réponses à des questions ouvertes avec l'analyse quantitative, en recevant un maximum de réponses, et donc des réponses au plus près de la réalité.

D'autre part, le recueil de données par l'intermédiaire de questionnaires en ligne offre aux participants la liberté dans les réponses, du fait de l'anonymat complet et de l'absence de regard direct de l'évaluateur sur les réponses.

### **3.2 La construction des questionnaires**

Pour créer et diffuser les questionnaires au maximum de personnes, le format informatique était le plus adapté, c'est pourquoi nous avons utilisé Google Form pour les élaborer.

Les questionnaires ont été principalement construits en nous appuyant sur les hypothèses formulées précédemment. En effet, comme l'exprime Nicole Berthier (2023), l'élaboration des hypothèses est une étape primordiale dans la construction d'un objet d'étude. Ainsi, après avoir formulé nos hypothèses, nous avons construit puis précisé progressivement les questionnaires, de sorte que nous soyons en capacité de répondre à chaque hypothèse opérationnelle grâce aux réponses aux questionnaires.

Lors de l'ouverture des questionnaires, les répondants découvrent une page de présentation de l'étude, du cadre éthique respecté. Ils ont accès à un lien Drive leur permettant de découvrir et télécharger le livret, et de lire la notice d'information qui présente précisément le cadre de l'étude. Les deux notices d'information sont disponibles en annexes E et F.

De prime abord, les questions utilisées sont majoritairement des questions fermées, qui facilitent la réponse des participants, mais également l'analyse des résultats. Cela permet

également d'avoir une analyse quantitative des avis sur les différentes parties du livret. Cependant, puisque notre objectif était d'évaluer le livret et d'avoir des informations pour le modifier si nécessaire, des questions ouvertes apparaissaient indispensables. De ce fait, nous avons créé un renvoi vers une question ouverte lorsque le participant répond "plutôt pas d'accord" ou "pas du tout d'accord". Les réponses à ces questions ouvertes ont donné lieu à une analyse qualitative et pouvaient potentiellement mener, selon le nombre de réponses similaires et leur pertinence, à une modification de certaines parties du livret.

### *3.2.1 L'échelle de Likert, un outil intéressant pour l'évaluation*

L'échelle de Likert semble être l'outil le plus fréquemment utilisé, notamment dans les études en sociologie, pour mesurer un degré d'accord ou des traits psychologiques (Rousseau, 2006). Elle devient alors l'instrument privilégié dans notre étude car nous mesurons des degrés d'accord des parents et des orthophonistes sur la pertinence, la réalité, ou l'exhaustivité des informations de chaque partie du livret.

Par conséquent, pour répondre à la majorité des items du questionnaire, nous avons proposé une échelle de Likert en 4 points (1 = pas du tout d'accord ; 2 = 2 plutôt pas d'accord ; 3 = plutôt d'accord ; 4 = tout à fait d'accord). L'échelle de Likert a été développée par Rensis Likert dans le cadre de sa thèse (Likert, 1932 ; Edmondson, 2005). Elle offre une alternative à l'échelle dichotomique ("oui"/"non"), et permet d'obtenir des réponses nuancées, et d'être plus précis pour évaluer un outil comme ce livret. Nous avons choisi une échelle de Likert en 4 points plutôt que 5 : l'absence de position médiane neutre, décrite comme « le refuge des indécis » oblige les répondants à choisir une réponse parmi les extrémités et à se positionner (Berthier, 2023).

### *3.2.2 La composition des questionnaires*

Les questionnaires sont tous les deux organisés en 3 parties : l'identification, l'appréciation générale du livret et l'évaluation plus précise du livret.

Le questionnaire adressé aux parents est composé de 20 questions, tandis que celui adressé aux orthophonistes en contient 18. Ils évaluent tous les deux le livret partie par partie. La différence entre les deux questionnaires se situe principalement sur les premières questions d'identification et d'appréciation générale du livret qui demandent par exemple aux orthophonistes si le livret correspond à leur pratique et aux parents s'ils auraient souhaité recevoir un tel livret à la naissance de leur enfant.

Les deux questionnaires ont été créés de telle façon que de nombreuses questions demandent des explications et des propositions de modification si une partie du livret ne convient pas. En effet, un renvoi vers une question ouverte est souvent programmé si le participant répond "pas du tout d'accord" ou "plutôt pas d'accord" à une question d'évaluation du livret.

### *3.2.3 Difficulté dans la construction des questionnaires : le choix entre la durée de réponse et la recherche du maximum d'informations qualitatives*

Selon Berthier (2023), une difficulté dans l'élaboration des questionnaires est que les participants ne sont pas à l'origine ni demandeurs de l'étude. Ainsi, il est important de prendre le temps d'analyser toutes les questions pour ne garder que celles qui sont essentielles. En effet, un questionnaire trop long risque de lasser les répondants qui n'iraient pas au terme de celui-ci.

Dans notre situation, il était important de prendre en compte que les répondants doivent découvrir le livret, et répondre au questionnaire qui porte sur celui-ci. Cette étape ajoute du temps de réponse au questionnaire. De plus, dans l'élaboration des questionnaires, nous avons éprouvé des difficultés et des interrogations dans le choix des questions. D'une part, pour recevoir des réponses précises et le maximum d'informations, des questionnaires complets et longs avec des justifications par des réponses à des questions ouvertes sont l'idéal. D'autre part, des questionnaires de courte durée sont la meilleure option pour obtenir le plus de réponses possible. Ainsi, nous avons recherché l'équilibre entre ces deux possibilités, pour obtenir le maximum de réponses, mais également d'informations qualitatives pour évaluer le livret et le modifier, si nécessaire.

Afin d'atteindre ce point d'équilibre, nous avons décidé de créer un questionnaire qui demande au maximum 20 minutes de réponse, incluant la découverte du livret, et de ne pas négliger la nécessité des questions ouvertes et d'une évaluation de chaque partie du livret. C'est pourquoi nous avons choisi des questions précises pour chaque partie du livret, après avoir demandé au répondant de l'évaluer de manière générale. Par ailleurs, nous avons élaboré le questionnaire de manière à obtenir, dans la majorité des cas, la justification des répondants qui exprimeraient n'être "plutôt pas d'accord" ou "pas du tout d'accord" avec un point du livret.

## **4 Procédure**

### ***4.1 Modes de diffusion des questionnaires***

Les questionnaires ont été diffusés entre le 21 janvier 2024 et le 10 mars 2024, soit pendant 7 semaines complètes. A l'origine, nous prévoyions de les diffuser durant 6 semaines, jusqu'au 3 mars 2024 mais nous avons conservé deux semaines supplémentaires pour prolonger la diffusion si le nombre de réponses obtenues le 3 mars 2024 n'était pas satisfaisant. Ainsi, voyant la possibilité de recevoir davantage de retours, nous avons prolongé la diffusion d'une semaine, jusqu'au 10 mars. Initialement, nous visions, au minimum entre 15 et 20 réponses à chaque questionnaire.

Pour diffuser les questionnaires, nous avons d'abord créé des affiches de présentation de l'étude disponibles en Annexes G et H. Pour la propager, nous avons plusieurs stratégies dépendantes des cibles. Premièrement, pour atteindre les parents d'enfants porteurs de T21

de moins de 6 ans, nous nous sommes appuyés grandement sur les associations telles que M21 ou T21 France et ses branches territoriales, les réseaux sociaux (groupes de parent sur Facebook notamment), les orthophonistes qui travaillent en CAMSP ou en libéral qui pourraient les transmettre aux parents de leurs patients. Nous pouvons donc supposer que les avis recueillis sont à la fois ceux de « parents experts » impliqués dans des associations et de « parents non experts ». Ensuite, pour atteindre les orthophonistes prenant ou ayant pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans, nous avons utilisé les réseaux sociaux (groupes d'orthophonistes liant la T21 et l'orthophonie), et les CAMSP de la région Auvergne-Rhône-Alpes ou de la région parisienne élargie, que nous avons contactés directement par mail.

#### ***4.2 Démarches administratives et éthiques : le respect de l'anonymat et de la confidentialité***

En parallèle de l'élaboration des questionnaires, nous avons créé les notices d'information. L'intérêt de ce travail était d'exprimer avec le plus de clarté et de transparence possibles l'objet et le déroulement de notre étude, ainsi que le respect de l'anonymat des participants. C'est pourquoi, pour rester attentif à la dimension éthique de l'étude et respecter la confidentialité des répondants, nous avons décidé de ne pas récolter leurs adresses électroniques. Cependant, nous souhaitons tout de même leur offrir la possibilité de recevoir la version finale du livret, quand celui-ci aura été évalué. Pour répondre à ce besoin, nous avons créé, en parallèle des questionnaires d'évaluation du livret, un questionnaire de recueil des adresses électroniques avec Google Form. Celui-ci n'est pas directement lié au questionnaire et permet donc de conserver l'anonymat des répondants, tout en pouvant transmettre le livret évalué et finalisé à ceux qui le désirent. Les participants qui souhaitaient le recevoir ont seulement eu à cliquer sur le lien du Google Form à la fin du questionnaire, et à y renseigner leur adresse électronique. Ces adresses relevées nous permettront également de diffuser le livret évalué une fois l'étude finalisée, dans le but que des orthophonistes ou des parents puissent ensuite le posséder, l'utiliser et le transmettre.

### **III Résultats**

#### **1 Retour des questionnaires**

Nous avons obtenu 47 réponses au questionnaire adressé aux orthophonistes, dont 46 exploitables, et 26 réponses au questionnaire à destination des parents, dont 24 exploitables. Les réponses inexploitables concernent les personnes qui ont été renvoyées directement à la fin du questionnaire du fait de leur exclusion des critères déterminés : être orthophoniste et prendre ou avoir pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans ; être parent d'un enfant porteur de T21 de moins de 6 ans.

## 2 Présentation des résultats

Dans un souci de clarté et pour faciliter la lecture de cette partie qui vise à présenter les réponses obtenues, nous exposons les résultats selon leur correspondance aux hypothèses formulées précédemment. Ainsi, nous vérifierons premièrement si le livret est fonctionnel, puis s'il est compréhensible, et si sa forme est adaptée. Ensuite, nous observerons s'il est conforme à la pratique actuelle des orthophonistes. Enfin, nous constaterons si, selon les orthophonistes et les parents, le livret peut favoriser ou non une prise en soin précoce en orthophonie pour un enfant porteur de T21.

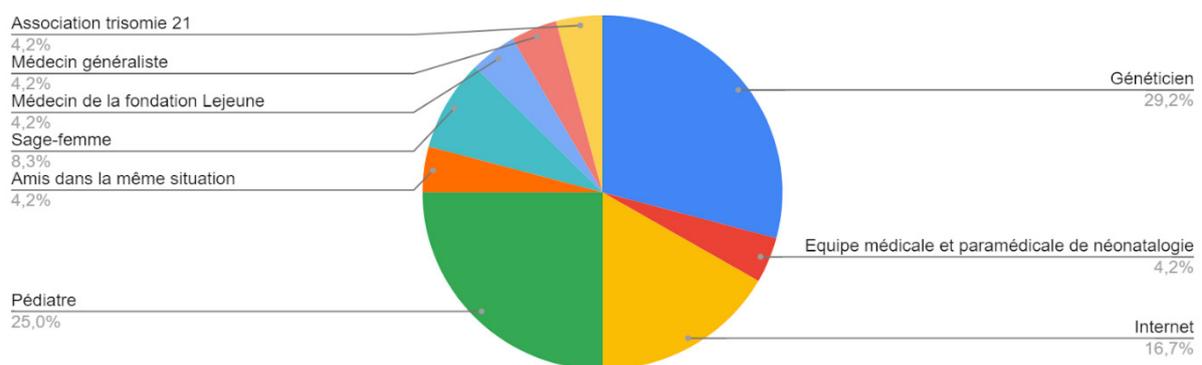
Par ailleurs, nous associerons, d'une part, les réponses « Tout à fait d'accord » et « Plutôt d'accord » en un même indice « D'accord », et d'autre part, « Plutôt pas d'accord » et « Pas du tout d'accord » en un autre indice « Pas d'accord ». Cela facilitera l'analyse et la lecture des résultats, ainsi que d'éventuelles modifications du livret postérieurement. Cette pratique est assez commune dans l'analyse de résultats dépendants d'une échelle (Berthier, 2023).

### 2.1 Description des échantillons

Nous nous basons, pour faire une analyse descriptive des participants, sur la partie « Identification » de nos questionnaires. La première question permettait d'assurer l'appartenance des répondants à nos critères d'inclusion. En outre, le questionnaire destiné aux parents les interrogeait rapidement sur leur rapport à l'orthophonie. Les réponses révèlent que la totalité des répondants (n=24 ; 100%) ont déjà été informés sur ce suivi dans le cadre de la T21. Aussi, les sources de cette information (Figure 1), quoiqu'elles soient majoritairement le généticien (n=7 ; 29,2%) et le pédiatre (n=6 ; 25%), sont multiples : internet (n=4 ; 16,7%), sage-femme (n=2 ; 8,3%), médecin généraliste (n=1 ; 4,2%), médecin de la fondation Lejeune (n=1 ; 4,2%), association T21 (n=1 ; 4,2%), équipe médicale et paramédicale du service néonatalogie (n=1 ; 4,2%), amis dans la même situation (n=1 ; 4,2%). Parmi les 24 répondants, la plupart (n=22 ; 91,7%) disent bénéficier d'un suivi orthophonique.

**Figure 1 :**

*Sources d'information des parents au sujet de la prise en soin orthophonique*

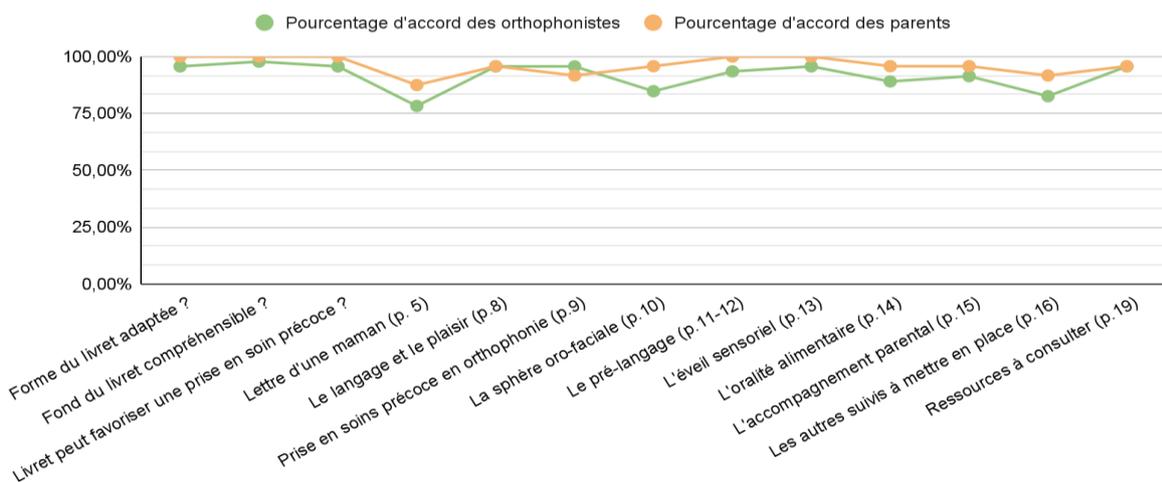


## 2.2 Comparaison des réponses des orthophonistes et des parents

Par ailleurs, il est intéressant de comparer les réponses des orthophonistes et des parents sur les questions identiques posées aux deux populations. Ainsi, nous avons relevé dans un tableau présenté dans l'Annexe I et comparé les pourcentages d'accord des deux populations sur les questions identiques posées aux deux groupes. Nous relevons une tendance des orthophonistes à être légèrement plus en désaccord que les parents, mais les résultats sont globalement assez proches : la différence la plus importante est de 11%, lorsque la l'information que le livret transmet sur la prise en soin de la sphère oro-faciale est questionnée. D'autre part, le pourcentage d'accord des parents est inférieur à celui des orthophonistes uniquement pour la question concernant le caractère informatif de la partie sur la prise en soin orthophonique précoce globale.

**Figure 2 :**

*Comparaison des pourcentages d'accord des orthophonistes et des parents sur les questions identiques posées aux deux populations*



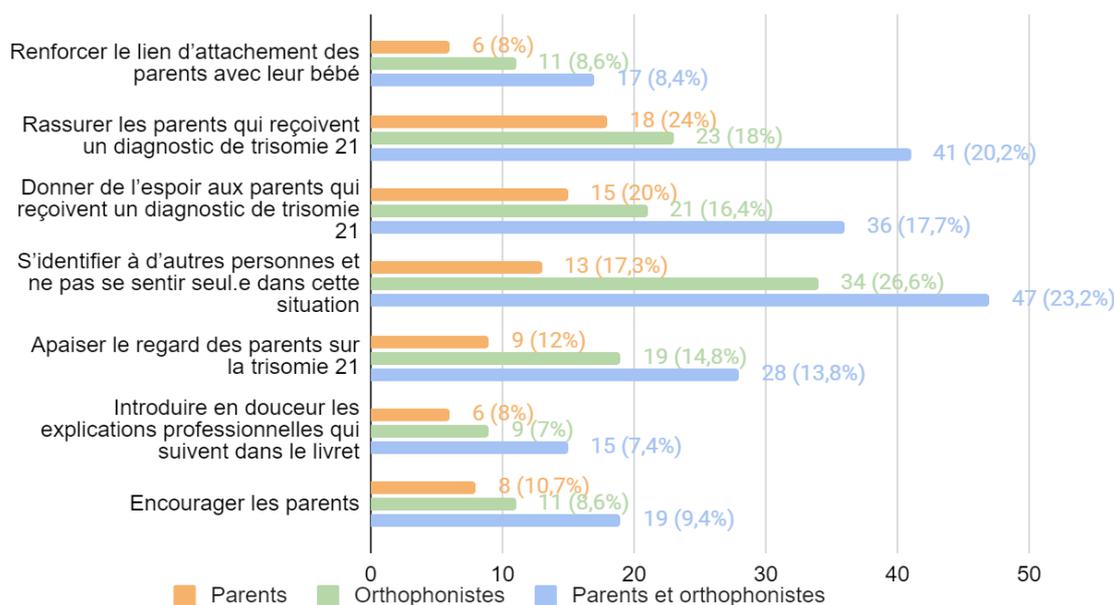
## 2.3 Hypothèse 1 : Le livret est fonctionnel

Dans cette hypothèse, nous vérifions si le livret transmet aux parents les informations les plus pertinentes concernant la T21 et le suivi orthophonique. Pour commencer, nous avons demandé aux parents si le livret correspond à l'information qu'ils auraient aimé recevoir lorsqu'ils ont reçu le diagnostic de T21. Sur les 24 réponses obtenues, la grande majorité (n=23 ; 95,8%) aurait aimé recevoir cet outil. Pour compléter cette réponse des parents et valider ou non cette hypothèse, il nous faut obtenir des retours d'orthophonistes et de parents sur les informations précises que le livret prodigue. Dans ce but, nous allons analyser de préférence les réponses aux questions précises sur le livret qui cherchent à l'évaluer chronologiquement, partie par partie.

Le livret s'ouvre premièrement sur une lettre d'une maman d'enfant porteur de T21, adressée à tout parent qui accueillerait un enfant porteur de T21 (page 5). Elle répond, selon Marine Guiral (2023), à un besoin de positivité et de bienveillance exprimé par les parents qui ont répondu à son questionnaire. Il nous semblait intéressant de questionner la pertinence de cette partie. Malgré la majorité de réponses confirmant sa pertinence (36 orthophonistes : 78,3% – 21 parents : 87,5%), 10 orthophonistes (21,7%) et 3 parents (12,5%) considèrent que la présence de cette partie est discutable. Pour leur permettre de justifier leur réponse, une question semi-fermée à choix multiples leur a été proposée. Premièrement, nous analysons les réponses des orthophonistes et des parents qui trouvent cette lettre pertinente. Dans le but d'en retirer le maximum d'informations, nous présentons les avis indépendamment, mais également ensemble, en additionnant les deux effectifs (Figure 3). Pour les répondants, cette lettre permet d'abord de s'identifier à d'autres parents et de ne pas se sentir seul (n=47 ; 23,2%). Elle peut également rassurer les parents (n=41 ; 20,2%), leur donner de l'espoir (n=36 ; 17,7%), et apaiser leur regard sur la T21 (n=28 ; 13,8%). De plus, elle est susceptible d'encourager les parents (n=19 ; 9,4%), de renforcer leur lien d'attachement avec leur bébé (n=17 ; 8,4%), et d'introduire en douceur les explications qui suivent dans le livret (n=15 ; 7,4%).

**Figure 3 :**

*Justifications de la pertinence de la lettre d'une maman dans le livret*

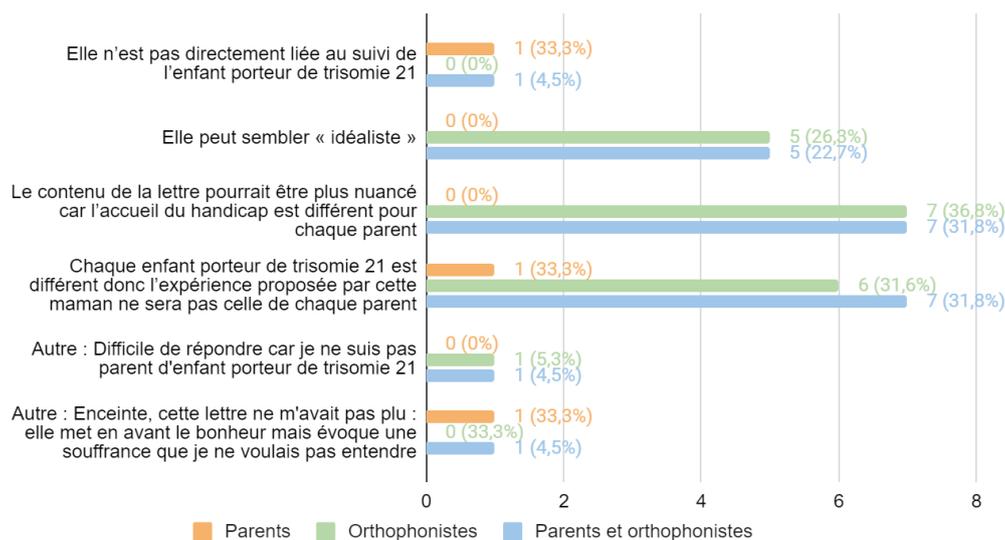


A contrario, parmi les 10 orthophonistes et les 3 parents qui trouvent cette partie contestable (Figure 4), la majorité met en avant que l'expérience proposée par la maman dans la lettre peut différer de celles d'autres parents car chaque enfant porteur de T21 est différent (n=7 ; 31,8%), et que le contenu de la lettre pourrait être plus nuancé car l'accueil du handicap diffère

selon les parents (n=7 ; 31,8%). D'autre part, des orthophonistes expliquent que la lettre peut sembler idéaliste (n=5 ; 22,7%). Enfin, un parent dit qu'elle n'est pas directement liée au suivi de l'enfant porteur de T21, alors que selon un autre parent, la lettre n'est pas adaptée dans le sens où elle lui avait évoqué une souffrance inaudible au moment de sa lecture. Un orthophoniste décide de ne pas se prononcer car il n'est pas parent d'enfant porteur de T21.

**Figure 4 :**

*Justifications de la non pertinence de la lettre d'une maman dans le livret*



Ensuite, nous avons cherché à évaluer la partie qui donne des conseils généraux sur le soutien du développement du langage de l'enfant porteur de T21 : « Le langage et le plaisir » (page 8). Presque tous les parents (n=23 ; 95,8%) et orthophonistes (n=44 ; 95,7%) la trouvent pertinente et exhaustive. Les 2 orthophonistes (4,3%) et le parent (4,2%) en désaccord proposent de justifier les conseils et d'utiliser des termes plus concrets et descriptifs pour mieux guider les parents. Un orthophoniste suggère d'ajouter une phrase pour les encourager à accompagner les manipulations et les jeux de langage de leur enfant.

Puis, nous avons poursuivi l'évaluation de la partie « La prise en soins précoce en orthophonie » (page 9). Selon la majorité des parents (n=22 ; 91,7%) et des orthophonistes (n=44 ; 95,7%), cette partie répond à son objectif d'informer globalement les parents sur la prise en soin orthophonique précoce d'un enfant porteur de T21. Toutefois, 2 orthophonistes (4,3%) et 2 parents (8,3%) proposent d'étoffer cette partie en présentant les différents axes de prise en soin précoce en orthophonie, afin d'introduire les parties suivantes.

Les parties suivantes correspondent aux différents axes de prise en soin précoce en orthophonie. La première partie concerne la sphère oro-faciale (page 10). Dans cette partie, 7 orthophonistes (15,2%) et 1 parent (4,2%) estiment qu'elle n'informe pas complètement les parents. En effet, parmi eux, presque tous (n=6 ; 75%) demandent des informations plus

pratiques et concrètes pour illustrer les exercices proposés aux parents, et notamment les massages. Cela permettrait aussi de répondre à la requête de clarification, de faciliter la compréhension des parents, et dans la même idée, un orthophoniste suggère de définir l'hypotonie musculaire. Un autre orthophoniste propose également d'expliquer que ces exercices peuvent favoriser la diminution du bavage, et le développement de l'articulation afin de rendre ces conseils plus parlants.

De plus, la question suivante évalue l'informativité de la partie « Le pré-langage » (pages 11-12). Alors que les parents sont unanimes (n=24 ; 100%) sur sa capacité à les éclairer sur le développement des précurseurs à la communication de leur enfant, 6,5% des orthophonistes (n=3) proposent d'ajouter des informations concernant l'importance des supports visuels (photos de l'entourage, petites images, pictogrammes...) pour soutenir la communication de l'enfant. Aussi, un orthophoniste exprime encore la nécessité de simplifier le vocabulaire : notamment « expliquez-lui » à la place de « verbalisez-lui » par exemple.

La partie sur l'éveil sensoriel (page 13) voit un accord complet des parents (n=24 ; 100%) sur sa pertinence et son aptitude à informer. Deux orthophonistes seulement (n=2 ; 4,3%) n'adhèrent pas complètement à cette partie : la remarque de simplifier le lexique utilisé pour faciliter la compréhension des parents revient notamment (« 'source sonore' = 'd'où vient le bruit' »).

Par ailleurs, les informations qui portent sur l'oralité alimentaire (page 14) convergent globalement vers un accord des orthophonistes et des parents qui considèrent que cette partie répond à son but d'informer les parents sur l'oralité alimentaire et les difficultés qui peuvent être rencontrées dans le cadre de la T21. Néanmoins, 5 orthophonistes (10,9%) et 1 parent (4,2%) n'y adhèrent pas autant. Parmi eux, 3 (50%) demandent d'expliquer comment prévenir les micro-fausses routes car cette information peut être source d'inquiétude ; et un orthophoniste propose de donner plus de détails sur l'allaitement et la sélectivité alimentaire. Selon la plupart des orthophonistes (n=42 ; 91,4%) et des parents (n=23 ; 95,8%), la partie sur l'accompagnement parental orthophonique (page 15) informe correctement les parents sur sa nécessité. Cependant, 4 orthophonistes (8,6%) et 1 parent (4,2%) suggèrent de légères modifications. La majorité considère que le livret transmet une vision de l'accompagnement parental trop dirigiste, qu'il faut nuancer car les décisions sont partagées. Le parent, quant à lui, préconise de déculpabiliser les parents : il est bon de ne pas assister systématiquement aux séances, permettant de souffler et de laisser leur enfant en autonomie.

D'autre part, la partie sur « Les autres suivis à mettre en place » (page 16) divise davantage. En effet, bien que 82,6% d'orthophonistes (n=38) et 91,7% des parents (n=22) trouvent cette partie exhaustive, 8 orthophonistes (17,4%) et 2 parents (8,3%) sont sceptiques. Selon ces 10 réponses négatives, il semble particulièrement nécessaire de nuancer les propos et favoriser « suivis intéressants à envisager » à la formulation injonctive « suivis à mettre en place ».

Aussi, il paraît intéressant de présenter les suivis sous forme de liste, plutôt qu'avec des chiffres qui peuvent faire penser à une prescription ordonnée. Des répondants proposent d'ajouter une phrase expliquant que le médecin (pédiatre ou généticien) peut aider à orienter les soins selon les besoins particuliers de l'enfant. Certains suggèrent également le suivi ergothérapeutique et l'accompagnement psychologique ; et il paraît important d'évoquer que le suivi précoce peut être coordonné non seulement en CAMSP, mais également en SESSAD. De plus, même si la quasi-totalité des parents (n=23 ; 95,8%) et des orthophonistes (n=44 ; 95,7%) considèrent que la partie « Ressources à consulter » (page 19) est utile pour des parents qui accueillent un enfant porteur de T21, 10 parents (41,7%) et 13 orthophonistes (28,3%) proposent d'ajouter ou d'enlever des ressources, que nous présentons dans l'ordre de fréquence d'apparition. Parmi eux, presque la moitié (n=11 ; 47%) insistent sur l'importance du soutien des associations dans leur cheminement. Plusieurs proposent d'insérer des liens vers des vidéos explicatives (massages, comptines signées, etc.), et l'application Elix pour apprendre les signes. D'autres suggèrent d'ajouter d'autres pages ou groupes sur les réseaux sociaux (Tombé du nid, Happy Zélie, Partages et échanges T21), alors que quelques-uns expriment une certaine vigilance envers les réseaux sociaux et certains comptes qui peuvent paraître idéalistes. Plusieurs répondants (n=4 ; 17,4%) expriment ne pas pouvoir répondre convenablement à cette question car ils ne connaissent pas toutes les ressources proposées. Enfin, seul 2 proposent d'ajouter des livres et films (« La vie réserve des surprises » et « L'effet Louise » de Caroline Boudet ; « Le 8ème jour »).

Pour finir, dans la partie d'ajout libre de commentaires à la fin du questionnaire, il nous semble important de noter quelques remarques reçues. Premièrement, plusieurs fautes d'orthographe sont relevées : « *éponges émotionnels* » (page 8), « *parents [...] apaisé* » (page 8), « *vigilents* » (page 14). Nous avons également reçu de nombreuses remarques de parents et d'orthophonistes sur la partie concernant le suivi médical qui peut, selon eux, être une grande source d'inquiétude, du fait du grand nombre d'exams présentés. Par conséquent, il serait intéressant de faire précéder le tableau d'une phrase rassurant les parents sur la singularité des enfants porteurs de T21 et l'importance d'être orienté par un médecin selon leurs besoins. Par ailleurs, la partie « Foire aux questions » n'a pas été comprise par plusieurs répondants qui pensaient y trouver des réponses à leurs questions. Ainsi, il paraît judicieux de modifier son nom en « Si vous avez d'autres questions... ». D'autre part, plusieurs commentaires démontrent l'importance des explications de professionnels transmises avec le livret, notamment pour des parents d'origine étrangère qui ne connaissent pas la langue. En effet, le livret ne remplace pas le contact avec les soignants qui peuvent répondre aux interrogations persistantes et réexpliquer les informations qu'il contient. En outre et pour finir, il nous semble important de relever tous les retours positifs sur ce livret : « Travail précieux », « Mine d'or », « Informatif et bienveillant », « J'aimerais l'utiliser dans ma

pratique », « J'aurais aimé le recevoir à la naissance de mon enfant », « Très pertinent de l'évaluer ».

#### **2.4 Hypothèse 2 : Le livret est compréhensible**

Cette hypothèse vise à évaluer si le contenu du livret est compréhensible, selon les orthophonistes et les parents. Sur les 46 orthophonistes ayant répondu au questionnaire, la quasi-totalité (n=45 ; 97,8%) considère que le livret est aisément compréhensible. L'unique personne ayant répondu « Plutôt pas d'accord » avoue rencontrer surtout des familles soit issues de milieux socio-culturels défavorisés, soit étrangères, pour qui le livret paraît trop complexe en termes de vocabulaire. D'autre part, la totalité des parents qui ont répondu au questionnaire (n=24 ; 100%), sont d'avis que le livret est aisément compréhensible.

#### **2.5 Hypothèse 3 : La forme du livret est adaptée**

Cette hypothèse tend à valider si, selon les orthophonistes et les parents, la forme du livret est adaptée à ses cibles. Le plus grand nombre des orthophonistes répondants (n=44 ; 95,7%) trouve que la forme du livret le rend accessible. Les 2 orthophonistes en désaccord avec cette idée proposent d'aérer la mise en page et de réduire le texte, ainsi que d'homogénéiser les polices de texte pour faciliter la compréhension et faire ressortir davantage les idées principales. Par ailleurs, l'intégralité des parents qui ont répondu (n=24 ; 100%) considèrent que la forme du livret le rend accessible et facile à lire.

#### **2.6 Hypothèse 4 : Le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes**

Avec cette hypothèse, nous examinons si le livret correspond à la pratique des orthophonistes auprès des jeunes enfants porteurs de T21. L'entière des orthophonistes ayant répondu au questionnaire (n=46 ; 100%) confirme que le livret est complètement conforme à leur pratique avec les jeunes enfants porteurs de T21. Selon eux, cet outil pourrait être une aide pour transmettre les informations nécessaires aux parents qui accueillent un enfant porteur de T21. Il contribuerait à prioriser les données importantes à communiquer aux parents. Néanmoins, nous observons que 2 orthophonistes (4,3%) expriment qu'ils pourraient rencontrer des difficultés à transmettre le livret, sans expliquer pourquoi : nous ne savons donc pas quelles peuvent être les causes de ces difficultés à transmettre le livret. En outre, selon la quasi-totalité des parents (n=22 ; 91,6%), les informations concernant le suivi orthophonique dans le livret correspondent à celles qu'ils ont reçues. Néanmoins, deux parents (n=2 ; 8,4%) expriment ne pas avoir reçu ces renseignements.

#### **2.7 Hypothèse 5 : Le livret peut favoriser une prise en soin précoce**

Cette hypothèse cherche à vérifier si le livret peut favoriser une prise en soin précoce en orthophonie pour un enfant porteur de T21. Nous constatons que la très grande majorité des orthophonistes (n=44 ; 95,7%) considère que la transmission précoce de ce livret aux parents

qui accueillent un enfant porteur de T21 pourrait favoriser la mise en place d'une prise en soin orthophonique précoce. Toutefois, deux orthophonistes (4,3%) sont en désaccord avec cette vision. De leur côté, les parents (n=24 ; 100%) sont unanimes : la transmission précoce de ce livret aux parents pourrait favoriser une prise en soin orthophonique précoce des enfants porteurs de T21, et serait donc très intéressante.

## **IV Discussion**

Cette étude vise à évaluer le livret d'accompagnement destiné aux parents qui accueillent un enfant porteur de T21 créé par Marine Guiral (2023), conformément aux encouragements à évaluer les outils orthophoniques avant de les utiliser (Hilaire-Debove, 2017; Maillart & Durieux, 2014; Willems et al., 2020). Dans ce but, nous avons récolté et présenté, les avis de parents et d'orthophonistes sur le livret selon différents axes que nous allons vérifier en avérant ou non nos hypothèses : le livret est fonctionnel (H1) ; le livret est compréhensible (H2) ; la forme du livret est adaptée (H3) ; le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes (H4) ; le livret peut favoriser une prise en soin précoce (H5).

### **1 Question du consensus dans notre étude**

Établir un consensus est toujours difficile (Bruchez et al., 2017) et comme nous l'avons exprimé précédemment, le pourcentage minimal pour parler de consensus varie dans la littérature. Il demeure toutefois souvent aux alentours de 70% (Letrilliart & Vanmeerbeek, 2011). Dans le cadre de notre étude qui vise à évaluer un outil, l'approche de recherche de consensus est également compliquée et demande d'être nuancé et précautionneux. En effet, à un même niveau de consensus, il est intéressant ou non de modifier le livret : par exemple, si un pourcentage de répondants minoritaire relève une erreur orthographique, comme dans notre cas avec les fautes d'orthographe pointées par certains participants, nous devons la modifier. Toutefois, si le même faible pourcentage de répondants demande de modifier une page entière, nous risquons de négliger l'avis majoritaire pour conserver celui d'une minorité. Aussi, il semble possible d'éclaircir une partie du livret à la demande de quelques répondants sans aller à l'encontre de l'avis des 90% autres. Ainsi, nous avons décidé de ne pas utiliser de méthode structurée pour aboutir à un consensus formel, et discutons particulièrement les modifications et les ajouts les plus proposés et n'allant pas à l'encontre de l'avis majoritaire de consensus obtenu.

Par ailleurs, des divergences entre les attentes et les besoins des parents, et l'expertise des orthophonistes peuvent être mises en lumière. Dans une telle situation, quel avis suivre prioritairement ? Il semble essentiel de se référer aux parents et aux orthophonistes, dont les avis peuvent être complémentaires : les parents, à qui le livret est adressé, évoquent leurs besoins et leur vécu, et les orthophonistes peuvent être davantage au fait de l'actualité

scientifique et clinique des informations. Nos résultats révèlent peu de différences entre les pourcentages d'accord des orthophonistes et des parents (voir Figure 2), et une tendance générale commune entre les deux populations : quand l'accord est moins important pour les orthophonistes, il en est de même pour les parents. Ainsi, nous ne relevons pas de biais de négativité des orthophonistes, car leurs réponses ne montrent pas une inclination plus importante que les parents vers la critique du livret.

## **2 Discussion des hypothèses à la lumière des résultats obtenus**

### ***2.1 Hypothèse 1 : Le livret est fonctionnel***

Suite aux résultats présentés précédemment, l'hypothèse 1 évaluant le caractère fonctionnel du livret est partiellement validée. En effet, nous constatons que le consensus minimal relevé (78,3% des orthophonistes expriment que la Lettre d'une maman est pertinente) parmi toutes les questions recherchant un degré d'accord sur les différentes parties du livret est supérieur à 75%. Ainsi, nous pouvons d'ores et déjà exprimer que l'évaluation du livret obtient un pourcentage minimal suffisant pour parler de consensus selon la littérature (Letrillart & Vanmeerbeek, 2011). Cependant, il semble important de répondre à des demandes de modifications ou d'ajouts formulées par les participants et que nous allons présenter ci-après, pour que le livret soit véritablement fonctionnel. Tout d'abord, la lettre d'une maman (page 5) semble rassurer les parents et leur éviter de se sentir seuls. Toutefois, bien qu'au vu des réponses de la majorité des parents et orthophonistes, cette partie semble pertinente, il apparaît nécessaire de préciser avant la lettre que ce témoignage dépeint l'expérience personnelle et unique d'une maman, et que le vécu peut changer du fait de l'inter-variabilité des enfants porteurs de T21 et des différences entre chaque parent. De plus, la partie sur la sphère oro-faciale (page 10) relève également quelques désaccords. Certains encouragent à faciliter la compréhension, et nous développerons cet aspect dans la validation de l'hypothèse 2. D'autres proposent d'expliquer l'importance de la prise en soin de cette sphère pour diminuer le bavage et préciser l'articulation (Bernard-Jaumot, 2021), et de décrire plus explicitement les massages à réaliser en chantant des comptines et en suivant le chemin pieds-jambes-mains-bras-épaules-joues pour arriver vers la bouche (Barbier, 2004; Ternisien, 2014). Ces ajouts, qui rejoignent les informations présentes dans la littérature, semblent réalisables sans pour autant modifier le fond pertinent de cette partie qui a obtenu un consensus. De même, des orthophonistes suggèrent d'ajouter, sans aller à l'encontre du consensus obtenu, des informations sur les supports visuels tels que les photos de l'entourage ou les pictogrammes dans la partie pré-langage (pages 11-12). Par ailleurs, selon les répondants, certaines informations présentes dans le livret peuvent s'avérer inquiétantes pour certains parents et cela peut nécessiter des modifications. Ainsi, il serait intéressant de donner des informations pour prévenir les fausses routes évoquées dans la partie sur l'oralité

alimentaire (page 14) : suggérer une posture de flexion de la tête vers l'assiette plutôt que d'extension ainsi qu'un environnement sans distracteur pendant le repas (Centre Rey-Leroux, 2015). De plus, nous pourrions transformer la formulation injonctive « Autres suivis à mettre en place » en « Autres suivis intéressants à envisager », et faire précéder le tableau sur le suivi médical par une phrase sur la singularité des enfants porteurs de T21 et l'importance que ce suivi soit dirigé et orienté par un pédiatre ou généticien selon les besoins. Enfin, il est pertinent de relever et d'ajouter à la partie des suivis à envisager les propositions répétées des prises en soin ergothérapeutique pour aider à développer l'autonomie et adapter l'environnement, et psychologique pour accompagner les familles sur leur chemin (HAS, 2020). Le soutien riche des associations (Mairesse et al., 2014) peut compléter les ressources à consulter : les répondants ont suggéré M21, Institut Lejeune, T21 France.

### **2.2 Hypothèse 2 : Le livret est compréhensible**

A partir des réponses recueillies qui se concluent en un consensus de 100% des parents et de 97,8% des orthophonistes, nous pouvons valider l'hypothèse 2 qui suggère que le contenu du livret est compréhensible. L'unique orthophoniste en désaccord propose de simplifier le livret qui n'est, selon lui, pas adapté aux parents de milieux défavorisés et d'origine étrangère qu'il rencontre. Cette remarque est revenue quelques fois au cours de l'évaluation du livret, demandant d'utiliser un vocabulaire plus accessible, de définir les termes techniques comme l'hypotonie musculaire. Certaines de ces modifications peuvent être appliquées sans aller à l'encontre du consensus. De ce fait, nous sommes d'avis d'ajouter des informations visuelles notamment.

De plus, il paraît essentiel de stipuler que le livret doit être accompagné, autant que possible, d'explications, de réponses aux interrogations et de clarifications, de la part des professionnels, qui doivent s'adapter aux parents, quels que soient leur langue et leur niveau socio-culturel, comme la littérature le présente (Van der Straten & Watterman, 2020).

### **2.3 Hypothèse 3 : La forme du livret est adaptée**

Nous validons l'hypothèse 3, qui exprime que la forme du livret est adaptée. En effet, les résultats recueillis (100% des parents et 95,7% des orthophonistes) convergent vers un consensus élevé. Le faible nombre d'orthophonistes en désaccord (n=2) ne nous paraît pas suffisamment important pour être pris en compte dans la modification de la forme du livret.

### **2.4 Hypothèse 4 : Le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes**

Malgré quelques désaccords, l'extrême majorité des répondants (91,6% des parents et 100% des orthophonistes) considère que le livret est conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes avec les jeunes enfants porteurs de T21. L'hypothèse 4 est donc validée. En effet, il est intéressant d'observer que les informations du livret concernant la prise en soin

orthophonique semblent rejoindre les pratiques cliniques orthophoniques (HAS, 2020; Ternisien, 2014). Toutefois, il est intéressant de noter que deux parents ont répondu que les informations concernant la prise en soin orthophonique présentes dans le livret ne correspondent pas à celles qu'ils ont reçues. Nous n'avons pas plus de renseignements, mais nous pouvons affirmer qu'ils ont déjà été informés sur le suivi orthophonique. En effet, la totalité des parents expriment, dans la première partie du questionnaire (Identification), avoir reçu des informations concernant la prise en soin orthophonique des enfants porteurs de T21. Il aurait alors été pertinent de leur demander en quoi les informations qu'ils ont reçues sont différentes de celles présentes dans le livret : concernent-elles précisément une partie du livret ? Sont-elles liées à l'information globale du livret ?

De même, nous n'avons pas d'informations justifiant les difficultés à transmettre le livret mises en avant par deux orthophonistes : est-ce en lien avec la remarque répétée d'un orthophoniste selon lequel le livret est adressé à des parents qui parlent français et d'un bon niveau socio-culturel ? Ou le livret dépeint-il parfois une réalité parfois trop idéaliste et insuffisamment nuancée, comme des orthophonistes et des parents le formulent dans l'évaluation de la lettre d'une maman par exemple ? Ainsi, nous ne pouvons pas tirer de conclusion de ces deux réponses d'orthophonistes, si ce n'est que le livret peut paraître, pour certains professionnels, difficile à transmettre.

### **2.5 Hypothèse 5 : Le livret peut favoriser une prise en soin précoce**

L'hypothèse 5, sur la susceptibilité du livret de favoriser une prise en soin orthophonique précoce dans le cadre de la T21, est validée. En effet, la quasi-totalité des répondants (100% des parents et 95,7% des orthophonistes) consent à cette proposition. Cependant, nous ne pouvons pas interpréter la position des deux orthophonistes en désaccord car ils ne se justifient pas. Bien que des études démontrent l'inverse (Guiral, 2023; Lagorio & Le Badezet, 2014), imaginent-ils que la prise en soin précoce en orthophonie des enfants porteurs de T21 est déjà suffisamment installée ? Ou pensent-ils qu'il ne serait pas favorable de transmettre très précocement ce livret aux parents, et alors quelles en seraient les raisons ? Peut-être serait-ce parce que la remise du livret interviendrait trop tôt après l'annonce de T21 selon eux et donc qu'une telle quantité d'informations seraient difficile à assimiler pour les parents déjà bouleversés par l'annonce diagnostique (Cuilleret, 2017) ?

### **2.6 Hypothèse générale : Le livret est un outil adéquat pour informer les parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 sur la prise en soin précoce orthophonique**

Tout d'abord, il semble important de préciser que nous avons fait face à diverses interrogations, suffisamment intéressantes pour être présentées et discutées, dans la formulation de l'hypothèse générale : nous avons, dans un premier temps, suggéré que le livret est un outil adéquat après des modifications nécessaires, mais nous avons finalement

supprimé cette nécessité de modification avant la validation définitive de l'outil. En effet, cette formulation suggère que nous pourrions dire que le livret est adéquat après quelques modifications. Or, même si des propositions de modifications évoquées précédemment ressortent de nos résultats, nous ne pouvons pas savoir si le livret, une fois les modifications réalisées, serait adéquat, car nous l'avons évalué avant ces modifications.

Ainsi, cette hypothèse générale, qui suggère que le livret est adéquat pour informer les parents qui accueillent un enfant porteur de T21 sur la prise en soin précoce orthophonique, ne peut être que partiellement validée. En effet, bien que la majorité des avis convergent pour dire qu'il est compréhensible, conforme aux pratiques actuelles des orthophonistes, qu'il peut favoriser une prise en soin précoce du jeune enfant porteur de T21, et que sa forme est adaptée, le livret semble nécessiter quelques modifications mineures présentées précédemment pour valider cette hypothèse. Ainsi, il est pertinent de réaliser quelques ajouts qui ne changent pas le fond du livret qui a obtenu un consensus global, mais qui le rendent plus fonctionnel et accessible à tous. Il serait aussi intéressant, dans le cadre d'une autre étude, d'évaluer le livret révisé après quelques années d'utilisation dans la réalité clinique, en retenant bien que le consensus de 100% sur la totalité du livret n'est pas à rechercher car utopique.

### **3 Diffusion du livret avant son évaluation : que faire de la démarche EBP ?**

Il nous semble pertinent de discuter de la démarche d'évaluation des outils du fait de son actualité et sa nécessité dans le monde de l'orthophonie (Hilaire-Debove, 2017; Maillart & Durieux, 2014), et son parcours particulier dans le cas de notre étude. En effet, au cours de notre étude, nous avons découvert que le livret créé par Marine Guiral (2023) a déjà été diffusé par la FNO aux orthophonistes adhérents, car il a été élu meilleur livret d'accompagnement parental, puis par l'association M21 qui l'a partagé sur ses réseaux sociaux. D'une part, cette consécration démontre la qualité de ce livret, confirmée par les résultats de notre étude. D'autre part, elle soulève une question intéressante, au vu des multiples encouragements à évaluer les outils avant leur utilisation : la diffusion de ce livret avant son évaluation est-elle appropriée et judicieuse ? En effet, bien que la création du livret s'appuie sur des réponses de parents à des questionnaires, l'avis de multiples orthophonistes prenant en soin des jeunes enfants porteurs de T21 n'a pas été recueilli. De plus, avant son évaluation, nous n'avons pas l'assurance qu'il corresponde exactement aux besoins des parents. Cette diffusion rapide du livret a permis son utilisation quasiment immédiate, mais elle semble négliger l'incitation à évaluer les pratiques et les outils.

Cela soulève d'autres interrogations : faut-il obligatoirement évaluer tous les outils créés ? Est-ce réalisable, et pas trop onéreux ni chronophage ? Comment choisir quels outils évaluer au détriment d'autres ? Un mémoire relève que la pratique de l'EBP par les orthophonistes doit toujours se faire dans une démarche d'appropriation et d'adaptation personnelle par chaque

professionnel (Fleury, 2022). Un élément de réponse serait donc que chaque professionnel est responsable d'évaluer ses outils à la lumière de sa pratique clinique et de preuves externes présentes dans la recherche. Ainsi, les orthophonistes qui ont reçu le livret de Marine Guiral (2023) auraient la responsabilité de se l'approprier avec un regard critique, en considérant leur expertise clinique et l'état de la recherche, avant de l'adresser aux parents. Toutefois, la pratique de l'EBP et l'évaluation des outils semble chronophage et exigeante (Durieux et al., 2013) : elle demande un véritable investissement et il paraît difficile d'évaluer convenablement tous les outils. Les orthophonistes n'ont pas forcément le temps ni l'habitude d'évaluer un outil avant de le transmettre. Il est donc probable que le livret soit parvenu à des parents sans l'évaluation préalable d'orthophonistes. Par ailleurs, la diffusion par l'association M21 est plus problématique, car les parents qui accueillent un enfant porteur de T21 ne sont pas nécessairement dotés du regard critique des orthophonistes. Aussi, il est important de noter que l'évaluation dans le cadre d'une étude comme celle-ci paraît plus significative que l'évaluation de chaque orthophoniste qui recevrait le livret, mais qu'elle n'empêche pas la pratique de l'EBP avant de transmettre.

Enfin, beaucoup d'orthophonistes et de parents, qui n'ont pas connaissance de l'évaluation du livret, ont déjà reçu la version initiale, qui risque donc de continuer de circuler. Ainsi, il pourrait être intéressant d'élargir la source de diffusion du livret aux maternités, aux associations, aux structures de soins telles que les CAMSP et les SESSAD, sans se limiter aux seuls orthophonistes afin de sensibiliser davantage de parents à la prise en soin orthophonique précoce dans le cadre de T21. Cependant, nous notons tout de même un inconvénient de cet élargissement de diffusion : les orthophonistes ne seront pas toujours présents pour expliquer le livret aux parents et répondre à leurs questions persistantes.

#### **4 Limites de la recherche**

Bien que l'évaluation du livret créé par Marine Guiral (2023) semble indispensable pour s'assurer que les parents reçoivent des informations validées et pertinentes selon les parents et les orthophonistes, il faut noter que notre étude présente plusieurs limites.

Tout d'abord, il nous paraît indispensable de noter que, du fait de notre travail d'élaboration personnelle des questionnaires, ces derniers demeurent subjectifs et non exhaustifs. Par ailleurs, dans le questionnaire aux parents, nous demandions si leur enfant porteur de T21 de moins de 6 ans est suivi par un orthophoniste. Dans l'éventualité où la proposition de participer à notre étude a été parfois transmise par un orthophoniste aux parents de ses patients, nous pouvons imaginer que la réponse à cette question est positive et soulève un biais. En effet, les résultats montrent que la majorité des enfants dont les parents ont répondu à ce questionnaire (91,7%) bénéficient d'un suivi orthophonique. L'avis des répondants n'est donc

pas très représentatif de l'ensemble des parents dont certains enfants n'ont pas de prise en soin orthophonique.

Par ailleurs, nous relevons un biais de tendance à l'acquiescement : de manière générale, les répondants préfèrent être en accord que de s'opposer (Berthier, 2023) qui peut être renforcé avec la longueur des questionnaires. En effet, les répondants pouvaient comprendre que nous attendions, dans la majorité des cas, des justifications uniquement quand ils étaient en désaccord avec une partie du livret. Ainsi, les parents et les orthophonistes qui avaient un temps limité pouvaient simplement se dire en accord avec la question pour terminer plus rapidement. De plus, il peut être difficile de répondre aux questions ouvertes, parfois trop vastes, et les retours peuvent s'avérer difficiles à analyser. Par exemple, parmi les répondants qui considèrent qu'il faudrait enlever ou ajouter des ressources à la fin du livret, 17,4% expriment qu'ils ne connaissent pas toutes les ressources proposées et qu'il est donc difficile de juger lesquelles enlever. Aussi, nous reconnaissons que la population dont nous avons obtenu des réponses demeure assez limitée et peu représentative de la réalité : 24 réponses de parents alors qu'environ 450 enfants porteurs de T21 naissent chaque année en France (Institut Lejeune, 2022).

En outre, deux autres limites liées à la temporalité limitée de notre recherche sont relevées, notamment dans l'élaboration de notre méthodologie. D'une part, afin d'être le plus exhaustif possible, nous aurions pu commencer par réaliser quelques entretiens préalables pour récolter des données qualitatives plus complètes et nous aider à identifier les questions à ne pas oublier pour créer nos questionnaires. D'autre part, au début de notre étude nous souhaitions diffuser nos questionnaires en deux temps, comme a pu le faire Sophie Chappé (2012) dans le cadre de son mémoire d'orthophonie qui visait aussi à améliorer un livret d'information. Dans ce but, elle avait d'abord envoyé le livret initial associé à un questionnaire adressé aux orthophonistes. Les données recueillies lui avaient permis de modifier le livret, qui avait ensuite été envoyé avec un questionnaire de satisfaction aux médecins généralistes, véritables destinataires du livret. Dans notre cas, les avantages de cette procédure auraient été de transmettre aux parents le livret modifié par les propositions d'orthophonistes, pour aplanir la charge de la modification du livret et faciliter la modification finale, en laissant aux parents, destinataires du livret, le dernier mot. Toutefois, ces deux méthodologies différentes auraient été trop chronophage, mettant en péril la finalisation de notre étude, et nous avons favorisé, après une discussion en équipe, une diffusion classique des deux questionnaires en même temps.

Pour finir, une dernière limite relevée concerne notre difficulté à évaluer la validité scientifique du livret. En effet, après avoir formulé une hypothèse opérationnelle cherchant à évaluer si le livret était scientifiquement correct selon l'état actuel de la recherche, nous nous sommes aperçus que les retours que nous allions recueillir suite à l'envoi de nos questionnaires ne

répondraient pas à cette hypothèse. Nous avons alors hésité à poser la question aux orthophonistes, mais nous ne pouvions pas être certains de la correspondance entre leurs réponses et des faits validés scientifiquement. C'est pourquoi nous l'avons supprimée avant la diffusion des questionnaires. Il demeure pourtant intéressant de discuter de cet aspect du livret que nous pouvons imaginer confirmé par la validation du mémoire de Marine Guiral (2023), puis par le partage de la FNO, mais nous ne pouvons pas l'affirmer.

## **5 Perspectives de l'étude**

A l'avenir, il serait tout d'abord intéressant de diffuser le livret à plus grande échelle. Puis, il serait également enrichissant d'évaluer précisément si le livret correspond à l'état actuel de la recherche sur la prise en soin précoce en orthophonie des enfants porteurs de T21. Pour cela, il serait notamment intéressant de se baser sur des études de fort niveau de preuves telles que les méta-analyses (HAS, 2013). En effet, comme nous l'avons formulé dans les limites, nous n'avons pas pu l'évaluer dans notre étude. Par ailleurs, il serait intéressant d'évaluer sur une plus longue durée, l'impact du livret sur le développement des enfants porteurs de T21 et sur les connaissances orthophoniques des parents, en comparant les retours de parents informés par le livret avec ceux de parents qui n'ont pas eu le livret.

Enfin, il pourrait être pertinent de créer le livret au format numérique, en PDF dynamique par exemple. En effet, le livret est pour l'instant formaté pour une impression en papier et une lecture électronique classique mais un véritable format numérique pourrait rendre la lecture plus agréable et faciliter sa diffusion et son utilisation plus large.

## **6 Impact pour le métier d'orthophoniste**

Pour finir, l'étude permet premièrement de répondre à l'injonction d'évaluer les outils. Ainsi, le livret (Guiral, 2023), modifié après l'évaluation, semble convenir plus précisément au besoin d'informations et de sensibilisation des parents qui accueillent un enfant porteur de T21. De plus, il peut aider l'orthophoniste à asseoir sa légitimité à accompagner des parents sur un chemin qu'il ne vit pas : le livret peut devenir un document de référence à transmettre aux parents et sur lequel s'appuyer dans le suivi, et être utilisé pour l'animation de groupes par exemple (De Place, 2018). Par ailleurs, nous avons découvert que le livret peut favoriser une prise en soin précoce, et nous pouvons supposer qu'il peut offrir un premier contact avec l'orthophonie, peut-être avant même la mise en place d'un suivi. En effet, nous savons combien les listes d'attente des orthophonistes sont longues, et nous imaginons, avec espoir et lucidité, que ce livret pourra transmettre des préconisations aux parents, les impliquant véritablement dans le soin de leur enfant, et allégeant le suivi formel dans les premiers mois.

## V Conclusion

Les études scientifiques et la pratique clinique reliant la T21 et l'orthophonie convergent vers une recommandation forte d'une prise en soin orthophonique précoce et donc d'un accompagnement parental pour soutenir le développement de la communication et de la sphère orale (Cuilleret, 2017; HAS, 2020). Or, les connaissances à ce sujet sont parfois limitées et les places auprès d'orthophonistes sont rares. C'est pourquoi il paraissait important de créer un outil qui informe et sensibilise les parents qui accueillent un enfant porteur de T21 au sujet de la prise en soin orthophonique précoce.

Marine Guiral (2023) s'y est consacrée en créant un livret à destination des parents, et nous avons complété son travail en l'évaluant auprès de parents d'enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans et d'orthophonistes prenant ou ayant pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans. Ce travail a également permis de répondre à l'exhortation de l'EBP et de l'UNADREO d'évaluer les outils avant leur utilisation (Hilaire-Debove, 2017; Maillart & Durieux, 2014). Le livret original est une « mine d'or » selon un orthophoniste, et de nombreux participants se joignent à cette voix pour exprimer la précieuse source d'informations qu'il représente, en gardant un regard bienveillant sur la T21. Toutefois, notre étude a abouti sur de légères modifications du livret pour qu'il réponde plus précisément aux besoins des parents. Le livret révisé, disponible en Annexe J semble donc être un outil adéquat pour informer les parents sur la prise en soin orthophonique précoce de leur enfant.

Pour poursuivre la recherche, il serait enrichissant de s'assurer que le livret correspond à l'état actuel de la recherche, et d'évaluer son impact sur la prise en soin précoce en orthophonie, sur la connaissance des parents et sur le développement des enfants porteurs de T21. Il serait particulièrement intéressant de le diffuser très largement afin qu'il informe, soutienne et accompagne tout parent qui accueille un enfant porteur de T21.

## Références

- Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. (1999). *Les conférences de consensus, base méthodologique pour leur réalisation en France*.  
<https://www.leslibraires.fr/livre/1566704-les-conferences-de-consensus-base-methodologiq--agence-nationale-d-accreditation-et-d-evaluatio--agence-nationale-d-accreditation-et-d-evaluatio>
- Anil, M. A., Shabnam, S., & Narayanan, S. (2019). Feeding and swallowing difficulties in children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 63(8), 992-1014. <https://doi.org/10.1111/jir.12617>
- Antheunis, P., Ercolani-Bertrand, F., & Roy, S. (2007). L'accompagnement parental au cœur des objectifs de prévention de l'orthophoniste. Le travail avec les outils Dialogoris 0/4 ans et Dialogoris 0/4 ans Orthophoniste. *Contraste*, 26(1), 303-320. <https://doi.org/10.3917/cont.026.0303>
- Antheunis, P., Ercolani-Bertrand, F., & Roy, S. (2010). Rôle des représentations culturelles dans l'émergence du langage. *Rééducation orthophonique*, Vol. 48, n°244, 53-61.
- Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., Sherman, S. L., & Reeves, R. H. (2020). Down syndrome. *Nature Reviews. Disease Primers*, 6(1), 9. <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>
- Auzias, L., & Menn, M.-A. L. (2011). *L'accompagnement familial dans la pratique clinique orthophonique au Québec et en France*. [http://docnum.univ-lorraine.fr/public/SCDMED\\_MORT\\_2011\\_AUZIAS\\_LAURE\\_LE\\_MENN\\_MARIE\\_ANG E.pdf](http://docnum.univ-lorraine.fr/public/SCDMED_MORT_2011_AUZIAS_LAURE_LE_MENN_MARIE_ANG E.pdf)
- Barbier, I. (2004). *L'accompagnement parental à la carte* (Ortho Edition). Ortho Edition.
- Basaglia-Pappas, S. (2023). Webinaire avec Perrine Ferré et Natacha Cordonier—Réduire les barrières entre chercheurs et cliniciens. Apport des sciences de l'implémentation à l'orthophonie. *L'orthophoniste*, 427, 41-46.
- Bauby, C., & Garnier, A.-M. (2017). Prévention précoce et accompagnement parental. *Cahiers*

- de PréAut*, 14(1), 93-114. <https://doi.org/10.3917/capre1.014.0093>
- Bernard, A., & Bole du Chomont, M. (2008). Orthophonie et trisomie 21. *Ortho Magazine*, 14(77), 29-30.
- Bernard-Jaumot, K. (2021). Trisomie 21 : Bilan et prise en charge du syndrome bucco-facial. In *Troubles oro-myofonctionnels chez l'enfant et l'adulte* (p. 142-146). De Boeck Supérieur. <https://www.cairn-sciences.info/troubles-oro-myofonctionnels-chez-l-enfant-et-l-adulte--9782807331303-page-142.htm>
- Berthier, N. (2023). *Les techniques d'enquête en sciences sociales : Méthodes et exercices corrigés* / Nicole Berthier. Armand Colin. <https://bibliotheque.univ-catholille.fr/Default/doc/SYRACUSE/659578/les-techniques-d-enquete-en-sciences-sociales-methodes-et-exercices-corriges-nicole-berthier>
- Bigot de Comite, A.-M. (1999). *Trisomie 21 : Du dépistage à l'élaboration de stratégies d'accompagnement*.
- Bishop, D. V. M., Snowling, M. J., Thompson, P. A., Greenhalgh, T., & Consortium, and the C.-2. (2017). Phase 2 of CATALISE : A multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58(10), 1068-1080. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12721>
- Bo, A. (2000). Essai d'adaptation d'un programme familial à la pratique en libéral. *Rééducation orthophonique*, 38(203), 139-144.
- Bouchardy, J., Sekarski, N., & Delabays, A. (2006). Trisomie 21 et malformation cardiaque. *Kardiovaskuläre Medizin*, 9, 402-403.
- Brin, F., Courrier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2004). *Dictionnaire d'orthophonie* (2<sup>o</sup>éd.). Ortho-édition.
- Bruchez, C., Roux, P., & Santiago Delefosse, M. (2017). Chapitre 10. Validité et qualité en recherche qualitative : Aspects pratiques. In *Les méthodes qualitatives en psychologie et sciences humaines de la santé* (p. 225-241). Dunod. <https://doi.org/10.3917/dunod.santi.2017.01.0225>

- Bullinger, A. (2004). *Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars : Un parcours de recherche*. Érès.
- Buntinx, W., Cans, C., Colleaux, L., Courbois, Y., Debbané, M., Desportes, V., Detraux, J.-J., Facon, B., Haelewyck, M.-C., Heron, D., Petitpierre, G., & Plaisance, E. (2019). *Déficiences intellectuelles*. HAL - Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM).
- Burkhart, L. J., & Porter, G. (2006). Partner-assisted communication strategies for children who face multiple challenges. *Pre-Conference Instructional Course – ISAAC : Düsseldorf, Germany*. <http://region2library.pbworks.com/f/LindaBurkhart09.pdf>
- Cataix-Negre, É. (2017). *Communiquer autrement : Accompagner les personnes avec des troubles de la parole ou du langage les communications alternatives* (2e éd). De Boeck supérieur.
- Centre Rey-Leroux. (2015). *Les fausses routes chez l'enfant*. <https://novap.fehap.fr/candidats/livret-prevenir-fausses-routes-chez-lenfant-handicape/>
- Chappé, S. (2012). *Amélioration du livret d'information intitulé « La prise en charge orthophonique des troubles neurologiques chez l'adulte » destiné aux médecins généralistes*. <https://www.semanticscholar.org/paper/Am%C3%A9lioration-du-livret-d'information-intitul%C3%A9-%22La-Chapp%C3%A9/9b22c7deb05d2492637b15df99eda14ec0802ce8>
- Coquet, F. (2017). *Troubles du langage oral chez l'enfant et l'adolescent : Les parents au coeur de l'intervention orthophonique*. Ortho édition.
- Crunelle, D. (2010). La guidance parentale autour de l'enfant handicapé ou l'accompagnement orthophonique des parents du jeune enfant enfant déficitaire. *Rééducation orthophonique*, 48(242), 7-15 p.
- Cuilleret, M. (2003). *Trisomie 21 : Aides et conseils*. Masson.
- Cuilleret, M. (2017). *Trisomie et handicaps génétiques associés : Prise en charge, potentialités, compétence, devenir* (6e éd). Elsevier Masson.

- Dale, P. S., & Hayden, D. A. (2013). Treating speech subsystems in childhood apraxia of speech with tactual input : The PROMPT approach. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 22(4), 644-661. [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2013\)12-0055](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2013)12-0055))
- Dalkey, N. C. (1969). *The Delphi Method : An Experimental Study of Group Opinion*. RAND Corporation. [https://www.rand.org/pubs/research\\_memoranda/RM5888.html](https://www.rand.org/pubs/research_memoranda/RM5888.html)
- De Freminville, B., Bessuges, J., Céleste, B., Hennequin, M., Noack, N., Pennaneach, J., Vanthiegem, R., & Touraine, R. (2007). L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21. *Medecine Therapeutique Pediatrie*, 10. <https://doi.org/10.1684/mtp.2007.0119>
- De Place, A. (2018). Implication des parents dans le travail mené en orthophonie avec leurs enfants : Un retour d'expérience. *Enfances & Psy*, 79(3), 111-117. <https://doi.org/10.3917/ep.079.0111>
- Delawarde, C., Briffault, X., Usubelli, L., & Saïas, T. (2014). Aider les parents à être parents ? Modèles et pratiques des programmes « evidence-based » d'aide à la parentalité. *Annales Médico-psychologiques, revue psychiatrique*, 172(4), 273-279. <https://doi.org/10.1016/j.amp.2012.12.007>
- Delbecq, A., & Ven, A. (1971). A Group Process Model For Problem Identification and Program Planning. *The Journal of Applied Behavioral Science*, 7, 466-492. <https://doi.org/10.1177/002188637100700404>
- Durieux, N., Pasleau, F., Vandenput, S., & Maillart, C. (2013). Les orthophonistes utilisent-ils les données issues de la recherche scientifique ? Analyse des pratiques afin d'ajuster la formation universitaire en Belgique. *Glossa*. <https://www.glossa.fr/index.php/glossa/article/view/588>
- Edmondson, D. (2005). Likert Scales : A Hlstory. *Proceedings of the Conference on Historical Analysis and Research in Marketing*, 12, 127-133.
- Fallet, J. (2009). *PECPO-T21 : Prise en charge précoce en orthophonie de la Trisomie 21*. <https://pecpo-t21.fr/>

- Ferté, C. (2007). Présentation de la dynamique naturelle de la parole et de son application dans la rééducation des difficultés de la parole. *Rééducation orthophonique*, Vol. 45, n° 229.
- Fève-Chobaut, M. (2002). L'éducation précoce, un passeport pour l'avenir. *Ortho magazine*, 38.
- Fitch, K., Bernstein, S. J., Aguilar, M. D., Burnand, B., LaCalle, J. R., Lazaro, P., van het Loo, M., McDonnell, J., Vader, J., & Kahan, J. P. (2001). *The RAND/UCLA Appropriateness Method User's Manual*. RAND Corporation. [https://www.rand.org/pubs/monograph\\_reports/MR1269.html](https://www.rand.org/pubs/monograph_reports/MR1269.html)
- Fleury, B. (2022). *Orthophonistes utilisant l'Evidence-Based Practice : Profils de cliniciennes et appropriation d'une pratique émergente*. <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04002338>
- FNO. (2011). *Trisomie 21 et orthophonie*. Fédération Nationale des Orthophonistes. <https://www.fno.fr/wp-content/uploads/2018/09/FS-T21.pdf>
- Gibson, C. H. (1991). A concept analysis of empowerment. *Journal of Advanced Nursing*, 16(3), 354-361. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.1991.tb01660.x>
- Guiral, M. (2023). *La prise en soins précoce en orthophonie : Réalisation d'un livret d'accompagnement à destination de parents d'enfants porteurs de trisomie 21 de 0 à 3 ans*.
- HAS. (2013). *Niveau de preuve et gradation des recommandations de bonne pratique*. HAS Haute Autorité de Santé.
- HAS. (2015). *Élaboration de recommandations de bonne pratique : Méthode « Recommandations par consensus formalisé »*. [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_272505/fr/recommandations-par-consensus-formalise-rcf](https://www.has-sante.fr/jcms/c_272505/fr/recommandations-par-consensus-formalise-rcf)
- HAS. (2018). *Le dépistage de la trisomie 21*. [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-01/depistage\\_trisomie.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-01/depistage_trisomie.pdf)
- HAS. (2020). *Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Trisomie 21*.
- Hilaire-Debove, G. (2017). Chapitre 4 : Pourquoi et comment évaluer les outils d'évaluation en

- orthophonie. In « *Efficacité des thérapies* » : XVIIèmes Rencontres Internationales d'orthophonie (UNADREO) (p. 40-62).
- Hines, S., & Bennett, F. (1996). Effectiveness of early intervention for children with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 2, 96-101. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1098-2779\(1996\)2:2<96::AID-MRDD7>3.0.CO;2-V](https://doi.org/10.1002/(SICI)1098-2779(1996)2:2<96::AID-MRDD7>3.0.CO;2-V)
- Institut Lejeune. (2022). *Trisomie 21 : Impact des changements de société et des découvertes médicales sur une population*. Fondation Jérôme Lejeune. <https://www.fondationlejeune.org/trisomie-21-impact-des-changements-de-societe-et-des-decouvertes-medicales-sur-une-population/>
- Institute of Medicine. (1990). *Consensus Development at the NIH: Improving the Program*. National Academies Press (US). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK235516/>
- Kent, R. D. (2006). Evidence-Based Practice in Communication Disorders: Progress not Perfection. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 37(4), 268-270. [https://doi.org/10.1044/0161-1461\(2006\)030](https://doi.org/10.1044/0161-1461(2006)030)
- Kern, S. (2001). Le langage en émergence. *ANAE, Vol. 13 Tome 1 n° 61*, 8-12.
- Kern, S. (2019). *Le développement du langage chez le jeune enfant*. De Boeck Supérieur.
- Kumin, L. (2015). *Resource Guide to Oral Motor Skill Difficulties in Children with Down Syndrome*. Loyola College, Columbia, MD. <https://docplayer.net/8063977-Resource-guide-to-oral-motor-skill-difficulties-in-children-with-down-syndrome.html>
- Lagorio, L., & Le Badezet, M. (2014). *Soutien à la parentalité : Un outil d'aide à la réalisation d'un programme d'intervention en orthophonie destiné à de jeunes enfants porteurs de trisomie 21* (Bibliothèque en ligne).
- Leclerc, M.-C., & Vézina, D. (2005). *Les apprentis au pays de la communication*. CSSS Québec-Nord.
- Lejeune, J., Gautier, M., & Turpin, R. (1959). Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children. *Comptes Rendus Hebdomadaires Des Seances De l'Academie Des Sciences*, 248(11), 1721-1722.

- Letrilliart, L., & Vanmeerbeek, M. (2011). A la recherche du consensus : Quelle méthode utiliser ? *Exercer*, 22(99), 170-177.
- Lewis, E., & Kritzinger, A. (2004). Parental experiences of feeding problems in their infants with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 9(2), 45-52. <https://doi.org/10.3104/reports.291>
- Likert, R. (1932). A Technique for the Measurement of Attitudes. *Archives of Psychology*, 140, 5-55.
- Lobè, C., Renaud, J., Fournier, M., & Brassard, J. (2017). *Élaboration et adaptation des guides de pratique*. INESSS.
- Lyonnais, É. (2021). À la recherche d'un consensus professionnel, la méthode Delphi. *Sages-Femmes*, 20(6), 52-54. <https://doi.org/10.1016/j.sagf.2021.09.013>
- M21. (2021). *M21 : Trisomie 21, l'association qui accompagne en cas de diagnostic de trisomie 21*. M21. <https://www.m-21.fr>
- Magnier, A., & Wendland, J. (2021). Le vécu de l'interruption médicale de grossesse par les sages-femmes : Étude quantitative et qualitative. *Périnatalité*, 13(4), 190-200. <https://doi.org/10.3166/rmp-2021-0139>
- Maillart, C., & Durieux, N. (2014). L'evidence-based practice à portée des orthophonistes : Intérêt des recommandations pour la pratique clinique. *Rééducation Orthophonique*, 257. <https://orbi.uliege.be/handle/2268/164564>
- Mairesse, S., Cardinael, S., & Dusol, É. (2014). Le réseau ombrel : maillage entre un service associatif et un réseau périnatal. Pour l'accompagnement de parents après l'annonce du handicap. *Contraste*, 40(2), 189-197. <https://doi.org/10.3917/cont.040.0189>
- Meltzoff, A., & Moore, M. (2005). Imitation et développement humain : Les premiers temps de la vie. *Terrain*, 44, 71-90. <https://doi.org/10.4000/terrain.2455>
- Ministère de la Santé et de la Prévention. (2018). *Plan National de Santé Publique 2018-2021 : Priorité prévention*. [https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_pnsp\\_2018\\_-\\_2021\\_ensemble\\_mesures.pdf](https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_pnsp_2018_-_2021_ensemble_mesures.pdf)
- Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation. (2013). *Bulletin*

*officiel Certificat de Capacité d'Orthophoniste Régime des études.* <https://federation-des-orthophonistes-de-france.fr/wp-content/uploads/referentiel-activit%C3%A9s-orthophoniste-2013-BO-1.pdf>

Monfort, M. (2010). Guidance, accompagnement, partenariat : Les alentours de l'intervention orthophonique. *Entretiens d'orthophonie, 2010*, 53-57.

Montoya, D., & Bodart, S. (2009). Le programme Makaton auprès d'un enfant porteur d'autisme : Le cas de Julien. *Développements, 3*(3), 15-26.  
<https://doi.org/10.3917/devel.003.0015>

Nader-Grosbois, N. (2020). *Psychologie du handicap* (2e éd). De Boeck.

New York State Department of Health. (2006). *Clinical Practice Guideline : Report of the Recommendations, Down Syndrome, Assessment and Intervention for Young Children (Age 0-3 Years)* (4959). NYS Department of Health.

Orphanet. (2019). *Orphanet : Trisomie 21.* [https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=116&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=trisomie-21&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Trisomie-21&title=Trisomie%2021&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=116&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=trisomie-21&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Trisomie-21&title=Trisomie%2021&search=Disease_Search_Simple)

*Orthophonie et oralité | Livre | 9782294748332.* (s. d.). Elsevier Masson SAS. Consulté 4 mai 2024, à l'adresse <https://www.elsevier-masson.fr/orthophonie-et-oralite-9782294748332.html>

Peyron, P. (2010). Le groupe d'accueil : Une modalité originale pour accueillir au CAMSP les très jeunes enfants trisomiques et leurs parents. *Contraste, 33*(2), 163-175.  
<https://doi.org/10.3917/cont.033.0163>

Prado, D. (1999). Pratique de la Dynamique Naturelle de la Parole (D.N.P.) et développement de la conscience phonologique. *Rééducation orthophonique, Vol. 37, n°197*, 125-138.

Regaert, C., & Thomas, N. (2008). Guidance parentale logopédique : Une expérience clinique. *ANAE. Approche Neuropsychologique Des Apprentissages Chez l'enfant, 99*, 245-249.

Renard, A. (2022). Intervention orthophonique dans l'apraxie bucco-faciale et dans l'apraxie

- de la parole. *Le monde du verbe*, 133-141.
- Richard, C. (2018). *Déficiences intellectuelles : De la compréhension à la prise en charge*. De Boeck Supérieur.
- Robert, P., Rey, A., & Rey-Debove, J. (2023). *Le petit Robert : Dictionnaire alphabétique et analogique de la langue française 2024*. Le Robert.
- Robin-Quach, P. (2009). Connaître les représentations du patient pour optimiser le projet éducatif. *Recherche en soins infirmiers*, 98(3), 36-68.  
<https://doi.org/10.3917/rsi.098.0036>
- Romero-Ayuso, D., Castellero-Perea, Á., González, P., Navarro, E., Molina-Massó, J. P., Funes, M. J., Ariza-Vega, P., Toledano-González, A., & Triviño-Juárez, J. M. (2021). Assessment of cognitive instrumental activities of daily living : A systematic review. *Disability and Rehabilitation*, 43(10), 1342-1358.  
<https://doi.org/10.1080/09638288.2019.1665720>
- Rondal, J. A. (2009). *Prélangage et intervention langagière précoce dans la trisomie 21*.
- Rondal, J.-A. (2019). Chapitre 1. Nature et étiologie de la trisomie 21. In *Le futur de la trisomie 21* (p. 19-24). Mardaga. <https://www.cairn.info/le-futur-de-la-trisomie-21--9782804707354-p-19.htm>
- Rousseau, M. (2006). *L'impact des méthodes de traitement des valeurs manquantes sur les qualités psychométriques d'échelles de mesure de type Likert*.  
<http://hdl.handle.net/20.500.11794/18669>
- Suaudeau, J. (2014). Commémoration des 20 ans de la disparition du Professeur Lejeune—Il était une fois une trisomie 21 : Le récit de la découverte. *Fondation Jérôme Lejeune*.  
<https://www.fondationlejeune.org/la-fondation/jerome-lejeune/commemoration-20-ans-trisomie-21/>
- TalkTools. (2023). *Speech & Feeding Therapy Tools, Techniques, Training—About Us*. TalkTools. <https://talktools.com/pages/about-us>
- Ternisien, J. (2014). La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de trisomie 21. *Contraste*, 39(1), 289-305. <https://doi.org/10.3917/cont.039.0289>

- The Hanen Centre. (2016). *Hanen Programs for Parents and Early Childhood Educators*.  
<https://www.hanen.org/Programs.aspx>
- Therond, B. (2010). Les comportements précurseurs de la communication : Précurseurs pragmatiques, précurseurs formels, précurseurs sémantiques. *Rééducation orthophonique*, 48(n°244), 111-120.
- Thibault, C. (2017). *Orthophonie et oralité : La sphère oro-faciale de l'enfant* (2e éd). Elsevier-Masson.
- Thibault, C., & Pitrou, M. (2018). *Troubles du langage et de la communication : L'orthophonie à tous les âges de la vie* (3<sup>e</sup> éd.). Dunod. <http://unr-ra.scholarvox.com/book/88920960>
- Trisomie 21 France. (2022, février 8). *La communication augmentée et alternative pour les personnes avec trisomie 21—Webinaires du conseil scientifique*. <https://trisomie21-france.org/accueil/webinaire-scientifique-en-savoir-plus-sur-la-trisomie-21/>
- Vaessen, S., Daron, A., Dubru, J., Ebetiuc, I., Leroy, P., & Misson, J. (2012). Aspects neurologiques associés au Syndrome de Down. *Belgische Kinderarts*, 14(2).  
<https://orbi.uliege.be/bitstream/2268/129552/1/aspects%20neurologiques%20DS%202012-2.pdf>
- Van der Straten, P., & Watterman, I. (2020). L'accompagnement logopédique ajustable à la diversité. *Aloa Diversité Accompagnement Logopédique Ajusté à la Diversité*.  
[https://www.aloadiversite.com/\\_files/ugd/155a4d\\_dc5add0ee8f246fd87f406fd163f10b5.pdf](https://www.aloadiversite.com/_files/ugd/155a4d_dc5add0ee8f246fd87f406fd163f10b5.pdf)
- Van der Straten Waillet, P., Colin, C., Crowe, K., & Charlier, B. (2022). Speech-Language Pathologists' Support for Parents of Young d/Deaf Multilingual Learners. *The Journal of Deaf Studies and Deaf Education*, 27(4), 324-337.  
<https://doi.org/10.1093/deafed/enac024>
- Veneziano, E. (2000). Chapitre 8. Interaction, conversation et acquisition du langage dans les trois premières années. In *L'acquisition du langage* (p. 231-265). Presses Universitaires de France. <https://doi.org/10.3917/puf.fayol.2000.01.0231>
- Vincienne, M., & Deput-Rampon, C. (2018). L'annonce du diagnostic de trisomie 21. *Soins*

*Pédiatrie/Puériculture*, 39(302), 23-26. <https://doi.org/10.1016/j.spp.2018.03.005>

Vinter, S. (2008). Perceptions sensorielles, premières interactions : Cadre pour une éducation précoce. In D. Lacombe & V. Brun (Éds.), *Trisomie 21, communication et insertion* (p. 21-34). Elsevier Masson. <https://doi.org/10.1016/B978-2-294-70376-8.50003-1>

Willems, S., Maillart, C., Martinez-Perez, T., & Durieux, N. (2020). *MOOC Psychologue et orthophoniste : L'EBP au service du patient*. FUN MOOC - Université de Liège. <http://www.fun-mooc.fr/fr/cours/psychologue-et-orthophoniste-lebp-au-service-du-patient/>

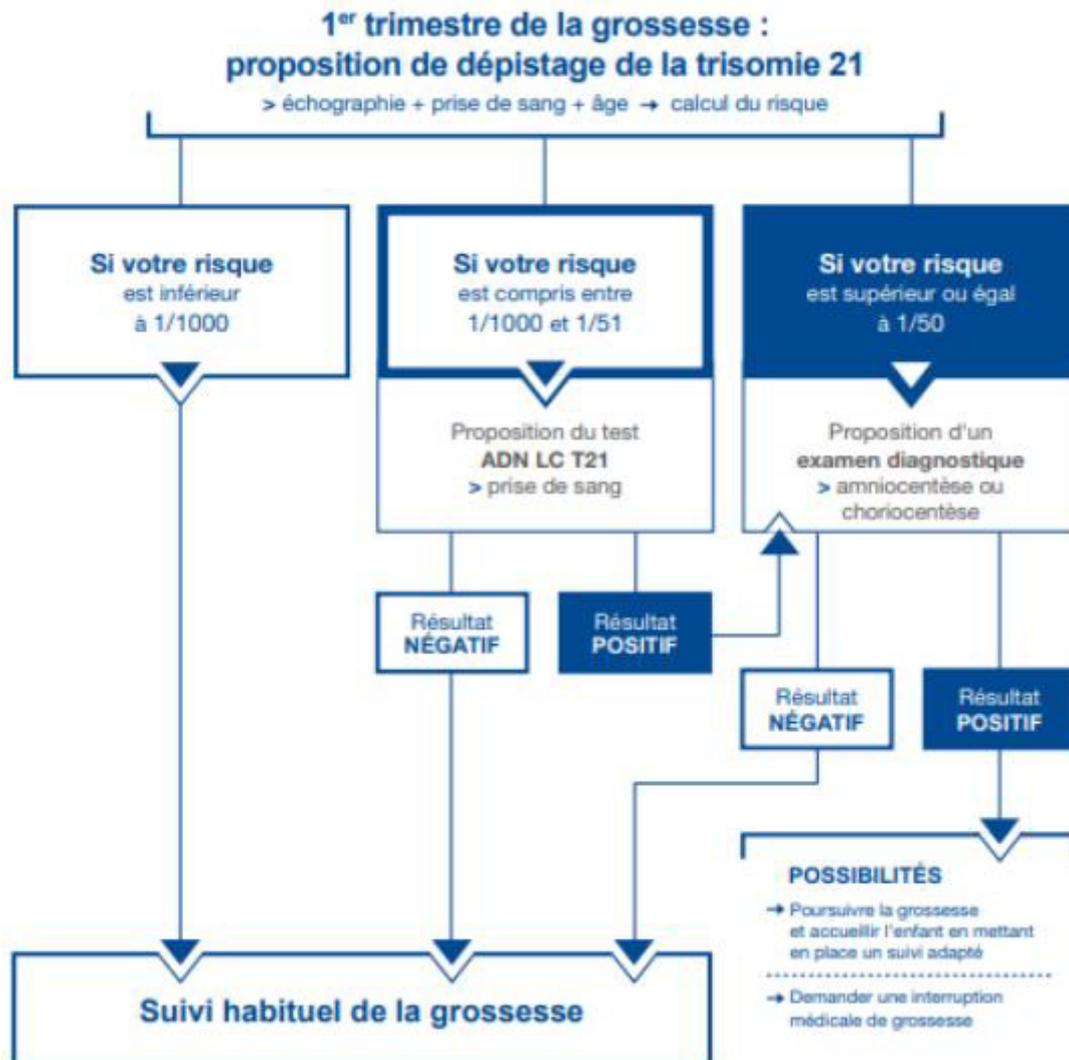
Zampini, L., & D'Odorico, L. (2011). Gesture production and language development: A longitudinal study of children with Down syndrome. *Gesture*, 11, 174-193. <https://doi.org/10.1075/gest.11.2.04zam>

## Annexes

Annexe A : Le dépistage de la trisomie 21 (HAS, 2018).....	1
Annexe B : Version originale du livret d'accompagnement à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 (Guiral, 2023) .....	2
Annexe C : Questionnaire à destination des orthophonistes .....	22
Annexe D : Questionnaire à destination des parents.....	28
Annexe E : Notice d'information du questionnaire aux orthophonistes .....	34
Annexe F : Notice d'information du questionnaire aux parents.....	36
Annexe G : Affiche de diffusion du questionnaire aux orthophonistes .....	38
Annexe H : Affiche de diffusion du questionnaire aux parents.....	39
Annexe I : Tableau 1 : Comparaison des pourcentages d'accord des orthophonistes et des parents sur les questions identiques posées aux deux populations .....	40
Annexe J : Version révisée du livret d'accompagnement à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 .....	41

## Annexe A : Le dépistage de la trisomie 21 (HAS, 2018)

### En bref



**Annexe B : Version originale du livret d'accompagnement à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 (Guiral, 2023)**

"LIBEREZ LE POTENTIEL DES ENFANTS ET VOUS  
TRANSFORMEREZ LE MONDE AVEC LUI", MONTESSORI



# TRISOMIE 21

*Livret d'accompagnement parental*

Par Marine GUIRAL, orthophoniste

Non reproductible  
© Marine Guiral

reproductible  
Marine Guiral

Non reproductible  
© Marine Guiral

Non reproductible  
© Marine Guiral

reproductible  
© Marine Guiral

Non reproductible  
© Marine Guiral

# SOMMAIRE

- 05 Lettre d'une maman
  - 06 Au préalable
  - 07 Qu'est-ce que la trisomie 21 ?
  - 08 Le langage et le plaisir
  - 09 La prise en soins précoce en orthophonie
  - 10 Les différents axes de prise en soins en orthophonie
  - 16 Les autres suivis à mettre en place
  - 17 Le suivi médical
  - 18 Notre foire aux questions
  - 19 Ressources à consulter
- 



Non reproductible  
© Marine Guiral

reproductible  
Marine Guiral

Non reproductible  
© Marine Guiral

Non reproductible  
© Marine Guiral

reproductible  
© Marine Guiral

Non reproductible  
© Marine Guiral

# Lettre d'une MAMAN



Témoignage extrait de « lettres aux parents », de l'association M21.

"À toi, le parent que j'étais il n'y a pas si longtemps,

Le ciel vient de te tomber sur la tête : le bébé au creux de ton ventre, ce n'est finalement pas celui dont tu rêvais. Et cet enfant, que tu sentes encore ses mouvements sous ta peau ou qu'il vienne de pousser son premier cri, tu as l'impression qu'il n'y a plus de quoi s'émerveiller devant lui.

Face au choc, tu certifies même à tes proches que tu ne seras plus jamais heureux. La vie paraît tellement injuste à première vue. Des « pourquoi ? » tournent en boucle dans ta tête et des « comment je vais y arriver ? » s'infiltrèrent dans tes pensées les plus sombres, celles que tu n'oses pas partager parce qu'elles te paraissent si horribles que les formuler tout haut est impensable.

Je n'ai pas rebondi tout de suite et je voudrais te dire qu'il faut parfois accepter que cela prenne du temps, que tout ira mieux quand tu auras appris à connaître ton bébé et à comprendre qu'il va être capable de beaucoup. Quand on te parle du retard qu'il aura par rapport aux autres enfants, je voudrais te parler du fait que ce sont ces mêmes enfants plus en avance que lui, qui le tireront vers le haut et cela te fera prendre conscience de la richesse qu'est l'inclusion. Quand on te dit que tous ces rendez-vous et ce suivi constant seront épuisants, j'aimerais te dire qu'ils t'apporteront aussi du bonheur lorsque tu verras les fruits que cela porte et la relation que tu tisseras avec toutes ces personnes bienveillantes autour de toi.

Ce n'est pas le voyage que je pensais emprunter, ça non, mais aujourd'hui, presque un an plus tard, je ne saurais pas faire machine arrière.

Sans ce bébé extraordinaire dans mes bras, je ne sais pas qui je serais mais je sais que je n'aurais pas réalisé autant de choses, que je n'aurais pas fait autant de belles rencontres, que je n'aurais pas appris à ouvrir les yeux sur le monde. Tout ça, est-ce le hasard ou est-ce une probabilité d'apprendre à aimer plus ? D'apprendre à se découvrir soi-même et à découvrir ceux qui nous entourent de manière authentique ?

Quelques mois après la naissance de mon bébé, une maman m'a dit ces mots – qui resteront toujours gravés en moi : « Peut-être qu'en leur for intérieur, la majorité des gens poussent un ouf de soulagement en se disant que ce n'est pas chez eux que la foudre est tombée mais dans mon cœur à moi, je sais que j'ai gagné à la loterie. C'est un peu comme si nous avions toujours vécu en noir et blanc et que d'un coup, il avait allumé la couleur en débarquant dans nos vies ».

Je n'étais pas prête à comprendre ces mots mais aujourd'hui, je les trouve si justes. Si vrais. Je suis plus heureuse que je ne l'étais avant tout ça.

Et pourtant, je reviens de très loin en termes d'acceptation de la trisomie 21 dans ma vie. Alors à toi, cher parent qui ne te sens pas capable, j'ai envie de te dire que tu ne sais pas encore que tu l'es. Tu vas y arriver. Fais toi confiance et fais confiance à ton bébé : il te surprendra de la plus jolie des manières en étant juste l'enfant dont tu as besoin pour évoluer vers la meilleure version de toi-même. Dans une nouvelle vie.

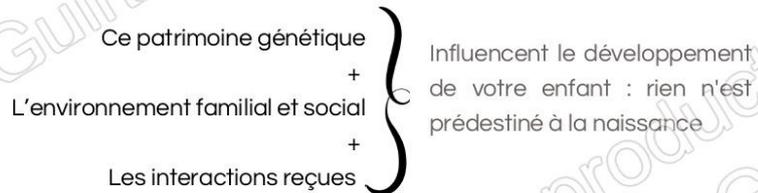
R. " @raphaëlleisabella sur Instagram

*"C'est un peu comme si nous avions toujours vécu en noir et blanc et que d'un coup, il avait allumé la couleur en débarquant dans nos vies"*

Avant toute chose, rappelez-vous...

## Tous différents

Les enfants trisomiques ont tous un point commun : les 3 chromosomes 21. Pour le reste, la moitié du patrimoine génétique vient du père, l'autre moitié vient de la mère.



Avant d'être porteur de trisomie 21, votre enfant a votre patrimoine et votre héritage génétique. Oui, votre bébé sera beau puisqu'il vous ressemblera : il aura vos yeux, vos oreilles, votre nez... Prenez le temps nécessaire avec lui pour créer ce lien d'attachement !

## Il vous surprendra

Comme tout enfant, il a beaucoup à apprendre. Interagissez avec lui pour lui permettre le meilleur développement possible. Il vous surprendra de la meilleure des manières.

## Faites-vous confiance !

Vivez pleinement avec votre enfant, sans complexe ni contrainte. L'enfant trisomique reste un bébé puis un enfant qui doit profiter de sa vie d'enfant, tout en étant sollicité de façon adaptée. Vous êtes ses parents et vous savez ce dont votre enfant a besoin : faites-vous confiance !

« Il y a un trop grand décalage entre ces paroles effrayantes que l'on reçoit et la réalité de nos vies avec ces enfants (...) Ces petits enfants gourmands en chromosomes, différents, ont quelque chose d'unique et de particulier à apporter autour d'eux, dans leur famille, à la crèche, à l'école et plus tard, à leur travail. Alors pour ça, laissons-les s'exprimer, évaluer et grandir comme les autres. Car ils feront (presque) tout comme les autres, ça prendra simplement un peu plus de temps », Alice Drisch, de l'association M21.



© Rachelle Bresaghello

# Qu'est-ce que LA TRISOMIE 21 ?

## Une anomalie génétique

La trisomie 21 est une anomalie génétique due à la présence totale ou partielle d'un chromosome supplémentaire : cette anomalie vient déséquilibrer le fonctionnement de l'organisme et engendre ainsi des troubles de développement.



## Une grande diversité des symptômes

On note une grande diversité des symptômes chez les individus porteurs de trisomie : il n'y a pas 2 personnes identiques porteuses de trisomie. Chaque enfant se développera à son rythme, d'une manière souvent totalement différente d'un autre enfant.



## Le temps de latence

Il est primordial de tenir compte du temps de réponse plus ou moins long chez votre enfant, en particulier pour les apprentissages. Ce temps de latence n'est pas quantifiable : il est variable selon les moments et selon les enfants. Pensez à laisser en cas de besoin, un temps de réflexion dans vos interactions avec votre enfant, avant de proposer une deuxième reformulation.

*"Quel plus beau cadeau peut nous faire l'autre" que de renforcer notre unicité, notre originalité, en étant différent de nous?". Albert Jacquard*

# LE LANGAGE

*et le plaisir*

*Le langage s'acquiert dans l'échange et dans le plaisir.*



Même si votre enfant ne parle pas, laissez-lui le plaisir d'entendre votre voix. Parlez spontanément avec lui toute la journée.

- ♥ Parlez-lui calmement avec des mots simples, des phrases courtes.
- ♥ Chantez des comptines : les comptines sont propices à s'approprier des signes. Ces signes aideront votre enfant à mieux comprendre ce qu'on lui dit et mieux s'imprégner du langage.
- ♥ Faites-le rire.
- ♥ Écoutez de la musique, dansez avec lui.
- ♥ Glissez-lui des mots doux.
- ♥ Mettez des mots sur ce qui l'entoure, sur les bruits qu'il entend.
- ♥ Expliquez-lui ce que vous faites.
- ♥ Proposez-lui des livres :
  - ↳ Dès la naissance : livres en tissu, en carton, en plastique pour prendre plaisir à tourner les pages, à regarder les couleurs, les images, à toucher les textures.
  - ↳ Lisez-lui des histoires pour créer de beaux moments d'interactions avec l'adulte et stimuler son langage.

*A savoir*

La trisomie 21 est un handicap pouvant être émotionnel, c'est-à-dire liée à leur "6e sens émotionnel". Ces enfants sont des éponges émotionnels. En tant que parents, il est important de veiller à être au maximum apaisé avec eux, pour ne pas leur faire porter un poids trop lourd émotionnellement.

# LA PRISE EN SOINS PRECOCE *en orthophonie*

A quel âge ?

## DÈS LA NAISSANCE

et idéalement entre 2 et 6 mois.

- N'attendez pas que l'enfant parle pour commencer l'orthophonie. Il y a de nombreux axes de travail, même chez le nouveau-né !
- Les délais en orthophonie étant parfois importants, si vous ne trouvez aucun orthophoniste pouvant vous prendre avant 6 mois, ce n'est pas grave ! En attendant la mise en place d'un suivi, il va pouvoir grandir et évoluer grâce aux nombreuses interactions qu'il aura avec vous. Ce temps privilégié passé avec votre bébé est très important : il vous permet de créer ce lien d'attachement, si important pour son développement.

Pourquoi ?

Limiter l'installation de déficits liés à la trisomie 21 afin que le langage et la communication se développent

## DE MANIERE HARMONIEUSE

grâce à vos échanges auprès de votre enfant et à l'accompagnement thérapeutique de l'orthophoniste.



*Les différents axes possibles de*  
**PRISE EN SOINS  
EN ORTHOPHONIE**



## La sphère oro-faciale

Les enfants porteurs de trisomie ont souvent une

### **HYPOTONIE MUSCULAIRE**



Notamment un manque de tonicité des muscles bucco-faciaux (langue, lèvres, joues).

#### Intérêts de stimuler les muscles bucco-faciaux précocément ?

Meilleur maintien de la langue dans la bouche

Meilleure fermeture buccale

Respiration nasale

Développement des mâchoires et des dents

Meilleures compétences d'alimentation (mouvements efficaces de succion, de déglutition, de mastication).



Pré-requis à l' **ARTICULATION.**



10

#### *À la maison...*

- Proposez-lui des exercices pour mobiliser la langue, les lèvres, les joues ("jeu des grimaces"), faites-lui faire des bulles ou souffler dans une flûte...
- Massez-lui le visage.
- Accrochez-lui des objets en hauteur et mettez-le sur le ventre pour l'encourager à lever le haut du corps.
- Proposez-lui des hochets sensoriels stimulants.



# Le pré-langage

Bien avant ses premiers mots, l'enfant

## COMMUNIQUE



### Le regard :

Le contact oculaire est un des premiers actes de communication qu'on retrouve chez un bébé. Parfois difficile à accrocher chez le bébé trisomique ou très bref



### Le sourire social



### Le tour de rôle :

Le parent se manifeste, le bébé y répond et le parent réagit de nouveau



### L'imitation :

Imitation de l'adulte par l'enfant et inversement, que ce soit sur ses vocalisations, sur ses gestes.



### L'attention conjointe :

L'enfant et l'adulte partagent le même intérêt pour un objet.



### Le pointage



### L'attention à l'univers sonore

## *À la maison*

- Placez-vous dans son champ visuel et attirez son attention par des sons, des gestes, des mimiques, des objets contrastés et attractifs.
- Invitez l'enfant à poursuivre visuellement un objet avec les yeux puis avec toute la tête.
- Entrez dans un échange avec votre enfant.
- Prenez en compte le temps de latence : attendre est le meilleur moyen de laisser l'enfant participer à l'échange.
- Faites des jeux de bruitage et encouragez votre enfant à vous imiter.
- Verbalisez-lui ce que vous êtes en train de faire ensemble.
- Observez votre enfant pour donner du sens à ses mouvements, pour nommer ce qu'il cherche à vous montrer.
- Pointez vous-même pour lui montrer l'exemple.
- Faites-lui écouter des musiques, des comptines, multipliez les jouets sonores, jouer aux marionnettes.



Soyez attentifs à tous ces éléments et prenez conscience de toutes les capacités dont dispose déjà votre enfant.



## Le pré-langage



# Et les SIGNES ?

La communication gestuelle est **RECOMMANDÉE** avec les personnes porteuses de trisomie.

La vue est plus développée que l'audition

La motricité des mains est mieux maîtrisée que la motricité des organes phonatoires

L'enfant entre ainsi plus facilement en communication avec les autres et demeurera moins frustré que s'il n'arrive pas à s'exprimer.



« J'ai vu un déclic chez Isaac quand il a commencé à signer : il ne criait plus, car ça y est, il savait se faire comprendre ! Pour nous, ça a été le jour et la nuit et maintenant, il se fait parfaitement comprendre », Alice Drisch, de l'association M21.

Exemples de signes utilisables avec votre enfant :

<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Manger</b></p> <p>Doigts fermés, dirige ta main vers ta bouche de 3 fois.</p>	<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Boire</b></p> <p>Doigts pliés, pouce tendu, mime l'action de boire en penchant ta main vers ta bouche.</p>	<p>Les émotions</p> <p><b>Avoir mal</b></p> <p>Palms fermés, fais tourner tes poignets l'un autour de l'autre.</p>	<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Gâteau</b></p> <p>Poing fermé, fais deux petits arcs au-dessus de la tête avec ta main.</p>	<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Encore</b></p> <p>Main pliée, tape deux fois sur la paume de l'autre main.</p>
--	---	--	--	---

© Un jour un peu, cf. "Signer avec son bébé : 52 cartes à télécharger gratuitement".

*À la maison...*

Ajoutez quelques signes naturels à votre quotidien en les associant à votre parole.

L'utilisation de signes

**ne constitue jamais un obstacle** au développement du langage oral. Au contraire, cela l'aide à le faire **émerger**.



## L'éveil sensoriel

Plus qu'un autre enfant, le bébé porteur de trisomie 21 a besoin d'aide pour

### EXTRAIRE ET TRAITER LES INFORMATIONS SENSORIELLES

de son environnement. Ces perceptions sensorielles permettent la parole et le langage.

#### 1 Au niveau visuel

Travailler les mouvements des yeux et donc l'exploration de l'environnement pour permettre de bien fixer le regard, primordial dans la communication.

#### 2 Au niveau auditif

Etre attentif auditivement à ce qui se passe autour de lui et l'encourager à s'orienter vers la source sonore.

#### 3 Au niveau tactile

Travailler l'interprétation des sensations liées aux textures et aux températures (chaud, froid, granuleux, lisse, doux, piquant, coupant).



Un travail autour de l'oralité alimentaire par rapport aux odeurs, aux goûts pourra être réalisé si besoin en parallèle de l'éveil sensoriel.

#### *À la maison...*

- Orientez l'attention de votre enfant vers les bruits ou objets du quotidien en dirigeant son visage vers la source sonore ou visuelle.
- Faites-lui écouter de la musique.
- Lisez lui des histoires avec des livres d'images.
- Massez votre enfant sur tout le corps avec diverses matières afin de développer sa sensibilité.
- Utilisez du matériel et jouets à forts contrastes.



## L'oralité alimentaire

Cette prise en soins peut être proposée en cas de difficultés liées à l'

### ALIMENTATION

Ce peut être des difficultés :

À téter le sein ou le biberon

À passer à la cuillère

À manger des morceaux

À accepter tous les aliments

### À savoir

On peut relever des micro-fausses routes chez les enfants porteurs de trisomie 21, qui peuvent être occasionnées par leur hypotonie musculaire. Restez vigilants !

### À la maison...

- Laissez votre enfant explorer sa bouche et les aliments avec PLAISIR : évitez de forcer et favorisez les repas dans un climat paisible, présentez les aliments de façon à ce qu'ils donnent envie.
- Proposez des jouets à mâcher, des hochets, des balles sensorielles ou des brosses de dentition.
- Impliquez votre enfant dans la préparation des repas.
- Proposez-lui des petits morceaux, faciles à mâcher.
- Faites-lui découvrir les odeurs au quotidien.
- Installez-le de façon adaptée et confortable pour vous 2 : pour l'enfant, être bien droit, les hanches à 90° avec un appui sous les pieds.





## L'accompagnement parental

L'accompagnement parental est un axe

### PRIMORDIAL

dans le suivi orthophonique de votre enfant.

La séance avec l'orthophoniste est un temps d'échanges et d'informations partagées entre vous, experts de votre enfant et le professionnel, expert de la prise en soins.

Cet accompagnement permet de vous :

- Apporter des éléments sur le développement de votre enfant,
- Apporter des conseils sur les activités à proposer à l'enfant pour optimiser son développement global,
- Soutenir dans les éventuelles difficultés rencontrées,
- Aider à interpréter toutes les tentatives de communication non verbale de votre bébé (pleurs, cris, gestes, regards, sourires, vocalises).



© Vincent Driech



15

16

Les autres

# SUIVIS A METTRE EN PLACE



1

Kinésithérapeute

Favoriser le développement moteur, limiter l'hypotonie globale.

2

Psychomotricien

Proposer un travail sensoriel et moteur, si recommandations du corps médical.



3

Orthoptiste

Intéressant en cas de strabisme, amblyopie, etc.

4

Assistance sociale

Accompagner les familles dans les différentes démarches administratives.



5

CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce)

Regrouper et coordonner différents professionnels spécialisés dans la prise en soins précoce.

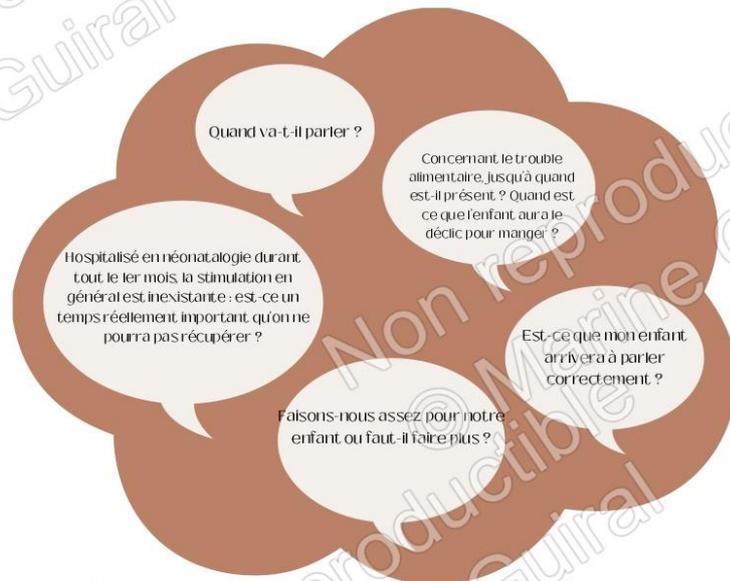
Examens, surveillances	De l'âge de 1 mois à 1 an	Après un an
Examen cardiaque	Échographie cardiaque à 1 an (Si l'échographie natale n'a pas été faite dans un centre de référence)	Surveillance cardiaque régulière
Surveillance clinique et neurologique	Tous les 6 mois jusqu'à 4 ans (En supplément du suivi médical complet recommandé pour tous les bébés à différents âges) Épisodes d'épilepsie à surveiller	Tous les 6 mois
Examen de l'appareil digestif	Bilan à 6 mois	Maladie cœliaque (ou intolérance au gluten) Trouble du transit à surveiller
Examen de la thyroïde	Bilan à 6 et 12 mois	Bilan annuel
Examen de la vue	Premier bilan à 6 mois (Si pas d'anomalie détectée avant)	Bilan annuel
Examen de l'appareil respiratoire	Examen régulier Surveillance des infections, de l'asthme et de l'apnée du sommeil	Bilan annuel
Examen auditif	Bilan ORL (oto-rhino-laryngologique) à 6 et 12 mois	Bilan ORL
Examen hématologique	Analyses sanguines au moindre doute	Leucémie à surveiller (mais rare)
Surveillance poids/ taille/ diététique	Tous les 6 mois jusqu'à 4 ans (En supplément du suivi médical complet recommandé pour tous les bébés à différents âges)	Tous les 6 mois Diabète et obésité à surveiller
Surveillance des problèmes uro-néphrologiques	Échographie rénale	Surveillance régulière et examens selon le contexte clinique
Surveillance de la dentition et hygiène buccale		Bilan annuel jusqu'à 3 ans, puis tous les 6 mois

# SUIVI MEDICAL

Tableau réalisé par Margaux Benis, dans le cadre d'un ancien mémoire d'orthophonie



## Notre FOIRE AUX QUESTIONS



Votre enfant est porteur de trisomie 21 : il présente donc des traits communs liés à sa pathologie. Cependant, son développement dépend aussi de facteurs extérieurs qui vont influencer la manière dont il va grandir. Votre enfant va passer par différents stades de développement, semblables à n'importe quel enfant tout-venant. Il se construira à son rythme, accompagné par les différentes prises en soins précoces mises en place. N'hésitez donc pas à poser des questions aux différents professionnels qui vous entourent ou aux autres parents d'enfants porteurs de trisomie 21 !

# Ressources à CONSULTER



## 1 Films à voir

- Apprendre à t'aimer, réalisé par Stéphanie Pillonca
- J'irai au bout de mes rêves, réalisé par Stéphanie Pillonca
- Mention particulière, réalisé par Christophe Campos



## 2 Podcast à écouter

- La Trifférence : podcast sur la trisomie 21, raconté par les concerné(e)s, leur proche et les professionnels.



## 3 Livres à lire

- L'extraordinaire Marcel, Carole Deschamps
- Ce n'est pas toi que j'attendais, Fabien Toulmé
- 1 chance sur 666, Vanessa Arcos
- Le bonheur dans tes yeux, Agnès Hittin
- Petite pépite, Nada Matta
- Tombée du nid, Clotilde Noël
- Ces surdoués de la relation, Julien Perfumo



## 4 Les comptes à suivre sur Instagram

- |                          |                                   |
|--------------------------|-----------------------------------|
| • @m21.asso              | • @raphaellisabella               |
| • @latrifférence         | • @pistachemyrtille               |
| • @lextraordinairemarcel | • @lajolieviedenaomi              |
| • @alicedrisc            | • @ouais.et.alors                 |
| • @vincentdrisc          | • @x3ordinaire                    |
| • trisomie21-mylaura     | • @lola.et.son.petit.truc.en.plus |



*Contactez-moi*

Livret élaboré par Marine GUIRAL, dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie  
marineg.ortho@gmail.com

## Annexe C : Questionnaire à destination des orthophonistes

### Evaluation du livret d'accompagnement parental en orthophonie, Trisomie 21 - questionnaire à destination des orthophonistes

Durée du questionnaire : **20 minutes**.

Bonjour,

Merci d'avoir participé à notre étude sur l'évaluation d'un livret créé dans le cadre du travail de mémoire de Marine GUIRAL (ancienne étudiante à l'école d'orthophonie de Montpellier, et orthophoniste depuis 2023).

Ce livret a pour objectif d'informer les parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 au sujet du développement de leur enfant et de l'intérêt de la prise en soin précoce en orthophonie. Il a été réalisé grâce à un recueil de réponses de parents à un questionnaire.

Vous pouvez retrouver et **télécharger le livret** et la notice d'information de notre étude en cliquant sur le lien drive ci-dessous :

[https://drive.google.com/drive/folders/1ZXcYThpYleJ4txccJ0mh0B\\_RFwa1kQmc?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1ZXcYThpYleJ4txccJ0mh0B_RFwa1kQmc?usp=drive_link)

Afin d'évaluer le livret, nous avons besoin de vous ! En effet, vos réponses à ce questionnaire permettront de cibler davantage les besoins de parents concernant la prise en soin précoce en orthophonie et les informations au sujet du développement de leur enfant porteur de trisomie 21. Parallèlement, les parents feront aussi un retour via un autre questionnaire.

**Les réponses recueillies sont totalement anonymes et toute donnée vous concernant sera traitée de façon confidentielle.**

Merci de ne pas diffuser le livret à la suite de ce questionnaire. Si vous le désirez, je vous le transmettrai à la fin de mon travail de mémoire, une fois l'évaluation réalisée.

Le questionnaire ne comporte que 3 parties : l'identification, l'appréciation générale du livret, l'évaluation plus précise du livret.

Le questionnaire est ouvert du **dimanche 21 janvier au dimanche 3 mars inclus**, dans le cas où le nombre de réponses attendu est obtenu.

Je vous remercie grandement pour votre participation à ce questionnaire !

Si vous avez des questions, n'hésitez pas à me contacter à l'adresse suivante : [nathan.brunel@gmail.com](mailto:nathan.brunel@gmail.com)

Nathan BRUNEL, étudiant en 5ème année d'école d'orthophonie à Lyon.  
Géraldine TUFFERY et Damien SANLAVILLE, directeurs de mémoire.

### **Partie 1 : Identification :**

1. Prenez-vous en soin actuellement ou avez-vous déjà pris en soin des enfants porteurs de T21 de moins de 6 ans ?
    - Oui
    - Non
- *Si la réponse est Non, la personne qui répond est renvoyée directement à la fin du questionnaire :*

Merci de votre réponse mais ce questionnaire est adressé à des orthophonistes prenant ou ayant pris en soin des enfants porteurs de trisomie de moins de 6 ans.

Si vous souhaitez tout de même recevoir le livret quand l'évaluation sera finalisée, n'hésitez pas à nous laisser votre mail. Pour des raisons de confidentialité, voici le lien de recueil des adresses mail : [https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd\\_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf\\_link](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf_link)

### **Partie 2 : Appréciation générale du livret :**

Avant de répondre aux questions suivantes, il est nécessaire que vous ayez pris connaissance du livret d'accompagnement parental créé par Marine GUIRAL. N'hésitez pas à revenir au livret pour répondre aux questions qui suivent.

Vous pouvez retrouver et télécharger le livret en cliquant sur le lien drive ci-dessous :

[https://drive.google.com/drive/folders/1\\_BTiPI805YQZkTSOkYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1_BTiPI805YQZkTSOkYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive_link)

2. L'aspect du livret le rend-il accessible et facile à lire ?
    - Tout a fait d'accord
    - Plutôt d'accord
    - Plutôt pas d'accord
    - Pas du tout d'accord
- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Que modifieriez-vous dans la forme du livret ?

3. Le livret est-il aisément compréhensible ?
    - Tout a fait d'accord
    - Plutôt d'accord
    - Plutôt pas d'accord
    - Pas du tout d'accord
- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Qu'est-ce qui peut nuire à la compréhension du livret ?

4. Le livret est-il, selon vous, facile à transmettre et expliquer aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 ?
  - Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord

5. Ce livret vous aiderait-il à transmettre les informations nécessaires aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 ?
  - Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord
  
6. Trouvez-vous que les informations présentes dans le livret correspondent à votre pratique orthophonique de prise en soin des jeunes enfants porteurs de trisomie 21 ?
  - Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord
  
7. Selon vous, la transmission précoce de ce livret aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 pourrait-elle favoriser une prise en soin orthophonique précoce de leur enfant ?
  - Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord

### **Partie 3 : Evaluation plus précise du livret :**

Vous pouvez retrouver et télécharger le livret en cliquant sur le lien drive ci-dessous :

[https://drive.google.com/drive/folders/1\\_BTiPI805YQZkTSOkYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1_BTiPI805YQZkTSOkYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive_link)

8. Dans ce livret d'informations au sujet de la prise en soin précoce en orthophonie des enfants porteurs de T21, trouvez-vous pertinente la partie « **Lettre d'une maman** » (page 5) ?
    - Tout a fait d'accord
    - Plutôt d'accord
    - Plutôt pas d'accord
    - Pas du tout d'accord
- *Si la réponse est « Tout à fait d'accord » ou « Plutôt d'accord », renvoi vers une question semi-fermée à choix multiples :*

A quoi peut-elle servir selon vous ?

- Renforcer le lien d'attachement des parents avec leur bébé
- Rassurer les parents qui reçoivent un diagnostic de trisomie 21
- Donner de l'espoir aux parents qui reçoivent un diagnostic de trisomie 21
- S'identifier à d'autres personnes et ne pas se sentir seul.e dans cette situation
- Apaiser le regard des parents sur la trisomie 21
- Introduire en douceur les explications professionnelles qui suivent dans le livret
- Encourager les parents
- Autre :

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question semi-fermée à choix multiples :*

Pour quelle.s raison.s cette partie n'est pas pertinente selon vous ?

- Elle n'est pas directement liée au suivi de l'enfant porteur de trisomie 21
- Elle peut sembler « idéaliste »
- Le contenu de la lettre pourrait être plus nuancé car l'accueil du handicap est différent pour chaque parent
- Chaque enfant porteur de trisomie 21 est différent donc l'expérience proposée par cette maman ne sera pas celle de chaque parent
- Autre :
- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

9. Trouvez-vous que les conseils dans la partie « **Le langage et le plaisir** » (page 8) pertinents et complets ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

10. Selon vous, le livret est-il informatif quant à la prise en soin en orthophonie de l'enfant porteur de trisomie 21 **de manière globale** (page 9) ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

11. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant la **sphère oro-faciale** (page 10) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

12. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant le **pré-langage** (page 11-12) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

13. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant l'**éveil sensoriel** (page 13) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

14. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant l'**oralité alimentaire** (page 14) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

15. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant l'**accompagnement parental** (page 15) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

16. Selon votre expérience, la partie concernant « **Les autres suivis à mettre en place** » (paramédicaux et sociaux) (page 16) à mettre en place est-elle exhaustive ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

17. Trouvez-vous la partie « **Ressources à consulter** » (page 19) utile pour des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

18. Ajouteriez-vous ou enlèveriez-vous une ou des ressource.s parmi celles proposées ?

- Oui
- Non

➤ *Si la réponse est « Oui », renvoi vers une question ouverte :*

Quelle.s ressources ajouteriez-vous et/ou enlèveriez-vous, et pourquoi ?

19. Commentaire libre : Avez-vous d'autres remarques, suggestions de modifications, observations à partager sur ce livret ?

20. Remerciement et contact :

Merci beaucoup pour vos réponses qui seront précieuses ! N'hésitez pas à me laisser votre adresse mail si vous souhaitez recevoir le livret quand l'évaluation sera finalisée à la fin de mon mémoire.

Pour des raisons de confidentialité, voici le lien de recueil des adresses mail :  
[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd\\_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf\\_link](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf_link)

## Annexe D : Questionnaire à destination des parents

### Evaluation du livret d'accompagnement parental en orthophonie, Trisomie 21 - questionnaire à destination des parents

Durée du questionnaire : **20 minutes**.

Bonjour,

Merci d'avoir participé à notre étude sur l'évaluation d'un livret créé dans le cadre du travail de mémoire de Marine GUIRAL (ancienne étudiante à l'école d'orthophonie de Montpellier, et orthophoniste depuis 2023).

Ce livret a pour objectif d'informer les parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 au sujet du développement de leur enfant et de l'intérêt de la prise en soin précoce en orthophonie. Il a été réalisé grâce à un recueil de réponses de parents à un questionnaire.

Vous pouvez retrouver et **télécharger le livret** et la notice d'information de notre étude en cliquant sur le lien drive ci-dessous :

[https://drive.google.com/drive/folders/1ZXcYThpYleJ4txccJ0mh0B\\_RFwa1kQmc?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1ZXcYThpYleJ4txccJ0mh0B_RFwa1kQmc?usp=drive_link)

Afin d'évaluer le livret, nous avons besoin de vous ! En effet, vos réponses à ce questionnaire permettront de cibler davantage les besoins de parents concernant la prise en soin précoce en orthophonie et les informations au sujet du développement de leur enfant porteur de trisomie 21. Parallèlement, les orthophonistes feront aussi un retour via un autre questionnaire.

**Les réponses recueillies sont totalement anonymes et toute donnée vous concernant sera traitée de façon confidentielle.**

Merci de ne pas diffuser le livret à la suite de ce questionnaire. Si vous le désirez, je vous le transmettrai à la fin de mon travail de mémoire, une fois l'évaluation réalisée.

Le questionnaire ne comporte que 3 parties : l'identification, l'appréciation générale du livret, l'évaluation plus précise du livret.

Le questionnaire est ouvert du **dimanche 21 janvier au dimanche 3 mars inclus**, dans le cas où le nombre de réponses attendu est obtenu.

Je vous remercie grandement pour votre participation à ce questionnaire !

Si vous avez des questions, n'hésitez pas à me contacter à l'adresse suivante : [nathan.brunel@gmail.com](mailto:nathan.brunel@gmail.com)

Nathan BRUNEL, étudiant en 5ème année d'école d'orthophonie à Lyon.  
Géraldine TUFFERY et Damien SANLAVILLE, directeurs de mémoire.

### **Partie 1/3 : Identification :**

1. Votre enfant a-t-il moins de 6 ans ?

- Oui
- Non

➤ *Si la réponse est Non, la personne qui répond est renvoyée directement à la fin du questionnaire :*

Merci de votre participation. Nous n'interrogeons que des parents d'enfants de moins de 6 ans dans le cadre de cette étude.

Si vous souhaitez tout de même recevoir le livret quand l'évaluation sera finalisée, n'hésitez pas à nous laisser votre mail. Pour des raisons de confidentialité, voici le lien de recueil des adresses mail : [https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd\\_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf\\_link](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf_link)

2. Avez-vous déjà été informé sur la prise en soin orthophonique des enfants porteurs de T21 ?

- Oui
- Non

➤ *Si la réponse est « Oui », renvoi à une autre question :*

Par qui avez-vous été informé de la prise en soin orthophonique des enfants porteurs de trisomie 21 pour la première fois ?

- Pédiatre
- Médecin généraliste
- Généticien
- Sage-femme
- Orthophoniste
- Internet
- Autre :

3. Votre enfant est-il suivi par un.e orthophoniste ?

- Oui
- Non

### **Partie 2/3 : Appréciation générale du livret :**

Avant de répondre aux questions suivantes, il est nécessaire que vous ayez pris connaissance du livret d'accompagnement parental créé par Marine GUIRAL. N'hésitez pas à revenir au livret pour répondre aux questions qui suivent.

Vous pouvez retrouver et télécharger le livret en cliquant sur le lien drive ci-dessous :

[https://drive.google.com/drive/folders/1\\_BTiPI805YQZkTSOKYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1_BTiPI805YQZkTSOKYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive_link)

4. L'aspect du livret le rend-il accessible et facile à lire ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Que modifieriez-vous dans la forme du livret ?

5. Le contenu du livret est-il aisément compréhensible ?
- Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord
- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Qu'est-ce qui peut nuire à la compréhension du livret ?

6. Ce livret correspond-il à l'information que vous auriez aimé recevoir lorsque vous avez reçu le diagnostic de trisomie 21 ?
- Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord
7. Si vous avez déjà reçu des informations concernant le suivi orthophonique, correspondent-elles à celles dans le livret ?
- Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord
8. Pensez-vous qu'il serait intéressant de transmettre ce livret d'informations aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 (par l'intermédiaire des services de génétique, des maternités, d'associations, d'orthophonistes directement...)?
- Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord
9. Selon vous, la transmission précoce de ce livret aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 pourrait-elle favoriser une prise en soin orthophonique précoce de leur enfant ?
- Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord

### **Partie 3/3 : Evaluation précise du livret :**

Vous pouvez retrouver et télécharger le livret en cliquant sur le lien drive ci-dessous :

[https://drive.google.com/drive/folders/1\\_BTiPI805YQZkTSOKYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1_BTiPI805YQZkTSOKYwPIZSKLXJ32aOt?usp=drive_link)

10. Dans ce livret d'informations au sujet de la prise en soin précoce en orthophonie des enfants porteurs de T21, trouvez-vous pertinente la partie « **Lettre d'une maman** » (page 5) ?
- Tout a fait d'accord
  - Plutôt d'accord
  - Plutôt pas d'accord
  - Pas du tout d'accord

- *Si la réponse est « Tout à fait d'accord » ou « Plutôt d'accord », renvoi vers une question semi-fermée à choix multiples :*

A quoi peut-elle servir selon vous ?

- Renforcer le lien d'attachement des parents avec leur bébé
- Rassurer les parents qui reçoivent un diagnostic de trisomie 21
- Donner de l'espoir aux parents qui reçoivent un diagnostic de trisomie 21
- S'identifier à d'autres personnes et ne pas se sentir seul.e dans cette situation
- Apaiser le regard des parents sur la trisomie 21
- Introduire en douceur les explications professionnelles qui suivent dans le livret
- Encourager les parents
- Autre :

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question semi-fermée à choix multiples :*

Pour quelle.s raison.s cette partie n'est pas pertinente selon vous ?

- Elle n'est pas directement liée au suivi de l'enfant porteur de trisomie 21
- Elle peut sembler « idéaliste »
- Le contenu de la lettre pourrait être plus nuancé car l'accueil du handicap est différent pour chaque parent
- Chaque enfant porteur de trisomie 21 est différent donc l'expérience proposée par cette maman ne sera pas celle de chaque parent
- Autre :

- 11.** Trouvez-vous que les conseils dans la partie « **Le langage et le plaisir** » (pages 8) pertinents, complets et réalisables pour des parents qui reçoivent un diagnostic de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

- 12.** Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant la **prise en soin précoce en orthophonie** (page 9) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

- *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

13. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant la **sphère oro-faciale** (page 10) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

14. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant le **pré-langage** (page 11-12) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

15. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant l'**éveil sensoriel** (page 13) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

16. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant l'**oralité alimentaire** (page 14) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

17. Selon vous, le livret répond-il à son objectif d'informer les parents concernant l'**accompagnement parental** (page 15) de leur enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

18. Selon votre expérience, la partie concernant « **Les autres suivis à mettre en place** » (paramédicaux et sociaux) (page 16) à mettre en place est-elle exhaustive ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

➤ *Si la réponse est « Plutôt pas d'accord » ou « Pas du tout d'accord », renvoi vers une question ouverte :*

Pourquoi selon vous ? Que modifieriez-vous ?

19. Trouvez-vous la partie « **Ressources à consulter** » (page 19) utile pour des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21 ?

- Tout a fait d'accord
- Plutôt d'accord
- Plutôt pas d'accord
- Pas du tout d'accord

20. Ajouteriez-vous ou enlèveriez-vous une ou des ressource.s parmi celles proposées ?

- Oui
- Non

➤ *Si la réponse est « Oui », renvoi vers une question ouverte :*

Quelle.s ressources ajouteriez-vous et/ou enlèveriez-vous, et pourquoi ?

21. Commentaire libre : Avez-vous d'autres remarques, suggestions de modifications, observations à partager sur ce livret ?

22. Remerciement et contact :

Merci beaucoup pour vos réponses qui seront précieuses ! N'hésitez pas à me laisser votre adresse mail si vous souhaitez recevoir le livret quand l'évaluation sera finalisée à la fin de mon mémoire.

Pour des raisons de confidentialité, voici le lien de recueil des adresses mail :

[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd\\_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf\\_link](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeLroF-3ggtupbAHBd_gLHgnUliQKmcCsTss0oTTmw-QkfRbw/viewform?usp=sf_link)

## Annexe E : Notice d'information du questionnaire aux orthophonistes

### **Notice d'information pour le questionnaire à destination des orthophonistes prenant en soin des enfants porteurs de trisomie 21 de moins de 6 ans**

#### **Directeurs du mémoire :**

- SANLAVILLE Damien, Généticien chef de service génétique à l'HFME, CHU de Lyon, [damien.sanlaville@chu-lyon.fr](mailto:damien.sanlaville@chu-lyon.fr)
- TUFFERY Géraldine, orthophoniste en libéral chargée d'enseignement à l'école d'orthophonie de Lyon, [gtuffery.orthophoniste@gmail.com](mailto:gtuffery.orthophoniste@gmail.com)

**Etudiant :** Brunel Nathan, étudiant en Master 2 Orthophonie – Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation, UCBLyon 1, [nathan.brunel@etu.univ-lyon1.fr](mailto:nathan.brunel@etu.univ-lyon1.fr)

**Responsables Recherche département d'Orthophonie UCLB :**  
[memoire.orthophonie@univ-lyon1.fr](mailto:memoire.orthophonie@univ-lyon1.fr)

#### **Madame, Monsieur,**

Nous vous proposons de participer de façon volontaire à un recueil de données sur l'accompagnement parental précoce en orthophonie des enfants porteurs de trisomie 21.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de participer à ce recueil de données. Si vous acceptez, vous pouvez décider à tout moment d'arrêter votre participation sans donner de justification et sans conséquence particulière.

Vous pourrez prendre le temps pour lire et comprendre toutes les informations présentées ici, réfléchir à votre participation, et poser toute question éventuelle aux responsables de l'étude (Pr. Sanlaville Damien et Tuffery Géraldine), ou à la personne réalisant le recueil de données (Brunel Nathan).

**But de l'étude :** Cette étude a pour but d'évaluer et d'améliorer le « livret d'accompagnement parental » en orthophonie dans le cadre de diagnostic de Trisomie 21. Ce livret a été créé dans le cadre d'un mémoire de fin d'études d'orthophonie en 2022-2023 par Marine GUIRAL, orthophoniste et ancienne étudiante à l'école d'orthophonie de Montpellier. Il a été réalisé sur la base de réponses de parents à un questionnaire.

#### **Déroulement de l'étude et méthode :**

Le questionnaire dure 20 minutes.

Pour cette étude, nous transmettons le livret associé à un questionnaire Google Form à des orthophonistes prenant en soin des enfants porteurs de Trisomie 21 de moins de 6 ans et à un autre questionnaire à des parents d'enfants porteurs de trisomie 21 de moins de 6 ans.

L'objectif est d'obtenir un avis d'orthophonistes et de parents sur ce livret d'informations à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21.

Vous, orthophonistes, avez donc du **dimanche 21 janvier 2024 au dimanche 03 mars 2024 inclus** pour répondre à ce questionnaire. Une fois les données recueillies, nous modifierons le livret selon vos réponses. Merci de ne pas diffuser le livret à la suite de ce questionnaire. Je vous le transmettrai à la fin de mon travail de mémoire, une fois l'évaluation réalisée.

**Frais :** Votre collaboration à ce recueil de donnée n'entraînera pas de participation financière de votre part, ni de dédommagement financier.

**Législation – Confidentialité :**

Toute donnée vous concernant sera traitée de façon confidentielle. Elles seront codées sans mention de votre nom et prénom.

La publication des résultats ne comportera aucun résultat individuel.

Les données recueillies peuvent faire l'objet d'un traitement informatisé. Selon la Loi « Informatique et Liberté » (loi n°78-17 du 6 janvier 1978 modifiée), vous bénéficiez à tout moment du droit d'accès, de rectification et de retrait des données vous concernant auprès du responsable de l'étude (le Directeur du Mémoire). La collecte et le traitement de données identifiantes ou susceptibles d'être identifiantes s'effectuent dans le respect des normes en vigueur relatives à la protection des données personnelles, notamment les dispositions du règlement (UE) 2016/679 du 27 avril 2016 (« RGPD ») et de la loi n°78-17 du 6 janvier 1978 (loi dite « Informatique et Libertés »).

Vous pouvez formuler la demande d'être informé des résultats globaux de ce mémoire. Aucun résultat individuel ne pourra être communiqué.

**Bénéfices potentiels :** La finalité de cette étude est d'améliorer le livret d'accompagnement parental en orthophonie, destiné aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21, afin qu'ils soient informés plus tôt et de façon exhaustive de la nécessité de la prise en soin précoce de leur enfant.

**Risques potentiels :** Le recueil de données ne présente aucun risque sérieux prévisible pour les personnes qui s'y prêteront.

Nous vous remercions grandement pour la lecture de cette notice d'information et pour l'aide que vous apporterez à cette étude en répondant au questionnaire !

Le questionnaire sera clôturé le dimanche 3 mars 2024 dans le cas où le nombre de réponses attendu est obtenu.

## Annexe F : Notice d'information du questionnaire aux parents

### **Notice d'information pour le questionnaire à destination des parents d'enfants porteurs de trisomie 21 de moins de 6 ans**

#### **Directeurs du mémoire :**

- SANLAVILLE Damien, Généticien chef de service génétique à l'HFME, CHU de Lyon, [damien.sanlaville@chu-lyon.fr](mailto:damien.sanlaville@chu-lyon.fr)
- TUFFERY Géraldine, orthophoniste en libéral chargée d'enseignement à l'école d'orthophonie de Lyon, [gtuffery.orthophoniste@gmail.com](mailto:gtuffery.orthophoniste@gmail.com)

**Etudiant :** Brunel Nathan, étudiant en Master 2 Orthophonie – Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation, UCBLyon 1, [nathan.brunel@etu.univ-lyon1.fr](mailto:nathan.brunel@etu.univ-lyon1.fr)

**Responsables Recherche département d'Orthophonie UCLB :**  
[memoire.orthophonie@univ-lyon1.fr](mailto:memoire.orthophonie@univ-lyon1.fr)

**Madame, Monsieur,**

Nous vous proposons de participer de façon volontaire à un recueil de données sur l'accompagnement parental précoce en orthophonie des enfants porteurs de trisomie 21.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de participer à ce recueil de données. Si vous acceptez, vous pouvez décider à tout moment d'arrêter votre participation sans donner de justification et sans conséquence particulière.

Vous pourrez prendre le temps pour lire et comprendre toutes les informations présentées ici, réfléchir à votre participation, et poser toute question éventuelle aux responsables de l'étude (Pr. Sanlaville Damien et Tuffery Géraldine), ou à la personne réalisant le recueil de données (Brunel Nathan).

**But de l'étude :** Cette étude a pour but d'évaluer et d'améliorer le « livret d'accompagnement parental » en orthophonie dans le cadre de diagnostic de Trisomie 21. Ce livret a été créé dans le cadre d'un mémoire de fin d'études d'orthophonie en 2022-2023 par Marine GUIRAL, orthophoniste et ancienne étudiante à l'école d'orthophonie de Montpellier. Il a été réalisé sur la base de réponses de parents à un questionnaire.

#### **Déroulement de l'étude et méthode :**

Le questionnaire dure 20 minutes.

Pour cette étude, nous transmettons le livret associé à un questionnaire Google Form à des orthophonistes prenant en soin des enfants porteurs de Trisomie 21 de moins de 6 ans et à un autre questionnaire à des parents d'enfants porteurs de trisomie 21 de moins de 6 ans.

L'objectif est d'obtenir un avis d'orthophonistes et de parents sur ce livret d'informations à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21.

Vous, parents d'enfant porteur de trisomie 21 de moins de 6 ans, avez donc du **dimanche 21 janvier 2024 au dimanche 03 mars 2024 inclus** pour répondre à ce questionnaire. Une fois les données recueillies, nous modifierons le livret selon vos réponses. Merci de ne pas diffuser le livret à la suite de ce questionnaire. Je vous le transmettrai à la fin de mon travail de mémoire, une fois l'évaluation réalisée.

**Frais :** Votre collaboration à ce recueil de donnée n'entraînera pas de participation financière de votre part, ni de dédommagement financier.

#### **Législation – Confidentialité :**

Toute donnée vous concernant sera traitée de façon confidentielle. Elles seront codées sans mention de votre nom et prénom.

La publication des résultats ne comportera aucun résultat individuel.

Les données recueillies peuvent faire l'objet d'un traitement informatisé. Selon la Loi « Informatique et Liberté » (loi n°78-17 du 6 janvier 1978 modifiée), vous bénéficiez à tout moment du droit d'accès, de rectification et de retrait des données vous concernant auprès du responsable de l'étude (le Directeur du Mémoire). La collecte et le traitement de données identifiantes ou susceptibles d'être identifiantes s'effectuent dans le respect des normes en vigueur relatives à la protection des données personnelles, notamment les dispositions du règlement (UE) 2016/679 du 27 avril 2016 (« RGPD ») et de la loi n°78-17 du 6 janvier 1978 (loi dite « Informatique et Libertés »).

Vous pouvez formuler la demande d'être informé des résultats globaux de ce mémoire. Aucun résultat individuel ne pourra être communiqué.

**Bénéfices potentiels :** La finalité de cette étude est d'améliorer le livret d'accompagnement parental en orthophonie, destiné aux parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21, afin qu'ils soient informés plus tôt et de façon exhaustive de la nécessité de la prise en soin précoce en orthophonie de leur enfant.

**Risques potentiels :** Le recueil de données ne présente aucun risque sérieux prévisible pour les personnes qui s'y prêteront.

Nous vous remercions grandement pour la lecture de cette notice d'information et pour l'aide que vous apporterez à cette étude en répondant au questionnaire !

Le questionnaire sera clôturé le dimanche 3 mars 2024 dans le cas où le nombre de réponses attendu est obtenu.

## Annexe G : Affiche de diffusion du questionnaire aux orthophonistes



# Lyon 1 MÉMOIRE D'ORTHOPHONIE



Questionnaire destiné aux **orthophonistes** prenant / ayant pris en soin des **enfants porteurs de trisomie 21 de moins de 6 ans**

Ouvert jusqu'au 3 mars 2024

**Evaluation du livret  
d'accompagnement parental - Trisomie  
21 créé par Marine Guiral (mémoire  
d'orthophonie 2022-2023)**



**Durée : 20 minutes**



[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf9kz6EMT29t-pwpjFAHBVe4UqonSUQ5ZawWQ4\\_suMbGMWx3w/viewform](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf9kz6EMT29t-pwpjFAHBVe4UqonSUQ5ZawWQ4_suMbGMWx3w/viewform)

### Directeurs de mémoire :

Damien SANLAVILLE, généticien, chef de service à l'HFME, CHU de Lyon

Géraldine TUFFERY, orthophoniste chargée d'enseignement au CFUO de Lyon

### Étudiant :

Nathan BRUNEL, étudiant en 5ème année d'orthophonie au CFUO de Lyon

Me contacter : [nathan.brunel@gmail.com](mailto:nathan.brunel@gmail.com)

Un grand merci pour votre aide !

## Annexe H : Affiche de diffusion du questionnaire aux parents



# Lyon 1 MÉMOIRE D'ORTHOPHONIE



Questionnaire destiné aux **parents d'enfant porteur de trisomie 21 de moins de 6 ans**

Ouvert jusqu'au 3 mars 2024

**Evaluation du livret  
d'accompagnement parental - Trisomie  
21 créé par Marine Guiral (mémoire  
d'orthophonie 2022-2023)**



**Durée : 20 minutes**



[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf2I6cRUuy\\_StcMcUc7QZnYDYasb88-5kNOF3LRGIP3gLG-gg/viewform](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf2I6cRUuy_StcMcUc7QZnYDYasb88-5kNOF3LRGIP3gLG-gg/viewform)

### Directeurs de mémoire :

Damien SANLAVILLE, généticien, chef de service à l'HFME, CHU de Lyon

Géraldine TUFFERY, orthophoniste chargée d'enseignement au CFUO de Lyon

### Étudiant :

Nathan BRUNEL, étudiant en 5ème année d'orthophonie au CFUO de Lyon

Me contacter : [nathan.brunel@gmail.com](mailto:nathan.brunel@gmail.com)

**Un grand merci pour votre aide !**

**Annexe I : Tableau 1 : Comparaison des pourcentages d'accord des orthophonistes et des parents sur les questions identiques posées aux deux populations**

Comparaison des pourcentages d'accord des orthophonistes et des parents sur les questions identiques posées aux deux populations			
	Pourcentage d'accord des orthophonistes	Pourcentage d'accord des parents	Différence entre les pourcentages d'accord
Forme du livret adaptée ?	95,70%	100%	4,30%
Fond du livret compréhensible ?	97,80%	100%	2,20%
Livret peut favoriser une prise en soin précoce ?	95,70%	100%	4,30%
Lettre d'une maman (p. 5)	78,30%	87,50%	9,20%
Le langage et le plaisir (p.8)	95,70%	95,80%	0,10%
Prise en soins précoce en orthophonie (p.9)	95,70%	91,70%	4%
La sphère oro-faciale (p.10)	84,80%	95,80%	11%
Le pré-langage (p.11-12)	93,50%	100%	6,50%
L'éveil sensoriel (p.13)	95,70%	100%	4,30%
L'oralité alimentaire (p.14)	89,10%	95,80%	6,70%
L'accompagnement parental (p.15)	91,40%	95,80%	4,40%
Les autres suivis à mettre en place (p.16)	82,60%	91,70%	9,10%
Ressources à consulter (p.19)	95,70%	95,80%	0,10%

**Annexe J : Version révisée du livret d'accompagnement à destination des parents qui accueillent un enfant porteur de trisomie 21**

"LIBEREZ LE POTENTIEL DES ENFANTS ET VOUS  
TRANSFORMEREZ LE MONDE AVEC LUI", MONTESSORI



# TRISOMIE 21

*Livret d'accompagnement parental*

Par Marine GUIRAL, orthophoniste



# SOMMAIRE

- 05 Lettre d'une maman
  - 06 Au préalable
  - 07 Qu'est-ce que la trisomie 21 ?
  - 08 Le langage et le plaisir
  - 09 La prise en soins précoce en orthophonie
  - 10 Les différents axes de prise en soins en orthophonie
  - 16 Les autres suivis à envisager
  - 17 Le suivi médical
  - 18 Si vous avez d'autres questions...
  - 19 Ressources à consulter
- 



3



# Lettre d'une MAMAN



Témoignage extrait de « lettres aux parents », de l'association M21.

⚠ Il s'agit de l'expérience personnelle et unique d'une maman. Le vécu diffère pour chaque parent.

“ À toi, le parent que j'étais il n'y a pas si longtemps,

Le ciel vient de te tomber sur la tête : le bébé au creux de ton ventre, ce n'est finalement pas celui dont tu rêvais. Et cet enfant, que tu sentes encore ses mouvements sous ta peau ou qu'il vienne de pousser son premier cri, tu as l'impression qu'il n'y a plus de quoi s'émerveiller devant lui.

Face au choc, tu certifies même à tes proches que tu ne seras plus jamais heureux. La vie paraît tellement injuste à première vue. Des « pourquoi ? » tourment en boucle dans ta tête et des « comment je vais y arriver ? » s'infiltrèrent dans tes pensées les plus sombres, celles que tu n'oses pas partager parce qu'elles te paraissent si horribles que les formuler tout haut est impensable.

Je n'ai pas rebondi tout de suite et je voudrais te dire qu'il faut parfois accepter que cela prenne du temps, que tout ira mieux quand tu auras appris à connaître ton bébé et à comprendre qu'il va être capable de beaucoup. Quand on te parle du retard qu'il aura par rapport aux autres enfants, je voudrais te parler du fait que ce sont ces mêmes enfants plus en avance que lui, qui le tireront vers le haut et cela te fera prendre conscience de la richesse qu'est l'inclusion. Quand on te dit que tous ces rendez-vous et ce suivi constant seront épuisants, j'aimerais te dire qu'ils t'apporteront aussi du bonheur lorsque tu verras les fruits que cela porte et la relation que tu tisseras avec toutes ces personnes bienveillantes autour de toi.

Ce n'est pas le voyage que je pensais emprunter, ça non, mais aujourd'hui, presque un an plus tard, je ne saurais pas faire machine arrière.

Sans ce bébé extraordinaire dans mes bras, je ne sais pas qui je serais mais je sais que je n'aurais pas réalisé autant de choses, que je n'aurais pas fait autant de belles rencontres, que je n'aurais pas appris à ouvrir les yeux sur le monde. Tout ça, est-ce le hasard ou est-ce une probabilité d'apprendre à aimer plus ? D'apprendre à se découvrir soi-même et à découvrir ceux qui nous entourent de manière authentique ?

Quelques mois après la naissance de mon bébé, une maman m'a dit ces mots – qui resteront toujours gravés en moi : « Peut-être qu'en leur for intérieur, la majorité des gens poussent un ouf de soulagement en se disant que ce n'est pas chez eux que la foudre est tombée mais dans mon cœur à moi, je sais que j'ai gagné à la loterie. C'est un peu comme si nous avions toujours vécu en noir et blanc et que d'un coup, il avait allumé la couleur en débarquant dans nos vies ».

Je n'étais pas prête à comprendre ces mots mais aujourd'hui, je les trouve si justes. Si vrais. Je suis plus heureuse que je ne l'étais avant tout ça.

Et pourtant, je reviens de très loin en termes d'acceptation de la trisomie 21 dans ma vie. Alors à toi, cher parent qui ne te sens pas capable, j'ai envie de te dire que tu ne sais pas encore que tu l'es. Tu vas y arriver. Fais toi confiance et fais confiance à ton bébé : il te surprendra de la plus jolie des manières en étant juste l'enfant dont tu as besoin pour évoluer vers la meilleure version de toi-même. Dans une nouvelle vie.

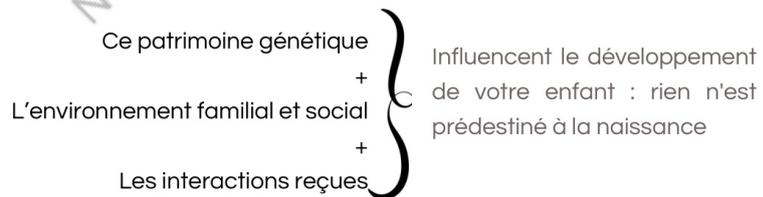
R. “ @raphaëlleisabella sur Instagram

*“C'est un peu comme si nous avions toujours vécu en noir et blanc et que d'un coup, il avait allumé la couleur en débarquant dans nos vies”*

Avant toute chose, rappelez-vous...

## Tous différents

Les enfants trisomiques ont tous un point commun : 3 chromosomes 21 plutôt que 2. Pour le reste, la moitié du patrimoine génétique vient du père, l'autre moitié vient de la mère.



Avant d'être porteur de trisomie 21, votre enfant a votre patrimoine et votre héritage génétique. Oui, votre bébé sera beau puisqu'il vous ressemblera : il aura vos yeux, vos oreilles, votre nez... Prenez le temps nécessaire avec lui pour créer ce lien d'attachement !

## Il vous surprendra

Comme tout enfant, il a beaucoup à apprendre. Interagissez avec lui pour lui permettre le meilleur développement possible. Il vous surprendra de la meilleure des manières.

## Faites-vous confiance !

Vivez pleinement avec votre enfant, sans complexe ni contrainte. L'enfant trisomique reste un bébé puis un enfant qui doit profiter de sa vie d'enfant, tout en étant sollicité de façon adaptée. Vous êtes ses parents et vous savez ce dont votre enfant a besoin : faites-vous confiance !



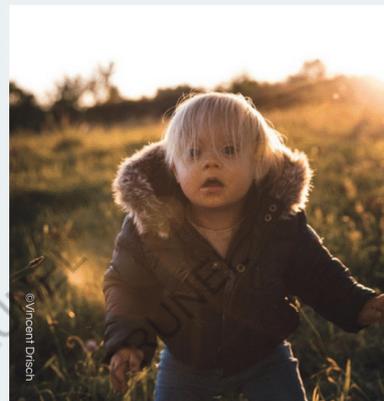
« Il y a un trop grand décalage entre ces paroles effrayantes que l'on reçoit et la réalité de nos vies avec ces enfants (...) Ces petits enfants gourmands en chromosomes, différents, ont quelque chose d'unique et de particulier à apporter autour d'eux, dans leur famille, à la crèche, à l'école et plus tard, à leur travail. Alors pour ça, laissons-les s'exprimer, évoluer et grandir comme les autres. Car ils feront (presque) tout comme les autres, ça prendra simplement un peu plus de temps », Alice Drisch, de l'association M21.



# Qu'est-ce que LA TRISOMIE 21 ?

## Une anomalie génétique

La trisomie 21 est une anomalie génétique due à la présence totale ou partielle d'un chromosome 21 supplémentaire : cette anomalie vient déséquilibrer le fonctionnement de l'organisme et engendre ainsi des troubles de développement.



## Une grande diversité des symptômes

On note une grande diversité des symptômes chez les individus porteurs de trisomie : il n'y a pas 2 personnes identiques porteuses de trisomie. Chaque enfant se développera à son rythme, d'une manière souvent totalement différente d'un autre enfant.



## Le temps de latence

Il est primordial de tenir compte du temps de réponse plus ou moins long chez votre enfant, en particulier pour les apprentissages. Ce temps de latence n'est pas quantifiable : il est variable selon les moments et selon les enfants. Pensez à laisser en cas de besoin, un temps de réflexion dans vos interactions avec votre enfant, avant de proposer une deuxième reformulation.

*"Quel plus beau cadeau peut nous faire l'autre" que de renforcer notre unicité, notre originalité, en étant différent de nous?". Albert Jacquard*

# LE LANGAGE

## *et le plaisir*

*Le langage s'acquiert dans l'échange et dans le plaisir.*



Même si votre enfant ne parle pas, laissez-lui le plaisir d'entendre votre voix. Parlez spontanément avec lui toute la journée.

- ♥ Parlez-lui calmement avec des mots simples, des phrases courtes.
- ♥ Chantez des comptines : les comptines sont propices à s'approprier des signes. Ces signes aideront votre enfant à mieux comprendre ce qu'on lui dit et mieux s'imprégner du langage.
- ♥ Faites-le rire.
- ♥ Écoutez de la musique, dansez avec lui.
- ♥ Glissez-lui des mots doux.
- ♥ Mettez des mots sur ce qui l'entoure, sur les bruits qu'il entend.
- ♥ Expliquez-lui ce que vous faites.
- ♥ Proposez-lui des livres :

↳ Dès la naissance : livres en tissu, en carton, en plastique pour prendre plaisir à tourner les pages, à regarder les couleurs, les images, à toucher les textures.

↳ Lisez-lui des histoires pour créer de beaux moments d'interactions avec l'adulte et stimuler son langage.

### *A savoir*

La trisomie 21 est un handicap pouvant être émotionnel, c'est-à-dire liée à leur "6e sens émotionnel". Ces enfants sont des éponges émotionnelles. En tant que parents, il est important de veiller à être au maximum apaisés avec eux, pour ne pas leur faire porter un poids trop lourd émotionnellement.

# LA PRISE EN SOINS PRÉCOCE *en orthophonie*

A quel âge ?

## DÈS LA NAISSANCE

et idéalement entre 2 et 6 mois.

- N'attendez pas que l'enfant parle pour commencer l'orthophonie. Il y a de nombreux axes de travail, même chez le nouveau-né !
- Les délais en orthophonie sont parfois importants. En revanche, en attendant la mise en place d'un suivi, votre enfant va pouvoir grandir et évoluer grâce aux nombreuses interactions qu'il aura avec vous. Ce temps privilégié passé avec lui est très important : il vous permet de créer ce lien d'attachement, si important pour son développement.

Quels axes de prise en soins précoces en orthophonie ?

- La sphère oro-faciale
- Le pré-langage
- L'éveil sensoriel
- L'oralité alimentaire
- L'accompagnement parental

Pourquoi ?

Limiter l'installation de déficits liés à la trisomie 21 afin que le langage et la communication se développent

## DE MANIÈRE HARMONIEUSE

grâce à vos échanges auprès de votre enfant et à l'accompagnement thérapeutique de l'orthophoniste.



9

Les différents axes possibles de

# PRISE EN SOINS EN ORTHOPHONIE



## La sphère oro-faciale

Les enfants porteurs de trisomie ont souvent une

### HYPOTONIE MUSCULAIRE

= Faible tonus musculaire



Notamment un manque de tonicité des muscles bucco-faciaux (langue, lèvres, joues).

Intérêts de stimuler les muscles bucco-faciaux précocément ?

Meilleur maintien de la langue dans la bouche

Meilleure fermeture buccale (Diminution du bavage)

Respiration nasale

Développement des mâchoires et des dents

Meilleures compétences d'alimentation (mouvements efficaces de succion, de déglutition, de mastication).



Pré-requis à l' **ARTICULATION.**



© Raphaëlle Bessignello

10

### *À la maison...*

- Proposez-lui des exercices pour mobiliser la langue, les lèvres, les joues ("jeu des grimaces"), faites-lui faire des bulles ou souffler dans une flûte...
- Massez-le en lui chantant des comptines et en lui décrivant ce que vous faites. Vous pouvez suivre ce chemin : pieds-jambes-mains-bras-épaules-visage-joues et terminer dans la bouche (gencives, langue...) si votre enfant accepte (attention à ne pas le forcer !)
- Accrochez-lui des objets en hauteur et mettez-le sur le ventre pour l'encourager à lever le haut du corps.
- Proposez-lui des hochets sensoriels stimulants.



# Le pré-langage

Bien avant ses premiers mots, l'enfant

## COMMUNIQUE



### Le regard :

Le contact oculaire est un des premiers actes de communication qu'on retrouve chez un bébé. Parfois difficile à accrocher chez le bébé trisomique ou très bref



### Le sourire social



### Le tour de rôle :

Le parent se manifeste, le bébé y répond et le parent réagit de nouveau



### L'imitation :

Imitation de l'adulte par l'enfant et inversement, que ce soit sur ses vocalisations, sur ses gestes.



### L'attention conjointe :

L'enfant et l'adulte partagent le même intérêt pour un objet.



### Le pointage



### L'attention à l'univers sonore

## *À la maison...*

- Placez-vous dans son champ visuel et attirez son attention par des sons, des gestes, des mimiques, des objets contrastés et attractifs.
- Invitez l'enfant à poursuivre visuellement un objet avec les yeux puis avec toute la tête.

- Entrez dans un échange avec votre enfant.
- Prenez en compte le temps de latence : attendre est le meilleur moyen de laisser l'enfant participer à l'échange.

- Faites des jeux de bruitage et encouragez votre enfant à vous imiter.

- Verbalisez-lui ce que vous êtes en train de faire ensemble.

- Observez votre enfant pour donner du sens à ses mouvements, pour nommer ce qu'il cherche à vous montrer.
- Pointez vous-même pour lui montrer l'exemple.

- Faites-lui écouter des musiques, des comptines, multipliez les jouets sonores, jouer aux marionnettes.



Soyez attentifs à tous ces éléments et prenez conscience de toutes les capacités dont dispose déjà votre enfant.



# Le pré-langage



## Et les SIGNES ?

La communication gestuelle est **RECOMMANDÉE** avec les personnes porteuses de trisomie.

La vue est plus développée que l'audition

La motricité des mains est mieux maîtrisée que la motricité des organes phonatoires

L'enfant entre ainsi plus facilement en communication avec les autres et demeurera moins frustré que s'il n'arrive pas à s'exprimer.



« J'ai vu un déclic chez Isaac quand il a commencé à signer : il ne criait plus, car ça y est, il savait se faire comprendre ! Pour nous, ça a été le jour et la nuit et maintenant, il se fait parfaitement comprendre », Alice Drisch, de l'association M21.

Exemples de signes utilisables avec votre enfant :

<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Manger</b></p> <p>Doigts joints, dirige ta main vers ta bouche deux fois.</p>	<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Boire</b></p> <p>Doigts pliés, pouce tendu, mime l'action de boire en penchant ta main vers la bouche.</p>	<p>Les émotions</p> <p><b>Avoir mal</b></p> <p>Poings fermés, fais tourner tes pouces l'un autour de l'autre.</p>	<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>Gâteau</b></p> <p>Poing fermé, fais deux petites tapes sur la joue avec ta main.</p>	<p>Petits mots pour le repas</p> <p><b>EnCort</b></p> <p>Main pliée, tape deux fois sur la paume de l'autre main.</p>
--	---	---	---	---

© Un jour un jeu, cf. "Signer avec son bébé : 52 cartes à télécharger gratuitement".

L'utilisation de signes

**ne constitue jamais un obstacle** au développement du langage oral.

Au contraire, cela l'aide à le faire **émerger**.

*À la maison...*

- Ajoutez quelques signes naturels à votre quotidien en les associant à votre parole.
- Utilisez des photos de l'entourage de votre enfant (famille...) pour l'encourager à communiquer



Les **supports visuels** (photos, pictogrammes, images...) sont aussi de bons outils pour développer la communication de votre enfant



## L'éveil sensoriel

Plus qu'un autre enfant, le bébé porteur de trisomie 21 a besoin d'aide pour

# EXTRAIRE ET TRAITER LES INFORMATIONS SENSORIELLES

de son environnement. Ces perceptions sensorielles permettent la parole et le langage.

### 1 Au niveau visuel

Travailler les mouvements des yeux et donc l'exploration de l'environnement pour permettre de bien fixer le regard, primordial dans la communication.

### 2 Au niveau auditif

Etre attentif auditivement à ce qui se passe autour de lui et l'encourager à s'orienter vers la source sonore.

### 3 Au niveau tactile

Travailler l'interprétation des sensations liées aux textures et aux températures (chaud, froid, granuleux, lisse, doux, piquant, coupant).



Un travail autour de l'oralité alimentaire par rapport aux odeurs, aux goûts pourra être réalisé si besoin en parallèle de l'éveil sensoriel.

### *À la maison...*

- Orientez l'attention de votre enfant vers les bruits ou objets du quotidien en dirigeant son visage vers la source sonore ou visuelle.
- Faites-lui écouter de la musique.
- Lisez lui des histoires avec des livres d'images.
- Massez votre enfant sur tout le corps avec diverses matières afin de développer sa sensibilité.
- Utilisez du matériel et jouets à forts contrastes.





## L'oralité alimentaire

Cette prise en soins peut être proposée en cas de difficultés liées à l'**ALIMENTATION**

Ce peut être des difficultés :

À téter le sein ou  
le biberon

À passer à la  
cuillère

À manger des  
morceaux

À accepter tous les  
aliments

### *À la maison...*

- Laissez votre enfant explorer sa bouche et les aliments avec PLAISIR : évitez de forcer et favorisez les repas dans un climat paisible, présentez les aliments de façon à ce qu'ils donnent envie.
- Proposez des jouets à mâcher, des hochets, des balles sensorielles ou des brosses de dentition.
- Impliquez votre enfant dans la préparation des repas.
- Proposez-lui des petits morceaux, faciles à mâcher.
- Faites-lui découvrir les odeurs au quotidien.
- Installez-le de façon adaptée et confortable pour vous 2 : pour l'enfant, être bien droit, les hanches à 90° avec un appui sous les pieds.
- Privilégiez le repas au calme et évitez les distracteurs (écrans...)

### *À savoir*

On peut relever des micro-fausse routes chez les enfants porteurs de trisomie 21, qui peuvent être occasionnées par leur hypotonie musculaire. Restez vigilants !

Soyez attentifs à ce que la tête de votre enfant ne soit pas en extension vers l'arrière pendant le repas : cette position peut engendrer des fausses routes.





## L'accompagnement parental

L'accompagnement parental est un axe

### PRIMORDIAL

dans le suivi orthophonique de votre enfant.



La séance avec l'orthophoniste est un temps d'échanges et d'informations partagées entre vous, experts de votre enfant et le professionnel, expert de la prise en soins.

Cet accompagnement permet de vous :

- Apporter des éléments sur le développement de votre enfant,
- Apporter des conseils sur les activités à proposer à l'enfant pour optimiser son développement global,
- Soutenir dans les éventuelles difficultés rencontrées,
- Aider à interpréter toutes les tentatives de communication non verbale de votre bébé (pleurs, cris, gestes, regards, sourires, vocalises).



@vincent drisch



15

Les autres

# SUIVIS A ENVISAGER



## ● Kinésithérapeute

Favoriser le développement moteur, limiter l'hypotonie globale.

## ● Psychomotricien

Proposer un travail sensoriel et moteur, si recommandations du corps médical.

## ● Orthoptiste

Intéressant en cas de strabisme, amblyopie, etc.

## ● Ergothérapeute

Aider à développer l'autonomie quotidienne et adapter l'environnement, si recommandations du corps médical.

## ● Psychologue

Soutenir et accompagner les familles sur leur chemin.

## ● Assistance sociale

Accompagner les familles dans les différentes démarches administratives.

## ● CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) ou SESSAD (Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile)

Regrouper et coordonner différents professionnels spécialisés dans la prise en soins précoce.



Chaque enfant porteur de trisomie 21 est différent. Il est essentiel qu'un médecin vous accompagne et oriente le suivi médical selon les besoins de votre enfant. N'hésitez pas à lui poser vos questions.

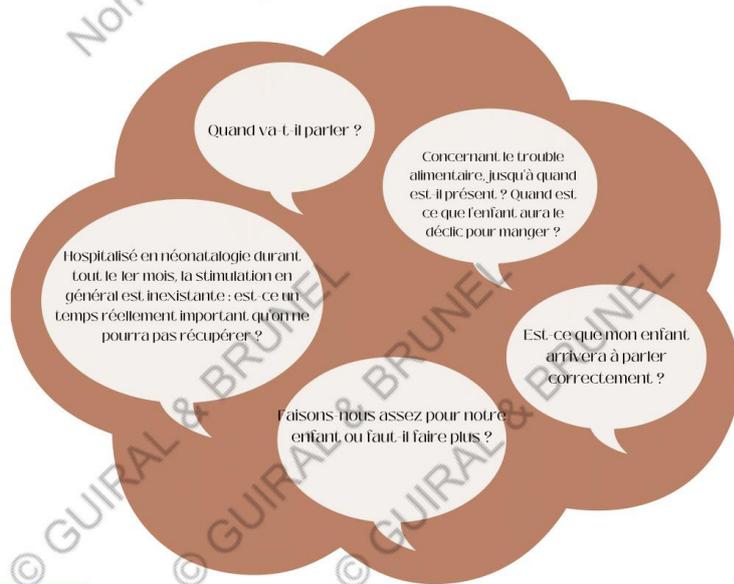
Examens, surveillances	De l'âge de 1 mois à 1 an	Après un an
Examen cardiaque	Échographie cardiaque à 1 an (Si l'échographie natale n'a pas été faite dans un centre de référence)	Surveillance cardiaque régulière
Surveillance clinique et neurologique	Tous les 6 mois jusqu'à 4 ans  (En supplément du suivi médical complet recommandé pour tous les bébés à différents âges)  Épisodes d'épilepsie à surveiller	Tous les 6 mois
Examen de l'appareil digestif	Bilan à 6 mois	Maladie coéliqua (ou intolérance au gluten)  Trouble du transit à surveiller
Examen de la thyroïde	Bilan à 6 et 12 mois	Bilan annuel
Examen de la vue	Premier bilan à 6 mois  (Si pas d'anomalie détectée avant)	Bilan annuel
Examen de l'appareil respiratoire	Examen régulier  Surveillance des infections, de l'asthme et de l'apnée du sommeil	Bilan annuel
Examen auditif	Bilan ORL (oto-rhino-laryngologique) à 6 et 12 mois	Bilan ORL
Examen hématologique	Analyses sanguines au moindre doute	Leucémie à surveiller (mais rare)
Surveillance poids/ taille/ diététique	Tous les 6 mois jusqu'à 4 ans  (En supplément du suivi médical complet recommandé pour tous les bébés à différents âges)	Tous les 6 mois  Diabète et obésité à surveiller
Surveillance des problèmes uro-néphrologiques	Échographie rénale	Surveillance régulière et examens selon le contexte clinique
Surveillance de la dentition et hygiène buccale		Bilan annuel jusqu'à 3 ans, puis tous les 6 mois

# SUIVI MEDICAL

Tableau réalisé par Margaux Béris, dans le cadre d'un ancien mémoire d'orthophonie



## SI VOUS AVEZ D'AUTRES QUESTIONS...



Votre enfant est porteur de trisomie 21 : il présente donc des traits communs liés à sa pathologie. Cependant, son développement dépend aussi de facteurs extérieurs qui vont influencer la manière dont il va grandir. Votre enfant va passer par différents stades de développement, semblables à n'importe quel enfant tout-venant. Il se construira à son rythme, accompagné par les différentes prises en soins précoces mises en place. N'hésitez donc pas à poser des questions aux différents professionnels qui vous entourent ou aux autres parents d'enfants porteurs de trisomie 21 !

# Ressources à CONSULTER



## 1 Films à voir

- Apprendre à t'aimer, réalisé par Stéphanie Pillonca
- J'irai au bout de mes rêves, réalisé par Stéphanie Pillonca
- Mention particulière, réalisé par Christophe Campos



## 2 Podcast à écouter

- La Trifférence : podcast sur la trisomie 21, raconté par les concerné(e)s, leur proche et les professionnels.



## 3 Livres à lire

- L'extraordinaire Marcel, Carole Deschamps
- Ce n'est pas toi que j'attendais, Fabien Toulmé
- 1 chance sur 666, Vanessa Arcos
- Le bonheur dans tes yeux, Agnès Hittin
- Petite pépîte, Nada Matta
- Tombée du nid, Clotilde Noël
- Ces surdoués de la relation, Julien Perfumo



## 4 Les comptes à suivre sur Instagram

- |                          |                                   |
|--------------------------|-----------------------------------|
| • @m21.asso              | • @raphaelleisabella              |
| • @latrifferece          | • @pistachemyrtille               |
| • @lextraordinairemarcel | • @lajolieviedenaomi              |
| • @alicedrisc            | • @ouais.et.alors                 |
| • @vincentdrisc          | • @x3ordinaire                    |
| • trisomie21-mylaura     | • @lola.et.son.petit.truc.en.plus |



## 5 Quelques associations

- M21
- Trisomie 21 France (une branche dans chaque département)
- Institut Jérôme Lejeune



### *Contactez-moi*

Livret élaboré par Marine GUIRAL, dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie (2023)  
marineg.ortho@gmail.com

Livret évalué et modifié par Nathan BRUNEL, dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie (2024)  
nbrunel.orthophoniste@gmail.com