



Annonce de trisomie 21 à la naissance : formulation, conséquences et accompagnement

Clotilde Perrault

► To cite this version:

Clotilde Perrault. Annonce de trisomie 21 à la naissance : formulation, conséquences et accompagnement. Gynécologie et obstétrique. 2015. dumas-01220594

HAL Id: dumas-01220594

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01220594>

Submitted on 26 Oct 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



UNIVERSITE DE VERSAILLES SAINT-QUENTIN-EN-YVELINES

UFR DES SCIENCES DE LA SANTE SIMONE VEIL

Département de maïeutique

MEMOIRE DE DIPLOME D'ETAT DE SAGE-FEMME
DE L'UNIVERSITE DE VERSAILLES SAINT-QUENTIN-EN-YVELINES
DISCIPLINE / SPECIALITE : Maïeutique

Présenté par :

CLOTILDE PERRAULT

En vue de l'obtention du **Diplôme d'Etat de sage-femme**

Annonce de trisomie 21 à la naissance :
Formulation, conséquences et accompagnement

Soutenu le : 1^{er} Juillet 2015

JURY

Mme Sarah Bydlowski, pédopsychiatre,
Association Santé Mentale Paris 13, Centre Alfred Binet (Directeur de mémoire)

Mme Laurence Foix-L'Hélias, pédiatre,
Service de néonatalogie des hôpitaux Trousseau et la Pitié-Salpêtrière (Experte de jury)

Numéro national d'étudiant : 20903762



Avertissement

Ce mémoire est le fruit d'un travail approuvé par le jury de soutenance et réalisé dans le but d'obtenir le diplôme d'Etat de sage-femme. Ce document est mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt toute poursuite pénale.



Remerciements

Je tiens à remercier sincèrement :

- Le Dr Sarah Bydlowski, directrice de ce mémoire, pour son aide et ses conseils
- Sophie Baumann, référente pédagogique, pour les grandes discussions, les suggestions et les encouragements
- Emmanuelle, sociologue, pour ses propositions avisées quant à l'élaboration des grilles d'entretiens et la relecture de ce travail
- Les 6 Mamans qui ont accepté de me confier ce vécu important de leur vie
- Les 7 médecins qui ont pensé que mon sujet en valait la peine et m'ont consacré du temps
- Le Professeur Réthoré pour avoir accepté de répondre à mes questions
- Claire Dran, Sophie Prudhomme et toute l'équipe pédagogique, pour nous avoir apporté au cours de ces quatre années tout ce qu'il fallait pour devenir les sages-femmes que nous voulons être !
- Mon équipe de soutien et de relecteurs, mes parents, ma sœur, mon frère qui, tout comme moi, voient avec plaisir la concrétisation de ce mémoire !
- Et enfin, merci aux amies, sans qui ces quatre années passées n'auraient pas la même saveur....

Table des matières

AVERTISSEMENT	II
REMERCIEMENTS	III
TABLE DES MATIERES	IV
LISTE DES ANNEXES	VI
LEXIQUE	VII
TITRE ET RESUME	IX
TITLE AND ABSTRACT	X
INTRODUCTION	1
1 PREMIERE PARTIE : CADRE CONCEPTUEL	2
1.1 La trisomie 21	2
1.1.1 Rappels historiques	2
1.1.2 Tableaux cliniques, devenir et prise en charge	2
1.1.3 Politiques de dépistage	4
1.1.4 Rapport de l'Agence de Biomédecine (ABM)	5
1.2 La grossesse et l'accueil de l'enfant	5
1.2.1 La transparence psychique et le désir narcissique	5
1.2.2 La préoccupation maternelle primaire et l'ambivalence affective	6
1.2.3 L'accouchement et l'accueil de l'enfant	6
1.3 L'annonce du handicap à la naissance	6
1.3.1 Législation	7
1.3.2 Recommandations officielles	7
1.3.3 Annoncer le handicap en périnatalité	9



2	SECONDE PARTIE : ETUDE	11
2.1	Problématiques	11
2.2	Hypothèses et objectifs	11
2.3	Méthodologie de l'étude	11
2.3.1	Population de l'étude	12
2.3.2	Déroulement de l'étude	12
2.4	Résultats et analyse de l'étude	12
2.4.1	Description de la population	13
2.4.2	Analyse chronologique	14
3	TROISIEME PARTIE : DISCUSSION	32
3.1	Validation et infirmation des hypothèses	32
3.1.1	L'annonce	32
3.1.2	Le comportement et les émotions des mères	36
3.1.3	Les connaissances autour de la trisomie 21 et le dépistage	39
3.1.4	Les conséquences par la suite	40
3.2	Biais et limites, points forts	42
	CONCLUSION	44
	BIBLIOGRAPHIE	46
	ANNEXES	51



Liste des annexes

Annexe I : Guide d'entretien des mères	52
Annexe II : Guide d'entretien des médecins	56
Annexe III : « N'ayez pas peur » - Témoignage du Pr Réthoré	57



Lexique

ABM : Agence de Biomédecine

Amniocentèse : Prélèvement stérile de liquide amniotique durant la grossesse, sous contrôle échographique.

ASE : Aide Sociale à l'Enfance

Biopsie de trophoblaste : Prélèvement stérile de villosités choriales, structures formant le trophoblaste, tissu correspondant au futur placenta.

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

Caryotype : Ensemble des chromosomes d'une cellule ou d'un individu, spécifique d'une espèce donnée.

Chromosomes : Structure du noyau cellulaire, constituant le support physique de l'hérédité.

Clarté nucale : Epaissement situé au niveau de la nuque, dû à un décollement physiologique entre la peau et le rachis. Une hyper clarté nucale peut être un facteur de risque de trisomie 21.

CLIS : Classe d'Inclusion

CNRS : Centre National de la Recherche Scientifique

Dépistage combiné : Calcul du risque statistique d'appartenir à un groupe à risque d'avoir un fœtus atteint de trisomie 21. Il est basé sur la mesure de la clarté nucale, un dosage hormonal maternel et l'âge maternel.

HAS : Haute Autorité de Santé

Hypotonie : Diminution du tonus musculaire

IME : Institut Médico-Educatif

IMG : Interruption Médicale de Grossesse



Incidence : Nombre de nouveaux cas observés dans une population donnée, divisé par la taille de cette population et la durée de la période d'observation.

INSERM : Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

PMI : Protection Maternelle et Infantile

Prévalence : Rapport du nombre de cas d'un trouble morbide à l'effectif total d'une population, sans distinction entre les cas nouveaux et les cas anciens, à un moment ou pendant une période donnés.

SA : Semaine d'Aménorrhée : calcul du terme à partir du premier jour des dernières règles

SESSAD : Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile

Translocation : Mutation génétique caractérisée par l'échange de matériel entre deux chromosomes non homologues, c'est-à-dire n'appartenant pas à la même paire.

Trisomie : Présence en triple exemplaire, dans une cellule ou un organisme diploïde, d'un chromosome entier ou d'un segment de chromosome.

Nous vous informons pour faciliter la compréhension, que les citations bibliographiques sont en écriture normale, tandis que les citations tirées de nos entretiens seront en écriture italique.

Titre et résumé

Introduction et objectifs

La trisomie 21 est la maladie chromosomique la plus fréquemment retrouvée à la naissance. Elle est à l'origine de tableaux cliniques variables.

Bien que les stratégies de dépistage aient beaucoup évolué au cours des dernières décennies, il est toujours possible de devoir diagnostiquer une trisomie 21 après la naissance.

L'objectif de ce mémoire est de s'intéresser à la manière dont est faite l'annonce et aux particularités de prise en charge de ces patientes, en suites de couches.

Matériel et méthodes

Nous avons réalisé une étude qualitative à base d'entretiens semi-directifs : quatorze au total sur une période de sept mois. Nous avons interrogé cinq mères, un couple et huit médecins.

Résultats

L'étude a permis de mettre en évidence que, même si certains axes pouvaient être améliorés, il existe des acquis pour les professionnels de santé concernant la manière d'annoncer. Nous soulevons par ailleurs quelques questionnements : la justesse de l'information concernant le dépistage, la formation des médecins.

Mots-clés : Trisomie 21, annonce, accompagnement, étude qualitative



Title and Abstract

Background and Objective

Down Syndrom is the most frequent diagnosis due to chromosomic abnormality which is annouced at birth. There are many different phenotypes for this disability.

Although medical screening evolved a lot through the last decades, there is still a possibility to diagnose Down Syndrom after birth.

This purpose of this study was to observe the way that the announcement is made and how those patients are cared for during postpartum.

Methods

We conducted a qualitative study based on semi-directives interviews. Fourteen interviews were done over seven months. We interviewed five mothers, one couple and eight doctors.

Results and conclusion

This study showed that, even if some points may still be improved, they are some established knowledge for the medical staff about the way the announcement is supposed to happen. Moreover, our work raised some questions about the accuracy of the information given about the medical screening and the medical training.

Keywords : Down Syndrom, announcement, caring, qualitative study



Introduction

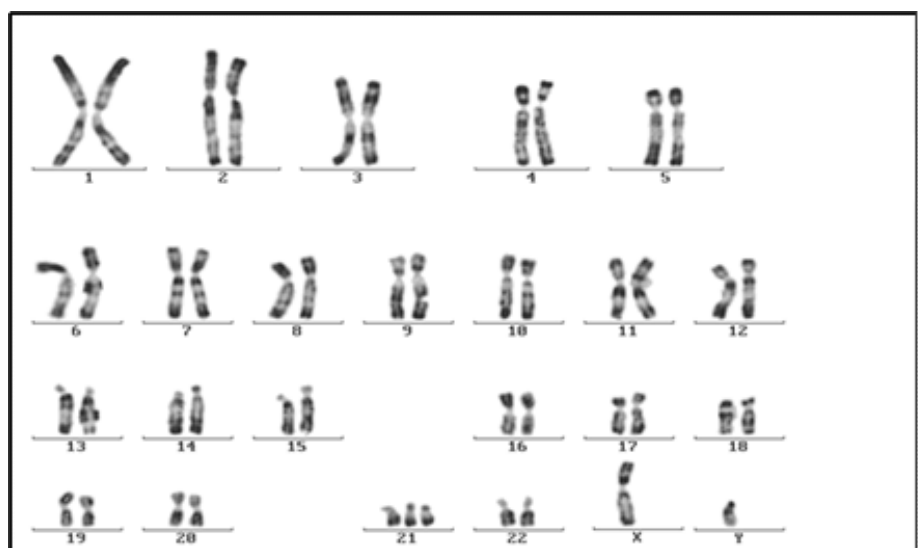
La trisomie 21 est une pathologie due, dans la grande majorité des cas, à un surnombre de chromosomes 21. De manière plus rare, elle peut également être due à une translocation impliquant deux chromosomes [1]. Elle est à l'origine de tableaux cliniques variables et difficilement prévisibles [2].

Actuellement, la prévalence à la naissance de la trisomie 21 est de 1/2000. Avec le dépistage combiné mis en place depuis 2009, puis le caryotype fœtal, 92% des trisomies 21 sont diagnostiquées pendant la grossesse, et 96% d'entre elles donnent lieu à une interruption médicale de grossesse [3].

Au vu de ces chiffres, il est donc possible, même si cela devient de plus en plus rare, de devoir diagnostiquer une trisomie 21 après la naissance.

Nous nous sommes intéressés à la manière dont est faite l'annonce par le personnel médical et aux modalités impliquées pour la prise en charge de ces patientes, en suites de couches.

Dans une première partie, à l'aide d'une revue de la littérature nous verrons plus en détails la trisomie 21 mais aussi les particularités psychiques liées à la grossesse et à l'accueil de l'enfant. Dans une deuxième partie, nous présenterons notre étude et les principaux résultats. Enfin, dans une dernière partie, nous verrons les axes majeurs ressortant de notre analyse.



Caryotype avec une trisomie 21
(<http://talliev.kelio.org/page-9.html>)



1 Première partie : CADRE CONCEPTUEL

1.1 La trisomie 21

1.1.1 Rappels historiques

La trisomie 21 est une pathologie due, dans la grande majorité des cas, à un surnombre de chromosomes 21. Elle peut également être due de manière plus rare, à une translocation impliquant deux chromosomes [1].

La première description en est faite en 1838 par le médecin français Jean-Etienne Esquirol. Il utilise alors le terme de mongolisme, par rapport au faciès mongoloïde, c'est-à-dire qui ressemble aux habitants de Mongolie. En 1866, le médecin britannique John Langdon Down est à l'origine de la description clinique très fine de la maladie et l'on parle alors de Syndrome de Down [4].

C'est en 1959 que le Professeur Jérôme Lejeune et son équipe mettent en évidence la présence d'un troisième chromosome 21 chez les patients atteints du Syndrome de Down. Il s'agit de la première aberration chromosomique décrite dans l'espèce humaine [1].

1.1.2 Tableaux cliniques, devenir et prise en charge

1.1.2.1 Tableaux cliniques

La trisomie 21 est une pathologie aux tableaux cliniques multiples [2].

Elle était jusque récemment la cause la plus fréquente de retard mental d'origine génétique chez l'enfant [5]. Celui-ci peut être plus ou moins sévère et n'est pas prévisible : il sera, en partie, fonction de l'éducation reçue en famille et à l'école, de la présence, plus ou moins grande, des ressources et stimulations dont l'enfant bénéficiera.

Au niveau moteur, une hypotonie est retrouvée dès la naissance. Les acquisitions de la tenue de la tête, de la position assise et de la marche se font avec un délai retardé dans le temps. Leur taille adulte dépasse rarement 1 mètre 50 à 60.

Des pathologies malformatives peuvent également être trouvées, dans 45% des cas, telles que : cardiopathies (communication atrio-ventriculaire), néphropathies, troubles digestifs (sténose duodénale, imperforation anale) ou oculaires (cataracte congénitale).

Les personnes atteintes de trisomie 21 ont aussi souvent un déficit immunitaire plus ou moins marqué et sont donc plus facilement sujettes aux infections, en particulier respiratoires [6].

1.1.2.2 Devenir et prise en charge

Alors que l'espérance de vie de la personne trisomique était en moyenne de 9 ans en 1929, 20 ans dans les années 1950, elle est actuellement de 55 ans et pourrait même atteindre les 70 ans dans une décennie [7].

Le pronostic a été grandement amélioré au cours des trois dernières décennies, par les progrès de la recherche et de la médecine-chirurgie.

La chirurgie des cardiopathies congénitales est maintenant bien développée et maîtrisée et les enfants trisomiques ne décèdent plus autant qu'auparavant de leur malformation cardiaque. De même, le développement et l'utilisation des antibiotiques a permis de diminuer le nombre d'infections et de participer à l'amélioration des conditions de vie des personnes trisomiques.

Par ailleurs, une étude publiée dans *The Lancet* mettait en évidence que, en dehors du lymphome de l'enfant (20 fois plus présent chez l'enfant trisomique), les personnes trisomiques étaient moins susceptibles de développer un cancer [8].

L'Institut Lejeune développe un certain nombre d'études cliniques à visées thérapeutiques et permet aux familles d'être tournées vers l'avenir et l'amélioration des conditions de vie et de santé de leurs proches atteints de trisomie 21. Ainsi, l'étude ACTHYF, actuellement en cours, est destinée à évaluer l'impact d'une supplémentation en acide folique et en hormones thyroïdiennes sur le développement psycho-moteur du jeune enfant trisomique [9].

L'intégration des personnes handicapées a été favorisée par la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées de 2005, dite « Loi Handicap ». Elle a également permis une meilleure prise en charge de leurs besoins médicaux avec le développement des structures telles que les Instituts Médico-Educatifs (IME), les Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) et les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP). De même, les enfants trisomiques sont maintenant mieux intégrés dans des écoles dites « classiques », avec le développement des Classes d'Inclusion Scolaire (CLIS), préexistantes à la loi 2005 mais revues en 2006 [10].

Lors des 10 ans de cette loi en février dernier, les associations de patients ont reconnu des progrès, mais pas aussi importants que ceux attendus lors de la promulgation de la loi [11]. Ainsi, même si le nombre d'enfants handicapés intégrés a doublé, ils sont encore un grand

nombre à ne pas trouver une solution adaptée à leurs besoins. Le taux de chômage chez les personnes handicapées est le double de celui de la population générale [12].

Le vieillissement des personnes trisomiques a également été pris en compte. Les foyers de l'Arche, fondées par Jean Vanier en 1964, reposent sur la vie en communauté de personnes handicapées mentales et de personnes non handicapées. Néanmoins, ceux-ci ne sont pas des foyers médicalisés et ne peuvent s'occuper de personnes ayant besoin de soins médicaux lourds [13]. L'association Perce-Neige, créée dans les années 1960 à l'initiative de Lino Ventura, a développé les Maisons Perce-Neige pouvant accueillir des personnes handicapées mentales afin de leur permettre de vivre au mieux malgré leurs différences et leurs besoins médicaux [14].

1.1.3 Politiques de dépistage

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique dont l'incidence est la plus élevée pendant la grossesse. L'incidence de la trisomie à la naissance est d'environ 1/700. La prévalence de la trisomie 21 augmente avec l'âge maternel (prévalence totale de 7/10 000 grossesses à 20-24 ans versus 59/10 000 grossesses à 35 ans et plus, selon les données des 23 registres européens Eurocat en 2002) [15].

Les politiques de dépistage de la trisomie 21 ont beaucoup évolué au cours des 40 dernières années. Les différentes stratégies de dépistage débutent vers le milieu des années 1970, le caryotype fœtal apparaissant en 1975. Initialement fondées uniquement sur l'âge maternel (40 puis 38 ans), ces politiques ont ensuite évolué suite à l'identification en 1985, des signes d'appel échographiques retrouvés dans la trisomie 21. En 1997, le dépistage se fait par le dosage d'au moins deux marqueurs sériques (β -hCG et l'AFP ou l'oestriol). Il ne peut être réalisé qu'entre les 15^e et 18^e semaines d'aménorrhée. Lorsque le risque estimé de trisomie fœtale est au-delà du seuil de risque, fixé à 1/250, une amniocentèse pour caryotype fœtal doit être proposée à la femme [15].

Depuis 2009, le dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur un dépistage combiné. Il doit être fait entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée + 6 jours, pour être valide. Il va associer l'âge maternel, la mesure de la clarté nucale et des marqueurs sériques (fraction libre de la β HCG et protéine PAPP-A). Le seuil de risque reste fixé à 1/250, au-delà duquel un caryotype fœtal peut être proposé à la patiente, par biopsie de trophoblaste ou amniocentèse [15].

Le Pr Jean-Michel Dupont, président de l'association des cytogénéticiens de langue française, exerçant à la maternité de Port-Royal, a réalisé une étude de 2009 à 2013 sur la demande de l'Agence de BioMédecine. Les premiers résultats qui devraient être publiés

durant l'été 2015, montrent que l'efficacité de cette nouvelle stratégie est similaire aux précédentes : le taux de trisomie 21 diagnostiquée à la naissance restant stable. L'augmentation du taux de trisomie 21 diagnostiquées en anténatal est probablement due au terme plus précoce du dépistage.

Il existe depuis janvier 2013 une méthode en plein essor, le Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) permettant d'étudier, par une analyse du sang maternel dans lequel sont retrouvés des débris d'ADN fœtal, la présence des trois trisomies les plus fréquentes : 21, 18 et 13 [16].

1.1.4 Rapport de l'Agence de Biomédecine (ABM)

Actuellement, la prévalence à la naissance de la trisomie 21 est de 1/2000 [17]. Avec le dépistage combiné existant depuis 2009, puis le caryotype fœtal, 92% des trisomies 21 sont diagnostiquées pendant la grossesse et 96% d'entre elles donnent lieu à une interruption médicale de grossesse (IMG) [3].

La législation française autorise l'IMG lorsque la grossesse met gravement en danger la santé de la femme enceinte ou si l'enfant est atteint d'une affection d'une particulière gravité et incurable au jour du diagnostic. Elle peut être réalisée à tout moment de la grossesse [18].

Le rapport biomédical de l'ABM montre qu'en 2012, sur les 1971 trisomies 21 diagnostiquées pendant la grossesse, 72 couples ont fait le choix de poursuivre la grossesse [19].

1.2 La grossesse et l'accueil de l'enfant

1.2.1 La transparence psychique et le désir narcissique

Monique Bydlowski, psychiatre psychanalyste, désigne la grossesse comme une période de « transparence psychique » pour la femme. Il va s'agir d'un fonctionnement psychique particulier, avec une diminution des résistances habituelles, face à l'inconscient de la femme [20].

Lors de la grossesse, même si le futur bébé possède une certaine existence, il bouge et se développe dans le ventre de sa mère, il n'a pas encore pour autant de statut propre, d'indépendance par rapport au corps de sa mère.

Serge Lebovici, psychiatre psychanalyste, écrit que cet enfant réel possède un correspondant imaginaire, fantasmé, narcissique et mythique, l'enfant-objet et qu'il ne pourra prendre forme concrète qu'avec l'accouchement et la naissance [21].



Accueillir un enfant et devenir parents reste une expérience inattendue [22], l'aboutissement d'une grossesse qui est, pour le couple, « le rêve d'un enfant » et un « appel abyssal au bonheur »[23]. Freud décrivait en effet le désir d'enfant comme avant tout un souhait de nature narcissique pour les parents, concrétisant le désir d'immortalité et de laisser une trace de son passage [24].

1.2.2 La préoccupation maternelle primaire et l'ambivalence affective

D.W. Winnicott, pédiatre, psychiatre et psychanalyste anglais, décrit en 1956, un état psychique particulier se développant graduellement pendant la grossesse, que l'on observe dans son tableau complet chez les femmes récemment accouchées. Il dure plusieurs semaines après la naissance de l'enfant et a tendance à être ensuite refoulé. La mère est alors exclusivement tournée vers son bébé, dans une forme de repli narcissique. Ce fonctionnement est nécessaire pour accueillir l'enfant et lui permettre son développement, initialement dépendant de sa mère, mais aussi afin de pouvoir atteindre le stade d'hypersensibilité permettant à la nouvelle mère de répondre aux besoins de son enfant [25].

L'ambivalence désigne la coexistence d'attitudes affectives opposées vis-à-vis d'un objet et le plus souvent la coexistence de l'amour et de la haine pour une même personne. Ainsi, lors de la naissance, au désir que l'enfant vive, peut également s'associer le désir inverse, c'est-à-dire qu'il ne vive pas. En plus de ce vœu de mort, l'ambivalence affective va se voir également dans la déception que l'enfant réel ne soit pas à la hauteur de l'enfant imaginé.

1.2.3 L'accouchement et l'accueil de l'enfant

La naissance est une épreuve pour chacun des deux membres du couple mais aussi un pivot dans les modifications du psychisme et du comportement de la femme.

Etre parent est une source de satisfaction narcissique, le parent s'identifiant à ses propres parents, à leur puissance, leur autorité et aux autres qualités qu'il a perçues ou imaginées à leur sujet. Le futur parent doit renoncer à être lui-même « l'enfant merveilleux ».

Que peut-il être de l'accueil d'un enfant lorsque celui-ci, tant espéré et attendu, est trisomique ?

1.3 L'annonce du handicap à la naissance

Le test combiné du premier trimestre de grossesse est un dépistage et non pas un diagnostic. La possibilité de faux-négatif, c'est-à-dire un test négatif à tort, même si elle est

rare, n'est pas à éliminer. D'autre part, ce dépistage n'est pas obligatoire : la démarche doit être volontaire pour le couple [26].

Il est alors possible pour une femme d'avoir un enfant trisomique diagnostiqué à la naissance, alors que son dépistage combiné ne la plaçait pas dans une catégorie à risque, ou bien parce qu'elle avait refusé le test.

En 2013, il y a eu 498 cas de diagnostic de trisomie 21 en post natal, sur 811 513 naissances d'enfants vivants [27].

1.3.1 Législation

L'arrêté du 23 juin 2009 stipule que toutes les femmes enceintes doivent être informées de la possibilité de recourir au dépistage combiné afin d'évaluer le risque de trisomie 21 pour leur enfant. Elles doivent par la suite fournir un consentement écrit autorisant la réalisation du test de dépistage [26].

Les articles L.1111-2 et R.4127-35 énoncent l'obligation d'information qu'a le médecin envers son patient. Celle-ci doit être loyale, claire, et appropriée [...] tout en veillant à la compréhension par le patient, de l'information donnée. La volonté d'une personne d'être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic ou d'un pronostic doit être respectée, sauf lorsque des tiers sont exposés à un risque de transmission.

Les droits des mineurs sont exercés par les titulaires de l'autorité parentale. Ceux-ci reçoivent l'information. Les intéressés mineurs ont le droit de recevoir eux-mêmes une information et de participer à la prise de décision les concernant, d'une manière adaptée à leur degré de maturité [28][29].

Selon l'article R.4127-33 du code de la santé publique, le médecin doit toujours élaborer son diagnostic avec le plus grand soin, en y consacrant le temps nécessaire, en s'aidant dans toute la mesure du possible des méthodes scientifiques les mieux adaptées et s'il y a lieu, de concours appropriés [30].

1.3.2 Recommandations officielles

1.3.2.1 Circulaire de 2002

Une circulaire de 2002 relative à l'accompagnement des parents et l'accueil de l'enfant lors de l'annonce post natale d'une maladie ou malformation la décrivait comme un contexte très particulier « Le bébé est là mais l'attachement des parents à leur enfant est encore fragile. » [31].



De même, elle reconnaît l'importance de l'annonce comme étant déterminante pour l'avenir de l'enfant et de sa famille.

Elle indique que même si c'est à l'équipe médicale et paramédicale de trouver elle-même la réponse appropriée à chaque situation particulière, il existe tout de même des principes généraux pouvant guider les professionnels.

Ainsi, sont énoncés les trois points principaux que nous détaillerons ultérieurement, dans notre discussion :

1. Aménager les conditions initiales de l'annonce : « Il s'agit de choisir avec soin le moment et le lieu de l'annonce. »
2. Communiquer autour des certitudes et des incertitudes : « Faire part aux parents des limites des connaissances et de l'imprévisibilité dans le domaine pronostique n'est pas préjudiciable à la relation entre les parents et les soignants, bien au contraire. »
3. Préserver l'avenir : « Eviter tout jugement définitif sur un état ultérieur. »

1.3.2.2 Annoncer une mauvaise nouvelle, HAS 2008

La Haute Autorité de Santé définit l'annonce comme revenant à définir une perspective pour le patient, elle a un effet structurant quand elle est adaptée.

« Il n'existe pas de "bonnes" façons d'annoncer une mauvaise nouvelle mais certaines sont moins dévastatrices que d'autres. » [32].

L'écrivain suisse-allemand, Fritz Zorn, décrivait ainsi l'annonce de son cancer, alors qu'il n'avait que trente ans, « Personne ne contestera que ce qui est terrible et connu vaut toujours mieux que ce qui est terrible et inconnu. Dans les vieilles formules magiques, le diable est souvent conjuré parce qu'il dit son nom. » [33].

Dans la brochure du Service d'Evaluation des Pratiques, l'HAS décrit tout d'abord les réactions pouvant survenir chez le patient suite à l'annonce, mais également les écueils que peuvent rencontrer les professionnels et les mécanismes de défense pouvant être développés, pour se protéger de l'anxiété de la situation et de la décharge émotionnelle qu'elle provoque [34].

Elle définit ensuite quatre piliers principaux, que nous détaillerons lors de notre discussion [34] :

1. Le temps : « Disponibilité du professionnel, respecter le rythme du patient : s'adapter ».
2. L'écoute : « Ecoute bienveillante ».



3. Les mots choisis : « L'important, c'est ce qui est compris, moins ce qui a été dit. ».
4. Le suivi de l'annonce : « L'annonce ne se termine pas avec le départ du médecin. ».

1.3.3 Annoncer le handicap en périnatalité

Elisabeth Zinschitz, psychothérapeute, écrit que l'annonce du handicap à la naissance correspond au début d'une histoire. L'histoire de la relation d'un enfant et de ses parents commence bien avant sa naissance. Cependant, l'annonce du handicap va tout bouleverser et il va alors être nécessaire de « Réécrire le script de l'histoire » [35].

Pour pouvoir imaginer l'impact de l'annonce du handicap sur le couple et leur développement en tant que parents, il faut se rappeler ce que disait Freud, dans *Sa Majesté le Bébé*: « L'enfant doit avoir un sort meilleur que celui de ses parents, il ne doit pas être soumis aux nécessités dont on a reconnu qu'elles dominent l'existence. La maladie, la mort, le renoncement aux jouissances, les limitations imposées au propre vouloir, ne doivent pas valoir en ce qui le concerne ; les lois de la nature ainsi que celles de la société doivent s'arrêter devant lui » [36].

Ainsi, pour Patrick Ben Soussan, pédopsychiatre, l'arrivée de ces nourrissons porteurs de maladie ou malformation congénitale va alors « Emouvoir, bouleverser et affliger, fasciner, menacer et confronter les parents à un bouleversement majeur où vont se croiser la notion de perte, de rupture des rêves, des espoirs d'avenir, de la lignée, les angoisses de mort, la peine et la haine » [37].

Les parents vont ensuite s'engager dans une recherche de causalité, une réponse au « Pourquoi » qui pourrait expliquer cette anormalité : ils vont alors pouvoir osciller entre deux tendances contradictoires, le besoin de n'y être pour rien et le besoin d'y être quand même pour quelque chose [38].

Simone Korff-Sausse, psychanalyste qui a beaucoup travaillé sur le handicap de l'enfant, définit que le devenir-parents, dans une situation de handicap, doit passer par certaines étapes définies, mais aussi par des obstacles.

Ainsi, à la sidération initiale de l'annonce, succède la période où les parents se disent « C'est un enfant comme les autres ». Cette affirmation, considérée à tort pour un déni de la réalité du handicap, permet d'inscrire l'enfant dans la filiation familiale et de le reconnaître au même titre que les autres membres de la fratrie.



Par la suite, les parents pourront prendre en compte la différence et la singularité de leur enfant et seront capables de dire « Je suis parent d'un enfant handicapé » mais surtout « Je suis parent » [39].



2 Seconde partie : ETUDE

2.1 Problématiques

Touchée personnellement par la découverte d'une maladie génétique chez deux de mes cousines, lors de leurs naissances, je me suis depuis interrogée sur ce genre de diagnostic et les répercussions qu'il pouvait avoir.

Lors de mes réflexions autour de ma recherche de sujet de mémoire, j'ai été interpellée par la réaction des gens quand je parlais de la découverte, à la naissance, de pathologies chez l'enfant et en particulier de la trisomie 21 « Oh, mais cela n'arrive quasiment plus jamais ! ».

Nous avons donc décidé de nous intéresser aux problématiques suivantes :

- Comment est faite en pratique l'annonce d'une trisomie 21 à la naissance ?
- Quelles sont les réactions des mères (ou des parents) suite à l'annonce de la suspicion puis du diagnostic ?

2.2 Hypothèses et objectifs

Notre objectif est, à partir d'entretiens auprès des mères et des médecins, de mieux cibler les acquis de l'annonce et de la prise en charge, mais aussi les pistes d'amélioration dans la délivrance de l'information puis, par la suite, du suivi de ces mères.

Nous avons établi les hypothèses suivantes :

- Les professionnels de santé ont une formation adaptée pour réaliser ce type d'annonce et selon les recommandations
- Le rejet de l'enfant est retrouvé chez tous les parents
- La trisomie 21 est une maladie dont les symptômes et conséquences sont bien connues de tous (parents et professionnels de santé)
- L'implication des associations et des services adaptés permet aux parents une meilleure prise en charge de leur enfant ainsi qu'une organisation mieux adaptée

2.3 Méthodologie de l'étude

Nous avons choisi, afin de répondre aux objectifs, de réaliser une étude qualitative rétrospective basée sur des entretiens semi-directifs. Ces entretiens permettent d'orienter en

partie le témoignage des personnes interrogées, autour des différents thèmes consignés dans un guide d'entretien et définis au préalable.

En effet, il ne nous a pas semblé judicieux de mettre en place des questionnaires qui auraient pu nous permettre d'avoir une population plus large, mais ne nous aurait pas apporté la richesse liée aux entretiens et à l'illustration par des citations.

Par la suite, nous avons réalisé une analyse transversale et structurale. Nous avons d'abord, à l'aide d'une analyse transversale, dégagé les grands thèmes retrouvés dans nos entretiens, puis, à l'aide de l'analyse structurale nous avons dégagé les éléments communs ou les éléments de différenciation afin de déterminer des groupes distincts au sein des sous-groupes préalablement définis.

2.3.1 Population de l'étude

La population ciblée par l'étude répondait aux critères d'inclusion suivant :

- Femme ayant accouché en France et dont l'enfant a été diagnostiqué trisomique en post natal
- Couple dont l'enfant a été diagnostiqué trisomique en post natal
- Médecin ayant eu/ayant à faire des annonces de trisomie 21 en post natal

Nous n'avons pas déterminé de critères d'exclusion, tels qu'une limitation de l'âge de l'enfant à ce jour, afin d'avoir une plus grande diversité de profils.

2.3.2 Déroulement de l'étude

Nous avons ainsi réalisé, sur une période de sept mois (août 2014 à février 2015), 14 entretiens semi-directifs :

- 5 mères
- 1 couple
- 7 médecins
- Le Professeur Marie-Odile Réthoré, médecin généticien et directeur médical de l'Institut Lejeune

2.4 Résultats et analyse de l'étude

Afin de simplifier la compréhension, nous avons fait le choix de présenter les résultats suivant les grands thèmes établis dans notre grille d'entretien.

2.4.1 Description de la population

2.4.1.1 Les mères

Nous avons donc interrogé 6 mères, dont l'une était en présence de son mari. Nous les nommerons par la suite, pour préserver l'anonymat, Mmes E1 jusqu'à E6, dans l'ordre de réalisation de l'entretien.

Leur moyenne d'âge était de 34,2 ans [26 – 40 ans].

Parmi elles, 5 avaient réalisé le dépistage combiné du premier trimestre :

- 4 n'étaient pas placées dans une catégorie à risque (E1, E3, E4, E5)
- 1 avait un risque élevé (1/66), une amniocentèse lui avait été proposée afin de déterminer le caryotype fœtal, mais celle-ci avait été refusée (Mme E6)

Mme E2 n'avait pas réalisé le dépistage combiné, non pas par conviction personnelle mais pour des raisons pratiques : elle vivait alors à l'étranger et les démarches à effectuer étaient compliquées.

Il s'agissait d'un premier enfant chez Mmes E1 et E2, d'un deuxième enfant chez Mmes E3 et E4, d'un troisième chez Mme E5 et d'un cinquième chez Mme E6.

La moyenne d'âge des enfants était de 4 ans ½ [18 mois – 12 ans] et se détaillait ainsi : un enfant de 18 mois, deux enfants de 2 ans, un enfant de 2 ans et demi, un enfant de 7 ans et un enfant de 12 ans.

2.4.1.2 Les médecins

Nous avons également interrogé 7 médecins ayant déjà eu et/ou ayant encore à faire des annonces de découverte de trisomie 21 lors de la naissance. De même, nous les nommerons Dr P1 à P7, dans l'ordre de réalisation de l'entretien.

Deux d'entre eux étaient des hommes.

Leur activité professionnelle se répartissait ainsi :

- 3 médecins généticiens
- 1 pédiatre libéral ayant eu une activité hospitalière
- 3 pédiatres hospitaliers

Nous avons également pu nous entretenir avec le Professeur Marie-Odile Réthoré, médecin généticien et directeur médical de l'Institut Jérôme Lejeune.



2.4.2 Analyse chronologique

2.4.2.1 Pour les mères

2.4.2.1.1 Déroulement de l'annonce de suspicion de la trisomie

2.4.2.1.1.1 Annonce en salle de naissance

Pour deux mères dont le dépistage combiné ne les plaçait pas dans une catégorie à risque, l'annonce de la suspicion de trisomie 21 chez leur enfant s'est faite alors qu'elles étaient encore en salle d'accouchement.

Pour Mme E1, il s'agissait du premier enfant avec la fierté que ce soit un petit garçon, le premier de la famille. L'accouchement avait été sans particularité, le bébé avait été posé sur son ventre, après avoir reçu les premiers soins. Il a ensuite été emmené en nurserie, avec le père. Le pédiatre est alors arrivé et a demandé au mari de s'asseoir. Il a ensuite annoncé, au père, la suspicion de trisomie 21.

Mme E1 était alors encore en salle d'accouchement et ne percevait que des bribes de phrases à travers le mur, mais suffisamment pour comprendre, le pédiatre l'entendant se mettre à pleurer est alors venu la voir : « *Je crois que votre fils est trisomique mais ne vous inquiétez pas* ».

Mme E3, se souvient que son premier message pour sa famille et ses amis avait été « *Accouchement idéal, elle est bien arrivée !* ». Néanmoins, du fait de son terme de naissance de 34 SA + 3 jours, sa fille, son deuxième enfant, avait eu besoin de soins d'urgence et était ensuite restée en incubateur. L'annonce a correspondu au moment où elle voyait vraiment son bébé pour la première fois car auparavant : « *Je l'avais eu sur le ventre mais ne voyais que ses fesses et ils l'ont ensuite emmenée très vite* ».

« *Il y a un pédiatre et une ribambelle de femmes autour, 6 je pense ; j'ai l'impression d'être au tribunal ou dans le tableau de la Cène, Jésus au milieu* ».

2.4.2.1.1.2 Annonce en plusieurs étapes : salle de naissance et suites de couches

La suspicion de trisomie 21 s'est faite en plusieurs fois pour la fille de Mme E2, dont le dépistage combiné n'avait pas été réalisé pendant la grossesse. Il est important de noter que son mari est d'origine béninoise, pour la compréhension de ce qui suit.



Suite à un accouchement sans difficultés, sa fille, un premier enfant, a eu besoin d'aller sous rampe chauffante. Elle y a été examinée par le pédiatre, en présence du père, celui-ci n'a pas compris l'examen, qui ne lui a pas été expliqué « *Il touchait bizarrement mon bébé* ».

Par la suite, à peine sortie de salle de naissance, un pédiatre est venu interroger Mme E2 sur la possibilité d'avoir des ascendants asiatiques ou si elle avait été adoptée ou encore si elle avait eu une relation extra-conjugale. Elle se souvient de dire à son mari « *Oh, ils sont osés dans cette maternité !* ».

Le lendemain, le pédiatre de garde est venu examiner l'enfant. Il était accompagné d'une sage-femme à qui il a dit : « *Ce ne sont peut-être que des traits béninois* ».

Mme E2 a donc perçu l'attention auprès des traits de sa fille comme une alerte. Suite à sa demande, le médecin l'a informée de la suspicion de trisomie 21 qui existait pour sa fille et qu'il fallait réaliser un caryotype.

« *J'étais toute seule, mon mari n'était pas là et j'ai répondu avec ma nature positive que bien sûr, il n'y avait pas de soucis* ».

Ce n'est que plus tard, lorsqu'un membre de l'équipe médicale est venu pour leur faire signer le consentement pour la réalisation du caryotype, qu'elle et son mari se sont vraiment rendu compte qu'il y avait un problème : ils se sont alors renseignés sur ce qu'était un caryotype auprès des professionnels.

2.4.2.1.1.3 Annonce en suites de couches

Pour les trois autres mères, l'annonce de l'existence d'une suspicion de trisomie 21 s'est faite en suites de couches, suite à l'examen du pédiatre, à J1.

Le pédiatre est venu alors que Mme E4 était seule dans la chambre.

Il est arrivé en disant qu'il venait examiner le bébé. Elle pensait que c'était l'examen de routine des bébés, mais a commencé à s'interroger alors que l'examen devenait de plus en plus long et que le médecin regardait des détails très précis.

Mme E4 a dû fournir une photo de son fils aîné au médecin « *Ah oui, effectivement elle ne lui ressemble pas du tout; à ce moment-là je me suis dit « Mais qu'est-ce qu'elle me raconte, je ne comprends rien* » ».

Après que le médecin lui ait annoncé qu'il manquait une phalange à l'auriculaire de son bébé, puis s'être repris en disant que ce n'était pas le cas, Mme E4 s'est fâchée. Elle lui a demandé d'arrêter son examen et de lui fournir des explications « *Je veux savoir ce que vous cherchez, je ne comprends pas et vous me faites peur* ». Le médecin l'a alors informée de ses doutes et a



refait son examen en lui détaillant les signes lui faisant soupçonner la trisomie 21 chez son enfant.

Une hypotonie avait été détectée, chez le bébé de Mme E5, en salle de naissance et devait être surveillée. Le lendemain, le pédiatre, lors de l'examen, confirme la présence de l'hypotonie et souligne l'existence d'yeux bridés. Il lui indique alors ensuite qu'il lui semble important de faire des tests chez son enfant, bien qu'il n'ait aucune certitude. Mme E5 n'ayant pas compris ses propos « *Mais à quoi pensez-vous ?* », celui-ci l'a alors informée qu'il pensait à une trisomie 21.

Pour Mme E6, dont le dépistage combiné du premier trimestre avait mis en évidence un risque élevé, l'annonce s'est faite également en suites de couches, mais en plusieurs étapes. Le gynécologue n'avait rien suspecté lors de la naissance mais, alerté par les sages-femmes, il est repassé le soir, sans donner d'information à Mme E6. Lors de l'examen pédiatrique de J1, le médecin n'a rien exprimé mais est repassé le soir en disant qu'il pensait qu'il y avait tout de même quelque chose chez l'enfant et a demandé un avis à un confrère, les symptômes n'étant pas marqués. Celui-ci a été plus affirmatif sur l'existence d'une suspicion de trisomie 21 et a lancé la poursuite des investigations.

2.4.2.1.2 Premières émotions ressenties et comportement vis-à-vis du bébé

2.4.2.1.2.1 Existence d'un doute que leur enfant soit trisomique

Dans le cas de Mme E1, c'est son mari qui lui a fait remarquer « *La tête de sumo* » de leur fils. Mme E1 n'avait rien perçu.

Du fait des origines béninoises du mari de Mme E2, l'enfant avait des yeux très bridés à la naissance. Même si les parents se sont fait la réflexion lors de sa naissance « *Qu'elle faisait tout de même très petit Bouddha* », cela ne les a pas interrogés plus que cela, la typologie étant très répandue dans la famille.

Mme E3 n'ayant pas vu sa fille complètement avant l'annonce, elle n'a pas eu le temps de soupçonner quoi que ce soit par elle-même. Par la suite, l'accouchement ayant été prématuré à 34 SA + 5 jours, sa fille n'était pas avec elle en suites de couches. Suite à l'annonce en salle de naissance, elle et son mari avaient, séparément, regardé sur internet. Elle se souvient alors lui avoir dit que leur fille présentait l'écartement des orteils. Son mari avait alors rajouté qu'elle avait également le pli palmaire unique.



Mme E4 se souvient avoir eu un léger doute qui a très vite disparu « *Je pense que cela m'a traversé l'idée quand j'ai fait connaissance avec elle mais je l'ai très vite éloigné de mon esprit* ».

Mme E5 avait bien perçu que sa fille était hypotonique, mais du fait de l'absence des traits caractéristiques du faciès, n'avait pas fait de lien avec la trisomie 21. Une fois le caryotype prélevé, elle a dû attendre 15 jours avant les résultats. Durant cette période d'attente, elle voyait une différence avec ses deux filles aînées « *Si elle est trisomique, elle l'est... Mais elle reste ma fille* ».

La fille de Mme E6 avait été posée sur son ventre dès la naissance. Elle se souvient trouver qu'elle avait de «*Drôles d'yeux tout petits* » et d'interroger l'équipe médicale qui, selon elle, n'avait pas compris puisqu'on lui a répondu qu'elle avait eu du collyre. Par la suite, une fois le caryotype prélevé et en attendant les résultats, elle et son mari ont pris des photos pour « *Figurer les expressions et elles étaient tout de même très caractéristiques* ».

2.4.2.1.2.2 Décharge émotionnelle : comment et à quel moment ?

Pour toutes les mères, des sentiments très forts d'effondrement ont été ressentis. Néanmoins, ils n'ont pas été ressentis au même moment. En effet, pour Mmes E1, E2 et E4, la décharge émotionnelle a majoritairement eu lieu lorsque le médecin a posé la suspicion de trisomie 21 chez leur enfant. Pour Mmes E3, E5 et E6, cela a majoritairement eu lieu lors des résultats définitifs du caryotype.

Il est probable que Mme E1 ait été celle exprimant la violence la plus importante.

Ainsi lorsque l'annonce lui a été faite, cela a été pour elle « *La fin du monde* » avec comme première pensée « *Où est la fenêtre, je vais sauter par la fenêtre* ». L'effondrement a été très présent également chez le mari de Mme E1, qui n'est pas resté la nuit à la maternité avec sa femme et n'est revenu qu'en début d'après-midi le lendemain :

Mme E1 a eu un sentiment de solitude du fait de son absence, amplifié par l'absence de visite de l'équipe médicale. De plus, elle était en chambre double, avec une voisine et son bébé, cela ne lui a pas convenu.

Par la suite, elle a pu bénéficier d'un retour à domicile précoce, ne supportant plus la présence des autres parents « *Ils étaient dans le couloir à dire que leur enfant était trop mignon, moi j'avais envie de tous les tracter* ».

Ayant pourtant arrêté de fumer depuis plus d'un an, Mme E1 s'est achetée un paquet de cigarettes sur le chemin du retour de la maternité. Elle nous a dit n'avoir rien pu faire d'autre que fumer, pendant la semaine suivant la naissance.

Mme E2, comme nous avons pu le voir plus haut, c'est la signature du caryotype qui a marqué le début de *« La descente aux enfers »*. Avec son mari, ils ont réalisé à ce moment-là *« Face à ces papiers ultra officiels qu'il devait y avoir un vrai souci »*. *« Le plus dur a été de m'imaginer pendant 5 jours ce qu'était la trisomie 21 puisque personne ne voulait nous donner d'informations tant que nous n'avions pas les résultats »*. Mme E2 a également souhaité quitter la maternité au plus tôt *« Déjà on est dans l'angoisse parce qu'on ne sait pas où aller avec notre enfant et en plus on ne nous dit rien »*. Mme E2, elle aussi, était en chambre double et a eu le sentiment *« De ne pas pouvoir vivre les choses dans une intimité totale »*.

Mme E2 a cependant apprécié le fait que le comportement de l'équipe médicale ne change pas vis-à-vis de sa fille *« Les sages-femmes et les puéricultrices venaient et me parlaient comme à la voisine : l'acné du nourrisson, les soins... »*.

Par la suite, une difficulté supplémentaire pour le couple a été la venue d'une sage-femme, le matin de la remise du caryotype. Elle venait pour les papiers de sortie de Mme E2 et après leur avoir demandé comment ils allaient, leur a dit *« De toute manière, il y a plein de signes qui montrent que votre fille est porteuse de trisomie 21 »*. Mme E2 et son mari n'ont pas apprécié que, même si l'équipe médicale était consciente de la présence du handicap, ce ne soit pas le médecin qui leur apporte les résultats et les informe en même temps de ce qu'était la trisomie 21.

Rapidement après la venue du médecin pour les résultats du caryotype, une assistante sociale est venue qui *« En gros nous a dit : « qu'est-ce que vous voulez faire de votre enfant ? » »*. Pour Mme E2, cela a été *« Hyper violent qu'on nous dise qu'on a le droit de ne pas être mère alors qu'on vient de mettre un enfant au monde »*.

Mme E4 a décrit l'effondrement après que le pédiatre ait repris son examen en lui expliquant les différents signes en accord avec une trisomie 21 (cf 2.4.3.1.1.3): *« Je pense que je n'ai pas voulu pleurer sur le moment mais la terre s'est arrêtée, j'ai été très angoissée, très mal, mais en même temps, c'était aussi une forme de libération car le médecin avait posé le mot de trisomie 21 et que c'était clair pour moi : oui elle avait une trisomie 21, j'étais d'accord »*. Par la suite, le médecin l'a informée du déroulement des investigations. Après son départ, *« S'ensuit un long moment de solitude où il faut annoncer les choses au papa et à la*



famille ». Pour Mme E4, cette annonce fut « *Un vrai choc psychologique. Sur le moment le temps s'arrête et on se projette de manière négative sur l'avenir, très, très négative* ».

Comme nous l'avons décrit plus haut, pour Mmes E3, E5 et E6, la décharge émotionnelle a principalement eu lieu lors de l'annonce du résultat du caryotype.

Ainsi, pour Mme E3, lorsqu'on lui a annoncé que sa fille était peut être trisomique « *Moi je l'ai trouvée très belle puisque je n'avais encore jamais vu son visage, j'ai trouvé qu'elle avait des jolies lèvres* ». Pour elle « *J'étais vraiment dans la suspicion, je n'y croyais pas trop* ». Pour son mari, la demande de consentement pour la réalisation du caryotype a été difficile : « *Il considérait comme anormal que l'équipe ait fait des soins à notre fille sans notre accord et qu'ensuite, ils nous demandent notre autorisation pour le caryotype. Il aurait voulu ne pas passer par la case « suspicion » et avoir tout de suite les résultats. Mais nous savons maintenant que ce n'est pas légal* ». Néanmoins, Mme E3 a préféré que cette annonce se fasse en plusieurs étapes. Comme pour Mmes E1 et E2, Mme E3 était en chambre double « *Ce n'est pas sympa, là ils n'assurent pas* ». De plus, le bébé de sa voisine a énormément pleuré la première nuit « *On dort comme on peut et on commence à se dire que c'est pour nous cette annonce...* ». L'enfant de Mme E3 ayant besoin de soins importants dans un contexte de détresse respiratoire, elle part pour un autre hôpital. Une fois arrivée sur place, Mme E3 apprend que ce n'est pas une détresse respiratoire mais une leucémie et que sa fille change encore une fois d'hôpital. « *Tout va alors très vite, la trisomie est noyée derrière la détresse respiratoire et la leucémie et le « diagnostic vital en jeu »* ». Par la suite, lors de son hospitalisation, deux pédiatres sont passés régulièrement la voir et elle a le sentiment qu'ils l'ont « *Préparée psychologiquement à ce que le résultat soit positif pour l'existence d'une trisomie 21* ».

L'effondrement a lieu à J2, avec l'annonce du résultat du caryotype et la certitude de la trisomie « *On est seul sur terre avec notre merde* ». Cependant, plus tard dans notre entretien, elle a reconnu « *Je le savais déjà, c'était juste une confirmation* ».

Pour Mme E5, même si elle a pu avoir le sentiment, durant les dix jours d'attente des résultats, que sa fille était « *Différente de ses deux aînées* », la certitude du résultat avec le caryotype, « *Nous a quand même plombés, c'est vrai que le moral en a pris un coup* ». Mme E5 ne pouvant attendre, a téléphoné au pédiatre pour obtenir les résultats. Celui-ci ne voulant pas les donner par téléphone, elle a insisté et il a fini par lui annoncer par téléphone. Elle reconnaît maintenant que c'était une erreur, que cela aurait été mieux à l'hôpital, sachant qu'elle était seule chez elle avec sa fille.

« On a toujours l'habitude d'annoncer un bébé qui est en bonne santé, pour un bébé qui a un problème, on ne sait pas comment faire ».

Concernant l'attente des résultats, Mme E6 nous a dit: «Moi j'avais quand même un petit espoir qu'on passe à côté puisqu'elle n'avait un pli palmaire unique que d'un côté et que ça n'était pas évident qu'elle l'était ». Les symptômes présents chez sa fille n'étaient pas flagrants, et le fait que les médecins n'en soient pas eux-mêmes certains, ne l'a pas non plus aidée. Ainsi, pour son mari et elle « Peut-être nous faisons-nous des idées ». Néanmoins, ils « Penchaient pour le fait qu'elle soit trisomique ». Il est important de souligner que, du fait du résultat élevé lors du dépistage combiné, Mr et Mme E6 avaient beaucoup réfléchi autour de la trisomie 21 et cela leur avait permis de « progresser » à ce moment-là.

Il est également important de souligner que Mme E6 est la seule mère interrogée à décrire une dépression par la suite : « Je n'ai pas été bien pendant six mois par la suite. J'avais le sentiment d'avoir été moteur dans la décision de ne pas pousser les investigations plus loin lors de la grossesse et je culpabilisais d'aller moins bien que mon mari qui avait été moins moteur et qui allait bien ».

2.4.2.1.2.3 Refaire l'histoire et le doute

Pour 3 des 6 mamans, suite à l'annonce, il y a eu besoin de revenir sur la prise en charge lors de la grossesse. Pour toutes, elles ont exprimé le « Pourquoi nous ? » lors de l'entretien.

Mme E1 vient ainsi de prendre un avocat, près de 8 ans après la naissance de son enfant, afin de lancer une expertise au niveau de sa prise en charge « J'aurais voulu avoir le choix de garder mon fils ou non. Il a deux grosses malformations cardiaques. Le cardiologue m'a dit qu'un bon échographiste aurait pu les voir ».

Mme E3 nous a dit : « On refait toute l'histoire pour trouver un coupable alors qu'il n'y en a pas. Est-ce que c'est moi ? Peut-être que c'est le sang que j'ai donné lors du dépistage ? A moins que l'échographiste n'ait pas été assez concentrée lors de l'échographie puisqu'elle était un peu malade ? ».

Mme E5 nous a dit que revoir toutes ses échographies et refaire son suivi de grossesse l'avait « Aidée encore un peu plus à accepter. On cherche toujours « la faute à qui » pour se soulager ». Cependant, pour elle, la confirmation que son suivi avait été adapté et que la trisomie 21 n'aurait pas pu être trouvée lui a permis de progresser un peu plus dans l'acceptation.



Pour 2 mamans, il est à noter l'existence du doute concernant l'enfant.

Mme E1, dont l'enfant a été emmené par la sage-femme pendant 30 minutes sans que son mari ne l'accompagne, décrit encore aujourd'hui, presque 8 ans après la naissance, le doute que ce ne soit pas son fils, même si elle sait que c'est son enfant : « *Que s'est-il passé pendant ces 30 minutes ? Y-a-t-il eu un échange de bébé ? Pourquoi n'a-t-elle pas demandé à mon mari de l'accompagner ?* ».

Quant à Mme E3, elle nous a dit en avoir voulu aux médecins « *Normalement la nature est bien faite, pourquoi l'ont-ils aidé à respirer à la naissance ?* ».

Elle se demandait si sa fille aurait pu survivre sans aide respiratoire à la naissance. Elle a pu en parler avec un pédiatre qui lui a confirmé que sa fille aurait survécu avec des séquelles neurologiques. Malgré cela, elle garde tout de même un sentiment de doute « *Est-ce qu'on n'a pas été au-delà de la nature ?* »

2.4.2.1.3 Etablissement du lien mère-enfant

Il faut distinguer la situation de Mme E1 et les cinq autres situations.

Mme E1 est la seule mère ayant eu un rejet physique de son enfant.

En effet, suite à l'annonce et à son retour en chambre, le soir, elle a confié son enfant aux infirmières des suites de couches « *Le bébé je n'en veux pas, prenez le* ». Et encore le lendemain matin, alors que les infirmières revenaient avec son bébé « *Mais je n'en veux pas, gardez-le* » ; elles lui ont cependant laissé son fils. Lors de sa sortie précoce, elle décrit « *Sortir avec ce bébé dont je ne savais pas quoi faire* ». Par la suite, après son retour à la maison, ses parents et son frère étaient chez elle, à s'occuper de son enfant. Ils lui apportaient tous des informations différentes qu'elle ne pouvait pas intégrer. « *Renseigne toi, il y a des maisons spécialisées en Suisse... Il doit y avoir des bonnes sœurs qui s'occupent de ces enfants-là... Tu n'auras pas à t'en occuper, de toute manière, tu ne sauras pas faire* ». C'est à la fin de cette première semaine que Mme E1 a changé de comportement « *Mais qu'est-ce que je suis en train de faire ? C'est mon bébé, il est sorti de mon ventre, il est à moi, je le veux et le garderai* ». Elle reconnaît qu'elle a commencé à s'attacher à lui au bout d'une semaine « *J'ai commencé à l'adorer* ».

Mme E2 nous a dit que la maternité était pour elle le plus important « *J'étais trop contente d'être Maman !* ». Le manque d'informations quant à la trisomie 21 a été l'origine principale de la difficulté d'établissement du lien mère-enfant. « *Moi j'avais un lien maternel à créer* ».



avec mon enfant et dans ce climat-là, je n'y arrivais pas. Je ne savais pas si je pouvais m'attacher à mon enfant ».

Mme E2 a vraiment insisté sur le fait que le climat d'angoisse qui a régné pendant l'attente des résultats, a été bien amplifié par l'absence d'information et a perturbé l'instauration initiale de sa relation avec sa fille. *« Ce n'est pas parce que notre enfant est né qu'on est mère ».* Pour elle, un déclic dans son comportement a eu lieu après avoir reçu des informations, et compris que ce n'était pas de l'autisme, malgré la possibilité de retrouver des traits autistiques chez les trisomiques *« Voilà, maintenant on sait comme s'organiser avec notre enfant et surtout comment construire ce lien maternel ».*

Pour Mmes E3, E4, E5 et E6, toutes multipares, il est à noter que toutes décrivent un sentiment de *« Vouloir encore plus m'occuper de lui »* après l'annonce de la trisomie 21.

Mme E3, du fait de la prématurité de sa fille et de son hospitalisation en urgence pour la prise en charge de la leucémie, n'a pas eu le même parcours que les autres mères que nous avons interrogé. Elle n'a pu rentrer avec sa fille qu'après 1 mois d'hospitalisation et décrit ne pas *« Avoir eu de rejet de ma fille, mais plutôt le sentiment d'être maman qui était différent de la première fois ».* Elle a ensuite décrit *« Cette sensation d'avoir un extraterrestre à la maison »*, dans le sens où, par rapport à son premier enfant, qui était *« Le miracle de la nature que nous avons fait ! »*, pour leur fille, *« On l'observait sous toutes les coutures en se demandant si c'était normal que ça fasse ça ! Mais il y a aussi eu des « Tiens, ça c'est rigolo ! » ».*

Par rapport au fait de trouver sa place par rapport à sa fille, en suites de couches, elle a ajouté : *« Je me souviens d'une femme appartenant à l'équipe qui avait les larmes aux yeux quand elle me voyait, c'était bizarre ».* A l'inverse, elle se souvient d'une autre femme qui lui a vraiment donné de l'énergie en lui disant *« C'est la vie, ce n'est vraiment pas drôle mais votre fille, elle est là, elle est belle ».*

Elle a également insisté sur cette sensation d'échec, le *« Pourquoi moi »*, accentuée par le fait que, une fois la suspicion de trisomie 21 posée, personne ne l'a plus félicitée pour la naissance de sa fille.

Mme E4 a décrit que sa relation avec sa fille avait commencé dès l'accouchement. Contrairement à son premier, l'accouchement a été *« Magique et magnifique ».* De plus, du fait du petit poids de sa fille, celle-ci a été mise rapidement en peau-à-peau et il y a eu une mise au sein précoce *« Il y a très vite eu création d'une relation très forte entre nous ».* Suite à l'annonce de la suspicion de trisomie 21, le pédiatre lui a demandé de prendre sa fille dans

les bras : « *Mais moi, de fait, ce n'était pas possible que ça se passe autrement, je n'étais pas du tout dans un sentiment de rejet de ma fille, jamais, jamais, mais plutôt dans un sentiment inverse, je devais m'occuper encore plus d'elle, je serai à 100% sa maman, et ce serait mon mari qui s'occuperait de notre fils* ». Suite au retour à la maison, elle décrit son parcours comme « *Finalelement très surprenant* ». En effet, elle s'est dit bien moins angoissée que pour son fils qui dormait mal et avait des problèmes de régurgitations « *Pour ma fille je n'ai rien eu de tout ça alors que pourtant elle a ce handicap qu'est la trisomie 21 !* ».

Mme E5 dit ne jamais avoir eu de difficulté à se positionner par rapport à sa fille « *Je la trouvais tellement belle ! Je me suis dit « Arrête de te prendre la tête ! C'est ta fille !* ». Elle dit avoir été maman de la même manière que pour ses filles aînées, « *Je n'ai pas eu de rejet, au contraire, j'avais peut-être encore plus l'envie de m'occuper d'elle. J'avais une relation encore plus fusionnelle.* »

Mme E6 décrit elle aussi cette relation très fusionnelle qu'elle n'avait pas eue pour ses quatre premiers enfants. Sa fille a ainsi dormi sur son ventre toute la première nuit. Concernant son comportement, elle se souvient d'une discussion avec une psychologue lui demandant ce qu'elle ferait si jamais sa fille était trisomique « *Ecoutez, c'est mon enfant, elle est trisomique, elle l'est. Elle ne l'est pas, elle ne l'est pas. Je la prends comme elle est.* ».

2.4.2.1.4 Connaissance autour de la trisomie 21

Pour quatre des six mères interrogées (E1, E2, E3, E4), la trisomie 21 était une maladie qui évoquait peu de choses en dehors du retard mental et du faciès « *Les yeux bridés, en amande* ».

Mme E3, se souvient de s'interroger suite au diagnostic de sa fille « *Mais c'est quoi la trisomie 21 ? Ce sont des légumes ? Ils parlent ces enfants ? Ils marchent ?* ».

Pour Mme E2, les personnes trisomiques n'avaient aucune indépendance possible et ne pouvaient vivre qu'en institut.

2.4.2.1.5 Psychologue, associations, prise en charge, conséquences

Une aide psychologique a été proposée à toutes les mères en suites de couches. Il est intéressant de noter que Mmes E2, E3, E4, E5, E6 ont toutes refusé, disant qu'elles n'en ressentaient pas le besoin, qu'elles vivaient les choses à leur rythme « *Le temps, ça aide vraiment* » (Mme E3). Pour Mme E1, la psychiatre qui la suivait pour des crises d'angoisse a été appelée par l'équipe médicale, sans qu'elle-même n'en ait formulé la demande.



Le contact avec des professionnels spécialisés dans le handicap, mais aussi avec d'autres parents, a été très important pour Mme E2 dans le cheminement de son apprentissage de la trisomie 21.

Une des cousines de Mme E3 lui a permis de trouver le terme correspondant à sa fille « *Elle est spéciale au-delà de la différence, dans l'extraordinaire* ». Pour son mari, cela a été l'évidence : « *On est une famille extraordinaire, hors de l'ordinaire* ».

Le cadre mis en place à la sortie de la maternité, avec les coordonnées du CAMSP avait été sécurisant dès le départ.

Mme E4 ne « *Souhaitait pas être uniquement dans des échanges autour de la trisomie 21* », de même que Mme E5 qui disait « *Ne pas vouloir limiter sa fille à son handicap* ». Ainsi, ces deux mères, même si en lien avec le CAMSP, souhaitaient toutes les deux que leur enfant soit suivi de manière adaptée, sans pour autant rajouter un grand nombre d'exams.

Mme E5 aurait comme projet, actuellement en réflexion, la création d'une association de soutien aux parents ou bien la création d'une école.

Aucune des mères interrogées n'a arrêté de travailler pour s'occuper exclusivement de son enfant. L'une d'elle, Mme E3, a pris un congé maternité de 8 mois pour pouvoir : « *Bien comprendre l'organisation, la psychomotricité, le CAMSP...* ». Elle reconnaît également que la naissance de sa fille lui a permis une remise en question et envisage une reconversion professionnelle.

2.4.2.1.6 Le couple et la fratrie

2.4.2.1.6.1 Le couple

Les 6 couples le sont toujours à l'heure actuelle.

Les couples E2, E3, E5 et E6 ont toujours été d'accord dès le départ sur la manière dont ils voyaient l'organisation et la prise en charge de leur enfant.

« *On a vraiment vécu les choses ensemble et ça nous a donné une dynamique* » (Mme E2).

Pour Mr et Mme E5, la naissance de leur fille les « *A soudés* ».

Mme E3 a trouvé que : « *De manière étonnante, cela s'est bien passé pour le papa. Je ne crois pas que c'était plus clair pour lui mais je pense qu'il avait moins idéalisé. Ma fille, c'était la version de moi que j'aurais voulu être, le prénom que j'aurais voulu porter* ».

Pour Mme E4, il y a eu 24 heures difficiles pour son couple avant qu'ils ne soient tous les deux : « *Sur le même chemin, dans la même volonté d'accompagnement, les mêmes envies* ». Ainsi, après une période de déni faisant suite à l'annonce faite par sa femme de la probable trisomie 21 de leur fille, Mr E4 a ensuite rejeté la faute sur sa femme. En effet, elle est fumeuse, avait arrêté au début de sa grossesse, mais repris en fin de grossesse. Il a par la suite eu un rendez-vous individuel avec la généticienne de l'hôpital qui lui a permis d'avoir du temps pour ses questions.

2.4.2.1.6.2 La fratrie et la famille élargie

Mme E3 a vécu les choses un peu difficilement « *J'ai vite annoncé la naissance, mais il y a cette « 2^{ème} annonce » de la trisomie...* ». Elle pense avoir « *Mal géré* » en répondant aux différents téléphones de sa famille, avec la difficulté des comportements pessimistes autour d'elle « *Je n'aurais jamais pu... je n'aurais pas eu la force...* » et dit avoir été blessée par certaines réflexions.

L'annonce auprès de leur fils aîné de 2 ans a été compliquée puisqu'elle n'est pas rentrée tout de suite à la maison, mais il avait pu la rencontrer en néonatalogie. Elle a mis 2 ou 3 mois ensuite, pour lui dire que : « *Sa petite sœur n'était pas comme les autres* ». Actuellement, elle pense qu'il ne comprend pas tout mais exprime son questionnement : « *Mais quand j'étais petit, que j'avais 1 an, moi aussi je faisais de la kiné et de la motricité ?* ».

Mme E4 n'a pas fait d'annonce « officielle » auprès de son fils et de son beau-fils mais elle dit que « *Le sujet a toujours été ouvert, on en parle devant eux, on leur a expliqué qu'après la naissance, le médecin devait vérifier des choses chez leur petite sœur* ». Sa fille ayant une trisomie en mosaïque, elle reconnaît qu'il est également « *Difficile d'expliquer à des petits quelque chose qui ne se voit pas* », mais son fils a un camarade de classe trisomique et a donc déjà quelques notions sur la trisomie 21. Mme E4 et son mari ont été très soutenus par leurs proches et amis lors de l'annonce et personne n'a été dans le rejet de leur fille.

Ce fut également le cas pour Mme E5 et son mari, dont la famille aura été très présente et un soutien important. Mme E5 a annoncé à ses filles, 8 et 11 ans lors de la naissance, que « *Leur petite sœur était née comme ça, qu'on ne pouvait rien faire contre mais qu'elle appartenait à la famille, qu'elle ferait les choses, mais qu'il faudrait être plus patient* ».

Mme E6 et son mari ont décrit que leurs 4 fils aînés aujourd'hui âgés de 26, 24, 22 et 20 ans « *Avaient mis longtemps avant de voir le décalage* » et ont dit qu'ils « *Etaient* ».

régulièrement étonnés que les 4 grands frères aient l'impression d'avoir une sœur normale ou presque ». L'annonce à la famille a été « *Un tremblement de terre* ». En effet, un neveu de Mr E6 était trisomique, décédé avant la naissance. Par la suite, la famille a été très unie.

2.4.2.1.7 Dans l'idéal, que changeraient-elles ?

Mmes E5 et E6 n'auraient rien changé à la manière dont les choses se sont passées. Mme E5 reconnaît cependant qu'elle n'aurait pas dû insister pour avoir les résultats par téléphone et ne pas être seule sans son mari. Mme E6 est satisfaite que le personnel ait été respectueux de ses demandes.

« J'aurais voulu qu'on prenne un moment après avoir posé la suspicion, pour me dire voilà ce qu'engendre la trisomie 21, mais surtout, j'aurais eu besoin qu'on me dise, votre enfant est un enfant » (Mme E2)

Mme E4 n'aurait pas voulu être seule et elle aurait voulu être informée auparavant de ce qui allait être fait chez sa fille et pourquoi.

Mme E3 aurait apprécié que les médecins l'ayant suivi pendant sa grossesse et qui avaient connaissance de la trisomie de sa fille, viennent la voir ou seulement prennent des nouvelles. De même, elle était seule lors de l'annonce du résultat du caryotype et a dû en informer son mari.

2.4.2.2 Le point de vue des médecins

2.4.2.2.1 Autour de l'« avant-annonce »

Tous les pédiatres nous ont dit qu'il n'y avait pas de « *Modèles* » d'annonces. Ils ont été 5 à nous dire « *De toute manière, il n'y a pas de bonne façon d'annoncer une mauvaise nouvelle* ».

Un médecin nous a décrit que pour lui, la préparation passait par la bonne connaissance du dossier et de la situation. Un des médecins nous a parlé de la difficulté supplémentaire qu'il pouvait ressentir lorsqu'il s'agissait du premier enfant du couple « *Cela veut dire qu'ils sont jeunes, c'est encore plus un échec* » (Dr P3). Comme a pu également nous le dire le Dr P6, il est important de voir que le diagnostic à la naissance d'une trisomie 21 reste considéré comme un échec/échec de dépistage.



2.4.2.2.2 Autour de l'annonce en elle-même

2.4.2.2.2.1 Manière d'annoncer

Deux médecins nous ont parlé du délai d'annonce. L'un deux nous a dit « *Il n'y a pas d'urgence* » pour annoncer, tandis que l'autre nous a parlé de la nécessité d'attendre « *Le juste délai* ». Sous ce terme, il impliquait que la mère n'était plus en salle de naissance, qu'elle était reposée un minimum et qu'elle se trouvait avec son mari et son bébé.

Ils ont également tous indiqué que le temps ne devait pas être compté lors de ces annonces et qu'ils ne devaient pas pouvoir être dérangés, en informant le reste de l'équipe.

Pour tous les médecins interrogés, l'annonce devait absolument se faire en présence de l'enfant.

« *On parle de lui, de son histoire, de sa particularité avec laquelle il va vivre toute sa vie ; il faut qu'on puisse lui dire et qu'il l'entende !* » (Dr P2)

De la même manière, tous les médecins s'accordaient à dire que l'annonce devait être faite aux deux parents, ou avec une personne de confiance pour la mère, si celle-ci est seule. « *C'est un couple qui a fait ce bébé, il n'y a pas de raison d'annoncer séparément* ». (Dr P4)

Deux médecins ont répondu qu'ils « *Préféraient autant être seul/qu'il fallait être avec le moins de monde possible* » (P3 et P5) lors de l'annonce.

Selon le Dr P2, il était absolument nécessaire d'être à deux, avec un membre de l'équipe (puéricultrice, sage-femme...). « *Tout d'abord pour montrer que nous travaillons en équipe, mais aussi pour ne pas stigmatiser une seule personne* ». Le Dr P4 était également dans cette démarche, même si moins catégorique sur la nécessité d'être à plusieurs.

Pour les autres, cela pouvait être variable en fonction de la situation.

Tous les médecins nous ont également dit que l'annonce n'était pas le rôle de l'interne mais d'un senior. Le Dr P3 nous a dit que ce devait être ainsi car : « *Nous avons plus de bouclier quand on a de l'expérience* ». D'après le Dr P4, le senior est également plus à même d'avoir réfléchi à l'annonce.

Il est intéressant de mettre cette réflexion en rapport avec celle de Mme E3 qui nous avait dit avoir apprécié que ce soit un pédiatre d'un certain âge qui lui ait annoncé et non pas un « *Petit jeune* ».

Tous les médecins sont d'accord pour dire que l'annonce doit s'appuyer sur l'examen clinique réalisé devant les parents. Il est nécessaire de leur détailler les signes faisant soupçonner une trisomie 21. Néanmoins, le Dr P4 a précisé et il est le seul, que contrairement à ce qu'il faisait auparavant : *« Je n'accroche plus sur le faciès, ce qui est très stigmatisant, je n'appuie pas mes soupçons sur le visage, mais sur l'hypotonie, etc.. »*.

2.4.2.2.2.2 L'abandon

Il est intéressant de voir que pour tous les médecins, l'abandon était une pensée présente. Ainsi, le Dr P2 nous a dit : *« Ils ont toujours le choix, le choix d'abandon »*. De même, pour le Dr P1, *« Le but majeur de l'annonce, c'est d'éviter l'abandon et on a 3 jours pour le faire, le temps du séjour »*.

La position de tous les médecins a été bien claire : ils ne sont pas dans le jugement. Pour le Dr P6 : *« C'est plus facile quand il y a une acceptation mais s'il y a un refus avec un consentement à l'adoption, on peut aussi en passer par là »*. Il a également fait la différence entre l'abandon avec consentement à l'adoption, c'est-à-dire au sens propre, et l'abandon par refus de prise en charge des parents, par exemple dans une pathologie cardiaque pouvant être opérée.

Le Dr P4 nous a dit que dans son expérience : *« Très étonnamment, alors que nous sommes dans une société de plus en plus tournée vers l'enfant parfait, je n'ai plus vu d'abandon depuis quelque temps. Étonnamment, il y en avait plus auparavant »*.

Si les parents prennent la décision d'abandon, selon le Dr P5 : *« Ce n'est pas grave, nous ne pouvons pas juger. Nous devons les écouter et pouvoir les aider dans les arguments allant dans leur choix. De plus, ils ont 3 mois pour revenir sur leur décision »*. Le Dr P3 était dans la même démarche : *« Mais qu'est-ce qu'on pourrait faire contre des parents qui rejettent l'enfant ? On leur dit qu'on les comprend et que c'est une annonce brutale auquel ils doivent réfléchir... »*

Tous les médecins s'accordaient à dire qu'ils annonçaient le handicap de manière « Honnête », *« La vie elle est là, je ne vais pas l'annoncer de façon négative, je ne vais pas annoncer toutes les catastrophes qu'il peut avoir, comme pour n'importe quel autre enfant ! »* (Dr P6). Le Dr P3 a fait des annonces pré et postnatales et nous disait : *« L'état d'esprit n'est pas du tout le même. En prénatal, il y a une porte de sortie. Pas en postnatal, sauf l'abandon »*.

Nous voudrions mettre ce paragraphe en parallèle d'une citation rapportée par un médecin cytogénéticien travaillant à l'Institut Lejeune, le Dr P7. Ceci diverge de notre sujet, mais il nous semble important de le rapporter. Il nous a ainsi parlé d'un couple ayant appris la trisomie 21 chez leur bébé en anténatal et qui avait été très perturbé par le changement de discours entre l'anténatal et le postnatal. Ainsi, ils avaient eu le sentiment que c'était un drame complet face à un tableau très noir lors du diagnostic prénatal et avaient été dérangés à la naissance que le discours change du tout au tout : « *Regardez comme votre enfant va bien !* ».

2.4.2.2.3 Formation

Autour de cette question, tous les médecins interrogés s'accordaient à dire que la formation au cours de leurs études est insuffisante, sur le versant psychologique.

Ils n'étaient cependant pas tous d'accord sur la manière de se former. Ainsi, pour les Dr P1, P2, P3, P5 et P6, la part du compagnonnage lors de leurs études est très importante « *En tant qu'externe puis interne, nous avons vu les seniors annoncer et ensuite il faut faire sa sauce* ».

Cependant, pour le Dr P4, lui-même impliqué dans la formation des professionnels de santé : « *L'acquisition de l'expérience doit se faire par la formation et non pas par la pratique : c'est une situation très rare donc ce n'est sûrement pas la pratique qui peut former !* ».

Le Dr P6 nous a également dit qu'il trouvait la brochure faite par l'HAS, citée plus haut : « *Très bien faite et permettant d'avoir un canevas, mais qui doit toujours s'adapter face aux parents* ».

Le Pr Réthoré nous a décrit comment, de son point de vue de directeur médical de l'Institut Lejeune et avec son expérience (elle faisait partie de l'équipe du Pr Lejeune), elle trouvait que les connaissances sur la trisomie 21 étaient faibles chez les professionnels de santé et que cela jouait sur l'annonce auprès des parents.

2.4.2.2.4 Projection dans l'avenir

Tous les médecins ont été unanimes sur le fait que la projection dans l'avenir n'est pas à faire en maternité. En effet, pour eux, la prise en charge est tellement spécifique et les parents ont déjà tellement de choses en tête que cela n'a pas d'intérêt pour eux : « *Après le diagnostic,*

ils ont souvent un grand nombre d'examens complémentaires à faire pour le cœur, les reins et les yeux, il est inutile d'aller se projeter alors que les parents vivent au jour le jour ».

Le Dr P4 ne va au-delà de la première année de vie, sauf si les parents le demande.

Le Dr P3 a dit ne pas vouloir se projeter dans le futur car : *« On sait que parmi 10 enfants trisomiques, les 10 ne vont pas évoluer spontanément de la même façon : il y a aussi l'intervention du facteur exogène, la présence des parents... ».*

De même, le Dr P6 nous décrivait les différences d'attente des parents : *« Moi j'ai eu une patiente pour qui le problème majeur c'était le faciès, le fait que leur enfant soit reconnu comme trisomique. Pour un autre couple, c'était le retard mental. Il y en a qui rêvent que leur enfant fasse polytechnique, eux, leur rêve c'était que leur enfant puisse lire, écrire et compter ! »*

2.4.2.2.2.5 Peut-on rater une annonce ?

La maternité dans laquelle le Dr P4 avait travaillé par le passé, s'était intéressée au sujet après avoir constaté qu'ils avaient eu 10 abandons d'enfants trisomiques. Pour ce médecin, il était donc évident qu'un certain nombre d'erreurs faites pouvaient avoir de lourdes conséquences : *« Si on n'emploie pas les points de repères qui nous sont donnés, si on annonce à la mère seule, si le bébé n'est pas là... »*

A notre question, le Dr P3 nous a répondu : *« A partir du moment où on annonce une vérité, cela ne peut pas être une annonce erronée »*. Il nous a ensuite dit que lorsqu'il avait ce sentiment, c'est que : *« Les parents n'avaient pas été sur la même longueur d'ondes »*.

Le Dr P5 nous a décrit la sensation d'avoir déjà raté une annonce en nous disant avoir été dans la fuite : *« On a la suspicion mais on se dégonfle »*, mais n'avoir cependant jamais eu ce ressenti face à un couple, après l'annonce de la maladie chez leur enfant.

Le Dr P6 nous a répondu en disant : *« De toute manière, on n'est jamais très satisfait, mais une annonce bien faite, pour moi, c'est lorsqu'on a réussi à faire comprendre la maladie aux parents. »*

2.4.2.2.3 L'après

Tous les médecins étaient unanimes sur le fait qu'il ne faut pas laisser ces couples *« Sortir tout seuls »*. Il faut les mettre en relation avec le CAMSP de leur secteur.

Pour les Dr P1, P2 et P3, il était également important de pouvoir orienter les couples vers d'autres couples ayant vécu la même situation, ou vers les associations. *« Il faut préparer la*

sortie, ils ne peuvent pas sortir avec une annonce sèche. Ils sortent avec de la documentation, des coordonnées, leur rendez-vous au CAMSP » (Dr P1)

Le Dr P5 orientait également vers l'Institut Lejeune.

A l'inverse pour le Dr P4, cela devait arriver plutôt dans un second temps, à moins que la demande ne soit exprimée : *« Les gens ne sont pas dupes, si on rajoute des couches et des couches, c'est que nous-mêmes nous ne sommes pas très bien ».*

Le Dr P6 avait également tendance à évoluer plus lentement : *« Il y a des parents pour qui c'est essentiel de s'impliquer dans des associations et le CAMSP, qui vont pouvoir en tirer des bénéfices secondaires et il y en a pour qui ce n'est pas bon, qui vont sombrer dans la dépression de ne vivre qu'à travers la maladie de leur enfant ».*

2.4.2.2.4 Médecins de l'Institut Lejeune : le recul sur l'annonce

Le Dr P7 nous a rapporté que les couples venant en consultation chez eux après avoir découvert la trisomie 21 de leur enfant à la naissance pouvaient parfois avoir été profondément blessés lors de l'annonce : *« Mais il n'avait pas de cœur ce médecin ! ».*

Le Professeur Réthoré nous a également rapporté les mots reçus par une mère, lors de la découverte, récente, de la trisomie de son bébé : *« Bon, votre fils est mongolien. Vous êtes sûrs que vous voulez le voir ? Bon, le voilà ».*

A l'inverse également, certains parents étaient arrivés à l'Institut en ayant été bien épaulés par l'équipe de la maternité.

Nous citons ces phrases qui peuvent paraître extrêmes pour montrer l'impact de l'annonce.



3 Troisième partie : DISCUSSION

3.1 Validation et infirmation des hypothèses

3.1.1 L'annonce

3.1.1.1 La manière d'annoncer

3.1.1.1.1 Circulaire de 2002

Nous souhaiterions commencer par citer le Professeur Réthoré de l'Institut Lejeune, avec laquelle nous nous sommes entretenus concernant les recommandations qu'elle donne sur la manière d'annoncer.

Elle nous a décrit ainsi l'objectif de l'annonce : *« Il s'agit de la volonté d'essayer de faire parler la maman et surtout de lui donner le temps de nous dire, avec ses mots à elle, ce qu'elle redoute d'entendre de ma bouche à moi, médecin »*.

1. Aménager les conditions initiales

Comme nous avons pu le voir dans la partie précédente, si les médecins sont unanimes sur certains points quant à la manière de faire les choses, telles l'obligation que ce soit un senior qui réalise l'annonce, ils sont par contre partagés entre le fait d'être seul professionnel ou plusieurs.

Il est également à souligner que, bien qu'ils s'accordent à dire la nécessité de la présence du mari lors de l'annonce, 2 mères que nous avons interrogées étaient seules et l'une d'entre elle nous a dit que ce serait la première chose qu'elle changerait.

Au niveau des recommandations, la circulaire de 2002 [31], dans son premier point sur l'aménagement des conditions initiales, nous dit « Il est nécessaire que ce soit un médecin expérimenté qui prenne la responsabilité d'annoncer le diagnostic, conférant ainsi toute la valeur accordée à l'enfant et à sa famille. Il est souhaitable, en outre, que ce praticien soit accompagné par un autre soignant, afin d'assurer la cohérence du discours, la diversité de l'écoute et la continuité dans le soutien. Dans la mesure du possible, cette annonce doit être faite aux deux parents ou en présence d'une personne proche de la mère en respectant les conditions d'intimité nécessaires afin qu'ils puissent exprimer leurs émotions.» Nous pouvons



mettre ce terme de « conditions d'intimité nécessaires » en parallèle des 3 mères qui étaient en chambre double et ont considéré cela comme un manque de tact de la part de l'équipe.

De même, alors que pour tous les médecins, il n'y a pas de nécessité d'annoncer dans l'urgence ou de manière immédiate, pour 2 mères, l'annonce s'est faite trop rapidement. Nous pouvons penser à une « fuite en avant » de la part de l'équipe médicale, alors qu'elles étaient encore en salle de naissance. Il est possible de définir ce comportement comme la réaction du médecin à l'angoisse que lui procure la situation : il va « tout dire tout de suite » et cela risque d'être perçu comme très violent pour le patient [34].

Il n'est pas indiqué de recommandations particulières concernant le « bon » moment pour annoncer, dans la brochure de la HAS « Annoncer une mauvaise nouvelle, 2008 » ou bien dans la circulaire de 2002, mais nous souhaiterions citer le Pr Réthoré. Elle nous a confirmé l'absence d'urgence quant à l'annonce mais que « *Le pire sentiment existant était l'angoisse* ». Ainsi, pour une mère émettant des doutes quant à son enfant, il est impossible de la négliger, quelques soient les raisons pouvant amener à le faire (Pendant la nuit, absence du mari...). A l'inverse, pour une femme ne percevant rien d'anormal chez son enfant, le Pr Réthoré nous a indiqué que c'était le rôle du médecin de l'amener doucement à se poser des questions : « *Vous vous arrangez pour qu'elle voit les signes et fasse elle-même le diagnostic* ».

Par ailleurs, parmi les 2 mères ayant appris l'annonce en salle de naissance, l'une voyait son enfant pour la première fois, tandis qu'il n'était pas dans la même pièce pour l'autre mère. La circulaire de 2002 indique « Enfin, l'expérience montre que la présence du bébé auprès de ses parents à ce moment-là lui permet de prendre sa place d'enfant malgré ses difficultés. »

2. Communiquer autour des certitudes et des incertitudes [31]

« Lorsque le diagnostic peut être posé, on l'expliquera en des termes accessibles aux parents, en s'adaptant à leurs questions et en insistant sur la variabilité d'expression de la maladie et du handicap à venir. Tant que le diagnostic ou le pronostic reste incertain, il est préférable d'amener les parents à prendre conscience des possibilités et des difficultés de leur enfant au fur et à mesure qu'elles émergent. Il convient également de les amener à observer et à favoriser le développement de celui-ci. Dans tous les cas, faire part aux parents des limites des connaissances et de l'imprévisibilité dans le domaine pronostique n'est pas préjudiciable à la relation entre les parents et les soignants, bien au contraire. » [31].



Comme nous l'a dit le Pr Réthoré : « *Il faut dire ce que l'on sait, pas plus que ce que l'on sait et surtout, pas plus que ce que l'autre ne peut entendre.* »

3. Préserver l'avenir [31]

« Il est important de mettre l'accent sur les compétences de l'enfant et le rôle que ses parents peuvent jouer dans son évolution, en évitant tout jugement définitif sur un état ultérieur. Il s'agit de leur présenter alors la diversité des prises en charge possibles pour leur enfant et pour eux-mêmes. Cette information sera complétée au cours du séjour et les relais seront mis en place avant la sortie de maternité ou du service de néonatalogie. » [31].

3.1.1.1.2 « Annoncer une mauvaise nouvelle » HAS, 2008

Nous détaillons ici les 4 piliers décrits par la HAS dont nous avons parlé dans la première partie de ce mémoire [34]. Ces recommandations ne sont pas spécifiques à l'annonce du handicap en périnatalité mais permettent tout de même « D'apporter des ingrédients indispensables ».

1. Le temps

Il ne va pas s'agir de préconiser une longueur optimale et idéale de la consultation d'annonce, mais plutôt de parler de disponibilité du professionnel. Il faut respecter la liberté du patient, son rythme et sa personnalité, c'est-à-dire s'adapter à lui.

2. L'écoute

La notion d'écoute active, ou écoute bienveillante a été développée par le psychologue humaniste américain, Carl Rogers. Elle va se définir comme une écoute plus fine du patient, afin de l'aider à poser des questions, à exprimer des émotions. Rogers décrivait ainsi l'écoute active « Il est étonnant de constater que des sentiments qui étaient parfaitement effrayants deviennent supportables dès que quelqu'un nous écoute. Il est stupéfiant de voir que des problèmes qui paraissent impossibles à résoudre deviennent solubles lorsque quelqu'un nous entend » [40] ;

3. Les mots choisis

L'important, c'est ce qui est compris, moins ce qui a été dit.

L'objectif est d'adapter l'information transmise à ce dont le patient a besoin à ce moment-là. Il est important de se rappeler que ce qui est dit, n'est pas ce qui est entendu par le patient et d'avoir toujours à l'esprit que c'est le patient qui montre la voie à suivre.

4. Le suivi de l'annonce

L'annonce ne se termine pas avec le départ du médecin.



Par la suite, le patient doit avoir un interlocuteur à qui poser ses questions dans les jours qui suivent. Des documents d'information peuvent lui être remis, ainsi que des coordonnées de personnes pouvant participer à la compréhension de la maladie. Une aide psychologique et/ou sociale peut être proposée. Avec l'accord du patient, le médecin peut communiquer avec d'autres professionnels (médecin généraliste, CAMSP...) afin d'organiser la prise en charge adaptée.

Marie-France Callu, maître de conférence en droit à la faculté de Lyon, souligne l'importance de l'information sur la maladie comme ayant pour objectif primordial, de ne pas faire perdre de chance à l'enfant, dans sa prise en charge ultérieure [41].

En nous appuyant sur les recommandations déjà publiées, nous voyons que, dans les cas étudiés, l'annonce n'est pas toujours faite selon les indications données et que celles-ci ne sont d'ailleurs pas toujours bien connues des praticiens.

3.1.1.2 La formation des médecins

Comme indiqué dans l'article R.4127-11 du code de santé publique « Tout médecin entretient et perfectionne ses connaissances dans le respect de son obligation de développement professionnel continu. » [42].

La déontologie exige du médecin qu'il donne des soins : « Conformes aux données acquises de la science » : le médecin a le devoir de s'informer des progrès de la médecine nécessaires à son activité. Il peut, en partie, faire le choix des formations supplémentaires.

Comme nous avons pu le voir dans la partie résultats, même si le manque de formation est reconnu par tous, la manière dont la formation devrait être apportée n'est pas évidente.

Le Dr P4, impliqué dans la formation in situ ou inter-hospitalière, nous a indiqué son fonctionnement. Il va s'agir d'intervenir sur une situation précise, amenée par l'un des professionnels, ou bien par le Dr P4.

Le Professeur Réthoré nous a également parlé d'Intelli-Cure, dont le principe même est la création d'un réseau national permettant aux différents professionnels impliqués dans le handicap de pouvoir s'épauler et être en contact [43]. Pour elle, la formation lors de ce diplôme universitaire va d'abord passer par une information médicale et scientifique, dont l'objectif sera également d'apporter des pistes de réflexion afin d'éviter le sur-handicap.

De même, différentes universités (Montpellier, Lille...) ont commencé à proposer un diplôme universitaire traitant de l'annonce du handicap, de la déficience et de la maladie grave.

Au vu des résultats de notre étude, il ressort un manque de formation des médecins lors de leurs études. En effet, même si le compagnonnage est une part importante de l'apprentissage durant les études médicales, il ne peut pas apporter toute la connaissance. De même, sans vraie formation, il est possible de croire que l'on fait les choses de la meilleure façon, en toute bonne foi, alors que les recommandations ne sont pas suivies. Lors de nos entretiens, un médecin nous a dit « *C'est vrai que l'on a rarement de retour, on ne sait pas vraiment si l'annonce s'est bien passée ou non du point de vue des parents* » (Dr P3).

Néanmoins, nous aimerions relativiser le manque de formation. En effet, depuis le Premier plan Cancer de 2003, les étudiants en médecine ont une formation un peu plus approfondie concernant l'annonce de la maladie grave chez le patient, mais principalement concernant les cas de cancer ou de séropositivité du patient, ils ont très peu d'informations au niveau de la périnatalité [44].

3.1.2 Le comportement et les émotions des mères

3.1.2.1 Le rejet de l'enfant

Comme nous avons pu le constater dans nos résultats, une seule mère a fait preuve d'un rejet physique envers son enfant durant la première semaine suivant la naissance.

De nos entretiens avec les mères et avec le Professeur Réthoré et ainsi que l'a décrit Simone Korff-Sausse, il est ressorti une chose que nous considérons comme très importante et donc nous souhaitons discuter ici : la nécessité de faire la différence entre le rejet –physique– de l'enfant et le rejet de la maladie de l'enfant. Il peut être possible que les professionnels soignants confondent les deux, ce qui peut amener à une inquiétude peu justifiée vis-à-vis des parents, alors que ceux-ci sont en train de vivre les différentes étapes de leur parentalité face à l'enfant handicapé [39][45].

Mme E5 l'avait bien illustré par cette phrase : « *Je voyais ma fille et je voyais la maladie à côté, pas dans ma fille. Quand je vois ma fille, je ne vois pas la maladie* ». C'est une phrase de la psychomotricienne de sa fille, qui a permis à Mme E2 de faire une grande avancée dans son cheminement « *Vous êtes mère et vous avez un enfant* ». Il est nécessaire, selon Mme E2, que les médecins insistent sur l'accompagnement des mères afin de parvenir à leur faire comprendre que : « *Ne vous dites pas que êtes maman d'un enfant différent. Vous êtes surtout maman et la différence de votre enfant viendra plus tard* ».



Marie-France Epagneul, présidente de l'Union Régionale des Personnes Handicapées Mentales d'Ile de France (URAPEI), met en garde sur la justesse de parler du « Deuil de l'enfant idéal ». Elle considère en effet que : « S'il y a deuil, c'est moins celui de l'enfant rêvé que celui de parent rêvé. » [46].

Le Pr Réthoré, dans un témoignage adressé aux parents dit : « *Mais n'ayez pas peur de détester sa maladie, son handicap, n'ayez pas honte de pleurer à cause d'elle, la maladie ou de lui, le handicap. N'ayez pas peur, n'ayez pas honte de dire haut et fort les droits de cet enfant.* » [45].

3.1.2.2 L'abandon de l'enfant

Au niveau de la législation, l'Etat reconnaît comme pupille de la nation, un enfant placé depuis plus de 2 mois chez l'Aide Sociale à l'Enfance (ASE) après que ses parents l'y aient confié en signant un consentement à l'adoption (dans la situation nous intéressant) [47].

Comme nous avons pu le constater dans la partie précédente, la peur de l'abandon de l'enfant après le diagnostic reste très présente pour les médecins, certains considérant que le but primordial d'une annonce « réussie » est d'éviter cet abandon.

Annick-Camille Dumaret, psychologue et ingénieur de recherche à l'INSERM, avait mis en évidence, lors d'une étude menée avec l'ASE de Paris dans le début des années 1990, que la trisomie 21 était pratiquement le seul handicap pour lequel il y avait abandon à la naissance [48].

Il n'existe pas de chiffres récents quant à l'abandon des enfants trisomiques, mais une autre étude datant de 1996, menée également par Mme Dumaret mettait en évidence qu'1 enfant trisomique sur 4 était abandonné à la naissance, à Paris [49].

L'Institut Lejeune, en contactant par questionnaires des parents ayant eu un enfant diagnostiqué trisomique à la naissance, a pu établir quelques statistiques concernant les années précédentes. L'abandon de l'enfant à la maternité était proposé par les professionnels dans 36% des cas. Cette proportion était plus fréquente à Paris qu'en province : 46% sur les 44 enfants nés à Paris et 31% sur les 54 enfants nés en province. Il démontrait également que jusqu'en 1975, l'abandon n'était proposé aux parents que dans 25% des naissances. Cette fréquence de proposition s'est élevée à 47% entre 1986 et 1990. L'étude a permis également d'établir un lien entre le taux d'abandon et la durée de l'entretien avec le médecin : plus la durée de l'entretien est courte, plus importante est la fréquence de proposition d'abandon [45].



Nous voudrions maintenant discuter d'un point qui nous a interrogés concernant la proposition d'abandon de l'enfant trisomique à la naissance, par rapport au cadre légal de l'IMG. L'article L.2213-1 dit que : « Lorsque l'interruption de grossesse est envisagée [...] l'équipe pluridisciplinaire chargée d'examiner la demande de la femme [...] » [18].

Nous voyons donc que la demande d'accès à une interruption de grossesse pour raison médicale, doit être formulée par la femme : ce n'est pas au médecin de la proposer.

Au vu de cette indication et illustré par le propos de Mme E2, disant que cela avait été « *Hyper violent qu'on nous dise qu'on a le droit de ne pas être mère alors qu'on vient de mettre un enfant au monde* », nous souhaiterions poser la question de la formulation de proposition d'abandon de la part du médecin en postnatal. Peut-il être acceptable de proposer l'abandon une fois l'enfant né alors qu'il existe une interdiction légale pour le médecin d'aborder de lui-même le sujet de l'interruption médicale de grossesse ? Ou peut-on considérer que les parents pourraient d'eux-mêmes interroger les professionnels, qui seraient alors à même d'apporter les renseignements nécessaires ?

Nous n'avons aucune réponse à donner à cette interrogation mais nous avons jugé le questionnement comme éthiquement recevable, sachant d'autant plus que pour certains parents, avoir reçu la proposition d'abandon reste une blessure très profonde.

3.1.2.3 La dépression du post-partum

Il s'agit du trouble psychiatrique post-natal le plus fréquent qui concerne 10 à 15 % des mères [50]. Le diagnostic d'une dépression repose sur les critères d'un épisode dépressif majeur, avec comme spécificité une apparition des symptômes dans les 4 ou 6 semaines suivant l'accouchement.

Il est établi que la dépression du post-partum résulte de nombreux facteurs complexes. Néanmoins, nous pouvons citer quelques facteurs de risques reconnus : l'antécédent d'un épisode dépressif, une relation difficile avec le conjoint, l'existence d'événements stressants durant la grossesse, l'accouchement ou après la naissance [51].

Au vu de cette définition, il semble nécessaire que l'équipe médicale soit attentive dans les semaines suivant la naissance, à l'état psychique de la mère. Il sera donc nécessaire de mettre en place un relais après la sortie de la maternité : Protection Maternelle et Infantile (PMI), médecin généraliste, sage-femme libérale.

Une seule des mères interrogées a fait une dépression du post-partum et n'a malheureusement pas eu de retour de la PMI alors qu'elle l'avait contactée.

3.1.3 Les connaissances autour de la trisomie 21 et le dépistage

Comme nous avons pu le constater dans la deuxième partie de ce mémoire, sur les 5 mères qui avaient réalisé le dépistage combiné du premier trimestre, nous voulons souligner que 4 d'entre elles nous ont dit ne rien savoir de la maladie lors de son diagnostic chez leur enfant, en dehors du faciès et de la déficience intellectuelle.

Notre troisième hypothèse est donc invalidée également.

Nous nous sommes interrogés sur la justesse de l'information apportée lors de la signature du consentement à la réalisation du dépistage.

Nous devons, en tant que professionnels de santé, une information loyale et éclairée sur ce qu'est la trisomie 21, mais aussi sur le dépistage et ce qu'il peut impliquer pour la grossesse. Une étude de 2009 a montré que près de la moitié des femmes réalisant ce dépistage, n'avait pas envisagé la possibilité de pouvoir être confrontée à la nécessité de prendre une décision, quant à la poursuite ou non, de la grossesse après l'annonce du diagnostic [52].

De même, pouvons-nous considérer que l'information a été claire lorsqu'une mère se demande si son enfant sera « un légume » ?

Le Dr Leblanc, gynécologue-obstétricien reconnaît « Qu'une information complète n'est pas toujours possible et nous ne sommes pas toujours bien compris de nos patientes car notre langage n'est pas constamment intelligible » [53].

Actuellement, il existe un fort débat autour de la législation entourant le dépistage combiné et d'un potentiel eugénisme. Nous trouvons que ce débat se retrouve amplifié du fait de nos constatations, citées ci-dessus, concernant l'information des femmes, et qui peut être, est défailante.

Légalement, l'obligation d'information systématique des femmes enceintes au dépistage combiné du premier trimestre, date de 2009, et non pas de 1997 lors des débuts du dépistage par marqueurs sériques.

Le gynécologue Gilles Grangé, spécialisé dans l'échographie indique « Qu'il est normal que le médecin ou la sage-femme informe de ces tests si la patiente souhaite les faire. Il est très différent d'imposer au corps médical l'information initiale, car cela sous-entend alors sa parfaite légitimité collective et universelle. » [54].

Il cite ensuite l'avis no 37 de 1993 du Comité consultatif national d'éthique (CCNE) qui affirmait « [ne pas pouvoir] approuver un programme de santé publique visant à un dépistage

de masse systématique de la trisomie 21. » [55]. Le Dr Leblanc a surenchéri cette idée en indiquant que la trisomie 21 n'est plus la première cause de handicap mental en France [53].

Nous voudrions également discuter des situations où les parents ont le souhait de réaliser le dépistage combiné et la poursuite ou non, des investigations, tout en étant conservateurs de la grossesse. Il nous semble qu'il est fréquent chez les professionnels de santé de penser qu'il est inutile qu'un couple réalise le dépistage combiné et poursuivent les investigations si la grossesse sera de toute manière menée à son terme.

Comme nous avons pu le constater avec Mme et Mr E6, il semble que le besoin de savoir peut, pour certains couples, être nécessaire même s'ils ne souhaitent pas interrompre la grossesse. Ils vont alors pouvoir, ainsi que l'équipe soignante, préparer et organiser l'accueil et la prise en charge de cet enfant.

3.1.4 Les conséquences par la suite

3.1.4.1 Le couple

Le Dr Bernard Geberowicz, psychiatre, sensibilise au fait que 20 à 25% des couples se séparent dans les mois suivant la naissance d'un enfant [56]. Après la naissance d'un enfant handicapé, il est raisonnable de penser que ce taux est augmenté.

En effet, comme l'indique le psychiatre Francesco Grasso, le surinvestissement maternel envers cet enfant malade peut perturber complètement l'équilibre du couple et en causer sa séparation. Il souligne que dans les couples où préexistaient déjà des difficultés, l'arrivée de l'enfant peut être une épreuve trop rude pour pouvoir être surmontée. Il est retrouvée l'existence de reproches réciproques sur l'origine de cette anomalie découverte chez l'enfant, ce que s'est produit au sein du couple de Mme et Mr E4 [57].

Comme nous avons pu le constater ci-dessus, les femmes peuvent être plus à même de développer une dépression du post-partum suite au traumatisme de l'annonce. Le Dr Grasso souligne également que les pères, dans leur psychisme d'homme, sont aussi à même d'avoir des réactions dépressives suite à la naissance d'un enfant handicapé [57].

3.1.4.2 La famille

Pour Michel Billé, sociologue, l'annonce du handicap chez l'enfant est comparable à une « Onde de choc » qui va submerger, lors de sa propagation, la vie conjugale comme nous avons pu le décrire, mais également la vie familiale. Les aînés vont alors devoir découvrir ce

cadet différent d'eux, devoir parler de ce qui lui arrive et de ce qui leur arrive. Cette parole pourra avoir lieu au sein de la famille, mais aussi à l'école ou chez les amis [58].

La famille élargie va également être touchée par cette onde de choc, les grands parents n'étant pas non plus épargnés. « Leurs réactions pourront alors se faire selon tous les cas de figure : accourir pour soutenir, aider ou consoler ; mais également la maladresse, l'ignorance, la gêne ou encore la peur de mal faire pourront les inciter à se tenir à distance, distance pouvant être perçue comme du désintérêt ou de la honte » [58][59].

3.1.4.3 Le soutien des associations

Lorsque l'on voit le nombre d'associations de parents d'enfants trisomiques, d'enfants malades ou d'enfants handicapés, il semble évident de se dire que les associations apportent des bénéfices aux parents, ce que nous ont confirmé certaines des mères interrogées. Elles nous ont indiqué avoir eu besoin de prendre contact avec des associations pour parler avec d'autres parents et pouvoir par la suite avoir un rôle pour d'autres jeunes parents.

Comme l'écrit Michel Chauvière, sociologue et directeur de recherche au CNRS : « Il s'agit d'une posture d'usager actif, qui associe à la défense et à la représentation des familles et de leurs enfants en difficulté, la création et la gestion de structures de prises en charge adaptées ainsi que le partenariat avec l'administration publique » [60].

Véronique Amossé, psychologue, s'est interrogée sur les bénéfices d'un groupe de parole pour les parents d'enfants handicapés. Elle a déterminé que ces associations étaient des lieux d'entraide et d'écoute pour les parents, eux-mêmes généralement à l'origine de leur création [61].

Nous voudrions rappeler que certaines des mères interrogées n'ont pas souhaité s'intégrer immédiatement dans des associations, même si elles n'en négligent pas la possibilité à un moment. Il semble donc nécessaire qu'en tant que professionnel soignant, nous arrivions à trouver l'équilibre sur la quantité d'information à transmettre aux parents.

Mme Amossé conclut en s'interrogeant ainsi « On peut donc se demander si les professionnels ne sont pas démunis face à la souffrance des parents, et s'il ne leur faut pas davantage réfléchir sur leur place et leur rôle par rapport aux parents, et aussi par rapport à la famille dans sa globalité. » [61]. Ainsi, le besoin de certains parents de s'intégrer dans des associations serait-il dû à un manque d'écoute et une incapacité du professionnel à prendre en charge leur souffrance, car lui-même incapable de la gérer ?



3.2 Biais et limites, points forts

Nous commencerons par rappeler que, comme dans toute étude qualitative, les personnes interrogées n'ont aucun caractère représentatif de l'ensemble des mères ayant vécu une annonce de trisomie 21 lors de la naissance de leur enfant, ou bien des médecins réalisant ces annonces.

Pour les mères, l'annonce de la trisomie chez leur enfant est un bouleversement et une étape dans leur vie. Nous pensions que nous pourrions rencontrer des difficultés à aborder ce sujet, sensible et délicat, mais nous sommes aperçus que les mères sont généralement ouvertes et désireuses d'en parler. Certaines nous ont exprimé la volonté qu'elles avaient, de pouvoir apporter un peu de leur expérience à d'autres.

De même, nous pouvions croire que les souvenirs pourraient s'estomper avec les années, mais ces femmes, ces couples, sont capables de se rappeler presque mot pour mot ce qui leur a été dit.

Il nous semble important de pouvoir également interroger des pères ayant vécu cette annonce, leur ressenti n'étant pas nécessairement le même. Nous aimerions ici citer le livre dessiné de Fabien Toulmé « Ce n'est pas toi que j'attendais » concernant l'arrivée de Julia, trisomique [62]. Il écrit et dessine l'histoire de l'arrivée de sa fille de manière très juste et très honnête, avec son vécu d'homme. Ce livre nous semble pouvoir apporter beaucoup aux parents, mais également aux médecins.

Nous pouvons par ailleurs considérer que tous les médecins que nous avons interrogés étaient dans une même tranche d'âge et avaient donc bénéficié du même type de formation lors de leurs études.

Il nous semblerait intéressant de pouvoir interroger des médecins plus jeunes, afin de voir les modifications de comportements autour de la manière d'annoncer, que le Premier plan Cancer de 2003 a permis.

Par ailleurs, nos entretiens étaient semi-directifs, ce qui pouvait limiter les mères ou les médecins, de s'exprimer comme ils auraient pu le faire avec des entretiens libres.

Dans ce contexte et malgré les difficultés qui peuvent exister, la parole semblait pouvoir s'exprimer librement avec la volonté d'être juste. Notre choix méthodologique de réaliser des entretiens s'est avéré, selon nous, pertinent et extrêmement riche. Nous avons pu obtenir

énormément d'informations à partir de nos entretiens et utiliser des citations afin d'illustrer nos dires.

Il nous semble avoir recueilli un matériel d'information déjà important pour notre étude, mais il pourrait être nécessaire d'interroger plus de mères et cela, en fonction des tranches d'âge de leur enfant, pour voir s'il existe une évolution des manières de réaliser l'annonce en fonction de l'évolution du cadre législatif en parallèle.

Nous espérons que nos résultats puissent avoir un intérêt dans l'apport de pistes d'amélioration et de réflexion quant à l'annonce d'une maladie grave chez l'enfant mais aussi à la formation et au vécu du médecin.

Nous avons également pu mettre en évidence l'importance du rôle de l'équipe soignante au cours de l'hospitalisation de la mère et du bébé. Le rôle de la sage-femme est prépondérant dans la mise en place du lien mère-bébé et de la découverte de cet enfant. Suite à cette annonce bouleversante de la maladie de l'enfant, elle pourra accompagner les parents et l'enfant dans leur vécu des premiers jours.



Conclusion

Comme nous avons pu le voir dans notre étude, l'annonce de la trisomie 21 chez l'enfant après la naissance, constitue un bouleversement majeur pour les parents. Il va y avoir un remodelage organisationnel dans le fonctionnement de la vie de couple et de la vie familiale, mais également d'un point de vue du travail. Chez certaines personnes, il peut aussi être retrouvé un questionnement d'ordre spirituel ou religieux.

Pour l'équipe médicale, il va être nécessaire quant à elle, de trouver le juste positionnement : n'être ni trop peu impliquée ni surinvestie. Mme E1 nous faisait remarquer sa solitude et le manque de visite de l'équipe soignante. Mais il est primordial aussi que les soignants ne sous-estiment pas les ressources humaines, affectives, spirituelles... que possèdent les parents afin de faire face et de s'adapter à l'arrivée de cet enfant trisomique.

Nous avons pu constater que, même s'il reste des points pouvant être améliorés, il existe des acquis concernant la manière d'annoncer pour les médecins, ou des comportements de l'équipe soignante ayant permis aux mères et aux enfants de se découvrir, dans leur relation mère-enfant.

Par ailleurs, nous pouvons espérer que la loi Handicap de 2005 favorisant l'insertion et l'intégration des personnes handicapées dans la société et au sein des écoles, permettra une modification des pensées et du comportement. Ceci pouvant apporter une opposition souhaitable au débat soulevé actuellement, par le risque d'eugénisme du dépistage combiné.

Même si ce mémoire a été réalisé sur l'annonce de la trisomie 21, nous pensons que certains points soulevés sont valables pour toute annonce de maladie, découverte lors de la naissance.

De plus, même si les cas de naissances de trisomie 21 non diagnostiquées en anténatale, sont rares, l'annonce du handicap lors de la naissance l'est moins. En effet, un rapport parlementaire de 2004 [63] montrait que la première cause de handicap chez l'enfant était la prématurité et le nombre de prématurés a fortement augmenté ces dernières années.

Nous aimerions conclure ce mémoire sur l'importance du travail en équipe. En effet, même si c'est au médecin d'annoncer le diagnostic, ce sont les sages-femmes, auxiliaires ou



infirmières qui sont le plus au contact de ces parents et enfants lors de leur séjour en maternité.

En tant que sages-femmes, nous avons un rôle très important dans la mise en place du lien mère-enfant, pour toute mère, mais plus encore lors d'une naissance où l'enfant ne correspond pas à celui qui était espéré et attendu. Par notre propre capacité d'accueil de l'enfant handicapé ou malade et d'accompagnement de ses parents, nous pourrions apporter le soutien nécessaire dans ces premiers jours de vie.

Bibliographie

- [1] J. Lejeune, R. Turpin, and M. Gautier, “[Mongolism; a chromosomal disease (trisomy)],” *Bull. Académie Natl. Médecine*, vol. 143, no. 11–12, pp. 256–265, Apr. 1959.
- [2] J. R. Korenberg, X. N. Chen, R. Schipper, Z. Sun, R. Gonsky, S. Gerwehr, N. Carpenter, C. Daumer, P. Dignan, and C. Distèche, “Down syndrome phenotypes: the consequences of chromosomal imbalance,” *Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A.*, vol. 91, no. 11, pp. 4997–5001, May 1994.
- [3] “La révision des lois de bioéthique.” [Online]. Available: <http://www.ladocumentationfrancaise.fr/catalogue/9782110077127/index.shtml>. [Accessed: 24-May-2015].
- [4] “Down Syndrome Research and Medical Care Timeline.” [Online]. Available: <http://www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/history-of-down-syndrome/research-and-medical-care-timeline/>.
- [5] “Trisomie 21: première cause de handicap mental en France.” [Online]. Available: <https://scribium.com/severine-durande/a/trisomie-21-premiere-cause-de-handicap-mental-en-france/>. [Accessed: 15-May-2015].
- [6] Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology, “La trisomie 21.” [Online]. Available: <http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/PolyTri21Fr.html>.
- [7] B. Fromage and P. anglade, “Avancée en âge du sujet atteint d’une trisomie 21,” */data/revues/00137006/00280003/212/*, Feb. 2008.
- [8] Q. Yang, S. A. Rasmussen, and J. M. Friedman, “Mortality associated with Down’s syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study,” *Lancet*, vol. 359, no. 9311, pp. 1019–1025, Mar. 2002.
- [9] H. Blehaut, C. Mircher, A. Ravel, M. Conte, V. de Portzamparc, G. Poret, F. H. de Kermadec, M.-O. Rethore, and F. G. Sturtz, “Effect of leucovorin (folinic acid) on the developmental quotient of children with Down’s syndrome (trisomy 21) and influence of thyroid status,” *PloS One*, vol. 5, no. 1, p. e8394, 2010.
- [10] *LOI n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l’égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées*. 2005.
- [11] A. Minet, “10 ans de la loi handicap: la presse en parle,” *Faire Face - Toute l’actualité du handicap moteur*.

- [12] “La loi Handicap a 10 ans : selon les associations de patients, peu de choses ont changé.” [Online]. Available: http://www.vidal.fr/actualites/14984/la_loi_handicap_a_10_ans_selon_les_associations_d_e_patients_peu_de_choses_ont_change/. [Accessed: 15-May-2015].
- [13] “L’Arche en France.” [Online]. Available: <http://www.arche-france.org/>.
- [14] “Association Perce-Neige.” [Online]. Available: <http://perce-neige.org/>.
- [15] HAS, “Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21.” Recommandations en santé publique, 2007.
- [16] S. Plessers, “DPNI - Dépistage Prénatal Non-Invasif,” *DOWNSyndromeNIPT.info*. [Online]. Available: <http://www.downsyndromenipt.info/?lang=fr>. [Accessed: 27-May-2015].
- [17] Orphanet - le portail des maladies rares, “Trisomie 21.” [Online]. Available: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=870.0.
- [18] *Code de la santé publique - Article L2213-1*, vol. L2213–1.
- [19] Agence de biomédecine, “Le rapport de l’ABM - Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal,” 2013.
- [20] M. Bydlowski and B. Golse, “De la transparence psychique à la préoccupation maternelle primaire. Une voie de l’objectalisation,” *Carnet PSY*, vol. 63, no. 3, p. 30, 2001.
- [21] S. Lebovici, “LE PSYCHANALYSTE ET LE DEVELOPPEMENT DES REPRESENTATIONS MENTALES,” *Psychiatre. Enfant*, vol. 33, no. 2, pp. 325–364, 1990.
- [22] M. Bydlowski, “La crise parentale de la première naissance,” *Inf. Soc.*, vol. 132, no. 4, pp. 64–75, Sep. 2006.
- [23] P. Ben Soussan, “Le bon heurt d’être parents,” *Empan*, vol. 86, no. 2, p. 70, 2012.
- [24] Sigmund Freud, “L’interprétation du rêve.” Franz Deuticke, 1900.
- [25] D. W. Winnicott, *Le Bébé et sa mère*. Paris: Payot, 1992.
- [26] *Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.*

- [27] L'Agence de biomédecine, "Le rapport de l'ABM - Génétique postnatale," 2013.
- [28] *Code de la santé publique - Article L1111-2*, vol. L1111-2.
- [29] *Code de la santé publique - Article R4127-35*, vol. R4127-35.
- [30] *Code de la santé publique - Article R4127-33*, vol. R4127-33.
- [31] *Circulaire cabinet santé, famille et enfance relative à l'accompagnement des parents et à l'accueil de l'enfant lors de l'annonce pré et post-natale d'une maladie ou d'une malformation*. 2002.
- [32] I. Moley-Massol, *L'annonce de la maladie: une parole qui engage*. Puteaux (Hauts-de-Seine): DaTeBe, 2004.
- [33] F. Zorn, G. Lambrichs, and A. Muschg, *Mars: "je suis jeune et riche et cultivé ; et je suis malheureux, névrosé et seul ...* Paris: Gallimard, 2006.
- [34] HAS, "Annoncer une mauvaise nouvelle." Service d'Evaluation des Pratiques, Février-2008.
- [35] E. Zinschitz, "L'annonce d'un handicap : le début d'une histoire: « Pour que le blé puisse croître il faut d'abord cultiver le champ »,» *Approche Centrée Sur Pers. Prat. Rech.*, vol. 6, no. 2, p. 82, 2007.
- [36] S. Freud, K. Abraham, O. Mannoni, I. Barande, E. Grin, and A. Brun, *Pour introduire le narcissisme suivi de La théorie de la libido et le narcissisme ; Une difficulté de la psychanalyse*. Paris: Payot et Rivages, 2012.
- [37] P. Ben Soussan, "Annoncer un handicap en périnatalité," *J. Psychol.*, vol. 246, no. 3, p. 49, 2007.
- [38] Simone Korff-Sausse, "Vous n'y êtes pour rien," *Topique*, vol. Hasard et devenir psychique, no. 63, pp. p.97-123, 1997.
- [39] S. Korff-Sausse, "L'impact du handicap sur les processus de parentalité," *Reliance*, vol. 26, no. 4, p. 22, 2007.
- [40] C. R. Rogers, *La relation d'aide et la psychothérapie*. Issy-les-Moulineaux: ESF, 2008.
- [41] M.-F. Callu, "La délicate protection du droit dans l'annonce du diagnostic," *Contraste*, vol. 40, no. 2, p. 57, 2014.

- [42] *Code de la santé publique - Article R4127-11*, vol. R4127–11.
- [43] Intelli-Cure, “Réseau interactif au service de la personne déficiente intellectuelle.” [Online]. Available: <http://www.intelli-cure.fr/>.
- [44] “Evaluation du plan cancer 2003 - 2007.” [Online]. Available: <http://www.ladocumentationfrancaise.fr/rapports-publics/094000084/index.shtml>. [Accessed: 25-May-2015].
- [45] “En questions et en réponses - témoignages,” *Institut Lejeune*. [Online]. Available: <http://www.fondationlejeune.org/en/questions-et-reponses-temoignages?lang=fr&r404=1#la-révélation-du-diagnostic—pr-marie-odile-rethoré>.
- [46] M.-F. Épagneul, “Du bon usage du concept de « deuil de l’enfant idéal »: Réflexions sur la pertinence des aides apportées aux parents d’enfant en situation de handicap,” *Reliance*, vol. 26, no. 4, p. 43, 2007.
- [47] “Placement d’un enfant à l’aide sociale à l’enfance : pupille de l’État.” [Online]. Available: <http://vosdroits.service-public.fr/particuliers/F2065.xhtml>. [Accessed: 24-May-2015].
- [48] A. C. Dumaret and D. J. Rosset, “[Trisomy 21 and abandonment. Infants born and placed for adoption in Paris],” *Arch. Fr. Pédiatrie*, vol. 50, no. 10, pp. 851–857, Dec. 1993.
- [49] Dumaret, A.C., Rosset, *Trisomie 21 et abandon: de l’annonce à l’accueil*, Ctnerhi. Paris, 1996.
- [50] INPES, “Troubles émotionnels et psychiques des mères en post-partum.” Mai-2010.
- [51] “La dépression du post-partum,” *Association canadienne pour la santé mentale*. .
- [52] V. Seror and Y. Ville, “Prenatal screening for Down syndrome: women’s involvement in decision-making and their attitudes to screening,” *Prenat. Diagn.*, vol. 29, no. 2, pp. 120–128, Feb. 2009.
- [53] P. Leblanc and P.-O. Arduin, “Dépistage de la trisomie 21 : de la critique médicale à la crise de conscience,” *J. Gynécologie Obstétrique Biol. Reprod.*, vol. 39, no. 6, pp. 509–513, Oct. 2010.
- [54] G. Grangé, “Les dommages collatéraux des arrêtés de juillet 2009 sur le dépistage de la trisomie 21,” *Gynécologie Obstétrique Fertil.*, vol. 38, no. 1, pp. 4–5, Jan. 2010.

- [55] Comité Consultatif National d’Ethique, *Avis 37 - Dépistage de la trisomie 21 par des tests sanguins maternels*. 1993.
- [56] B. Geberowicz and C. Barroux, *Le baby-clash: le couple à l’épreuve de l’enfant*. Paris: Albin Michel, 2005.
- [57] D. F. Grasso, “Effets post-traumatiques du handicap sur le système perceptif et sur le psychisme des parents: Analyse et nouvelle proposition d’accompagnement des parentalités difficiles,” *Psychiatre. Enfant*, vol. 55, no. 2, p. 397, 2012.
- [58] M. Billé, “Les effets en échos concentriques de l’annonce du handicap sur la famille, les amis, au travail...,” *Contraste*, vol. 40, no. 2, p. 145, 2014.
- [59] M. Jaspard, “Quand un des petits-enfants présente un handicap,” *Dialogue*, vol. 158, no. 4, pp. 85–95, Dec. 2002.
- [60] M. Chauvière, “Parents, institutions et professionnels: Entre concurrence et relations de service,” *Enfances Psy*, vol. 21, no. 1, p. 13, 2003.
- [61] V. Amossé, “Pour soutenir les parents d’enfant handicapé: Le groupe de parole ou le miroir renarcissant,” *Dialogue*, vol. 157, no. 3, p. 99, 2002.
- [62] F. Toulmé, *Ce n’est pas toi que j’attendais*. Paris: Delcourt, 2014.
- [63] Rapport parlementaire, “La prévention des handicaps chez l’enfant,” Sénat, 03-3631, Juillet 2004.



Annexes



Annexe I : Trame d'entretien des mères

Je m'appelle Clotilde, je suis étudiante sage-femme en 4^{ième} année, à St-Quentin-en-Yvelines.

Dans le cadre de mon master de fin d'études, je souhaite réaliser un mémoire sur le vécu des femmes ayant accueilli un enfant atteint de trisomie 21, sans que rien n'ait été suspecté en anténatal.

Je souhaite pouvoir rassembler des témoignages de Mamans ayant vécu cette situation, afin d'essayer d'apporter quelques outils et informations pour les professionnels qui seraient à même de devoir être au contact de ces Mamans, pour essayer de mieux les comprendre et mieux les accompagner dans leur histoire.

Ce qui sera dit, le sera de façon strictement anonyme et à tout moment vous pouvez interrompre l'entretien, si vous le souhaitez.

I- Autour de la situation concrète

a) Annonce de la maladie

- Qui : l'a annoncé (*médecin, pédiatre, psy, généticien*), qui était présent (*conjoint, psy...*)
- Quand : *à la maternité, après votre retour à la maison, tardivement*
- Quoi/Comment : *en quels termes (vulgarisation/jargon médical ?)*
- Où : *bureau de consultation, chambre de maternité*

b) Ce que cela impliquait...

- Congé maternité ?
- Adaptation des horaires de travail :
- Mode de garde : *nounou ou crèche spécialisée ?*
- Ré-organisation : *maison, famille...*

II- Autour de la femme

- Quelles ont été vos réactions :
 - Lors de l'annonce
 - Après coup



➔ Emotions, sentiments : *déni, refus, révolte, colère (contre qui..), incompréhension, culpabilité, abandon/rejet de l'enfant,*

Aviez-vous le sentiment qu'il y avait quelque chose de différent chez votre enfant ?

Est-ce que la naissance de votre enfant a été à l'origine d'un sentiment de honte pour vous ?

Vous est-il arrivé de penser qu'il vous était impossible d'assumer cet enfant ? Que vous ne pouviez pas y arriver ?

-
- Pensez-vous que la manière d'annoncer la maladie de votre bébé a influencé votre vécu ? (*cash, manque d'empathie, brutal, maladresse, tourner autour du pot ou, à l'inverse, empathie du médecin, présence de l'équipe soignante, douceur et accompagnement...*)
 - D'après vous aurait-elle dû/pu être différente ? (*personne annonçant, lieu, phrases et mots utilisés...*)

-
- Est-ce que l'arrivée de cet enfant handicapé a modifié votre comportement face aux aînés ?

-
- Avez-vous ressenti le besoin de chercher de l'aide et du soutien ou avez-vous eu le besoin de solitude et d'isolement, d'une forme de repliement sur vous-même ? (*PMI, psy, association, côté spirituel ou religieux...*)

III- Rapport à l'enfant

- Difficulté de croiser le regard ?
- Impossibilité de réaliser les soins ?
- Développement d'un sentiment d'empathie face à cet enfant plus fragile ? Nécessité de protéger l'être fragile ?

IV- Autour du couple

- Votre conjoint était-il présent lors de l'annonce ?
- Quelles ont été ses réactions et ses sentiments ?



-
- Avez-vous eu la possibilité d'en parler ? Ou y a-t-il eu un isolement de chacun, pour se protéger et protéger l'autre, avec blocage de la communication ?
 - Est-ce que l'annonce a été source de conflits et de déchirements et de mise en danger pour votre couple ?
 - Ou au contraire a-t-elle été à l'origine d'un renforcement des liens avec un fort soutien mutuel ?
 - Y a-t-il eu un décalage dans vos réactions à l'un l'autre, à l'origine de difficultés à vivre ?
-

- Avez-vous cherché une aide pour votre couple ? (*amis, psy, conseillers conjugaux, associations, spiritualité...*)

V- Autour de la famille

a) Avec vos enfants

- Avez-vous annoncé la maladie de votre bébé à vos enfants en couple ou seule ?
 - Comment l'avez-vous dit ? Aviez-vous reçu des conseils sur la manière de le dire ?
 - Quand ? *est-ce que cela a été rapide ou avez-vous eu besoin d'intégrer vous-même avant de pouvoir l'annoncer à vos enfants ?*
 - Quelles ont été les réactions pour la fratrie ? avez-vous pu en discuter, y avait-il un dialogue ou était-ce trop difficile ?
-

- Est-ce que vos enfants ont pu vous mettre en difficultés ? Ont-ils exprimé la honte d'avoir un petit frère ou sœur malade ? *honte d'avoir un frère/sœur différent, honte de venir chercher à l'école avec l'enfant différent ? Questions sur l'avenir, sur pourquoi est-il malade ?*

b) Le reste de la famille et l'entourage ?

- Avez-vous eu besoin « d'annoncer » clairement la maladie de votre enfant, ou cela s'est fait par le bouche à oreilles ?
- Quelles ont été les réactions ?
→ Déception : *absence des proches, blessures, rejet, incompréhension, ignorance...*



→ Soutien par : la *présence, l'empathie et l'affection, approfondissement de certaines amitiés/ relations...*

VI- **Finalement...**

Comment pourriez-vous qualifier l'accueil de cet enfant et la vie avec lui ces premiers mois ?

De quoi avez-vous besoin ? Quel soutien souhaiteriez-vous ?



Annexe II : Trame d'entretien des médecins

I- Préparations autour de l'annonce

- Avant une annonce, réfléchissez-vous aux phrases que vous allez utiliser ? Vous préparez-vous d'une quelconque manière ?
- Pensez-vous avoir des connaissances sur ce qui est de la manière d'annoncer ? Avez-vous eu des cours lors de vos études ou des formations ?
- En dehors des connaissances « théoriques » sur la trisomie 21, avez-vous déjà fait des suivis d'enfants trisomiques ? Savez-vous ce qu'ils deviennent ? Quel œil avez-vous sur la trisomie par rapport à cela ? (connaissances théoriques/humaines/pratiques)

II- Annonce en elle-même

- Où ? *bureau, chambre, environnement particulier* ?
- Quand ? *soir, matin*
- Utilisation de phrases « types »
- Avez-vous déjà trouvé que vous aviez été nul lors d'une annonce ? Pourquoi ?
- A l'inverse, pourquoi diriez-vous que vous êtes « satisfait » d'une annonce ?
- Combien de temps vous accordez-vous en général pour faire ces annonces ?
- Etes-vous seul avec le couple lors de l'annonce, ou accompagné par autre membre de l'équipe ? Annoncez-vous au couple ou de manière individuelle ?
- Quelles sont généralement les réactions immédiates des parents ? selon vous, avec quelles réactions avez-vous le plus de mal pour vous adapter ? (violence/mutisme...)
- Avez-vous déjà eu peur par rapport au bébé ou à vous ?
- La réaction des parents vous a-t-elle déjà mis en difficulté pour annoncer le diagnostic ?

III- Après

- Revoyez-vous les parents, pour rediscuter ?
- Juste après l'annonce, parlez-vous du psychologue, des associations, des CAMSP ?
- L'annonce aux aînés
- Pensez-vous que la trisomie 21 soit une maladie connue des parents ? Qu'en savent-ils ?



Annexe III : « N'ayez pas peur » - Témoignage du Pr Réthoré

Le métier de parents est, sans nul doute possible, le plus difficile des métiers et, pourtant, aucune formation n'est prévue avant d'avoir le droit de transmettre la vie ! Ce n'est déjà pas facile quand tout, apparemment au moins, se passe bien mais que dire alors, quand, dès le départ, il y a un accident, une maladie, une anomalie génétique ! Bien sûr, et la génétique nous en donne de nouvelles preuves chaque jour, cet enfant reste Nicolas, Jean, Nadia, homme et femme à part entière, unique et, donc, irremplaçable comme vous et moi, mais, pour cet enfant, c'est toute sa vie qu'il supportera sa maladie et qu'il nous demandera de l'aider !

Aucun parent, aucun père, aucune mère n'a choisi de mettre au monde un enfant aussi fragile – donc aussi précieux – aussi compliqué... qui vous conduit dans une aventure que l'on n'avait même pas soupçonnée, qui vous remet complètement en question, qui bouleverse totalement la hiérarchie de vos valeurs, qui vous lamine, qui vous remodèle complètement, au jour le jour et ce n'est jamais terminé. Ce ne sont pas les parents des adultes qui me contrediront !

Mais attention ! Cet enfant n'a jamais demandé que nous nous transformions en esclaves, que nous nous soumettions à ses caprices, que toute la famille vive à son rythme... Des parents héroïques, qui se sacrifient sans cesse pour vous et qui de temps en temps, malgré leurs efforts, vous le font sentir. Ce n'est pas du tout ce qu'il demande !

Il nous demande, en fait, d'être regardé tel qu'il est avec ses qualités (et il en a), ses défauts (et il en a), sa maladie (elle est réelle), d'être aimé, en vérité, pour lui-même et non par condescendance ou par pitié, d'être accompagné, guidé, toute sa vie durant dans le respect de sa dignité de personne humaine.

Nous les professionnels, nous avons choisi notre métier, nous avons été formés pour accomplir notre tâche. Les parents ne nous demandent pas de pleurer avec eux, de les prendre en charge, de penser pour eux. Ils nous demandent essentiellement d'être compétents dans tous les sens du terme. Connaître notre métier et, nous le savons bien, si nous cessons de chercher, d'apprendre, de travailler, nous ne serons plus crédibles. Mais la compétence suppose également que l'on ait le courage d'accomplir notre mandat, de nous y impliquer totalement, corps et âme, et de vivre cette relation avec l'enfant, les parents et l'ensemble de la famille comme une alliance dans laquelle chacun, à la place qui est la sienne, a des droits et des devoirs.



A nous d'être là pour regarder avec eux, pour voir les choses telles qu'elles sont, pour leur permettre de dire, avec les mots choisis par eux et au moment où cela leur est possible, les mots qu'ils redoutent d'entendre de notre bouche. A nous d'être là pour écouter, pour accompagner cette prise de conscience qui ne peut pas se faire en un seul instant.

Que leur dire devant ce petit enfant, leur enfant « pas comme les autres » ? Essentiellement, me semble-t-il, « n'ayez pas peur ».

N'ayez pas peur de dire votre angoisse, votre révolte, votre désarroi. N'ayez pas honte de pleurer, n'ayez pas peur de dire votre souffrance. Dites-vous bien qu'aucun parent n'est mieux préparé que vous à être parent d'un enfant « pas comme les autres ». N'ayez pas peur de poser des questions, celles que vous avez dans le cœur. Questions concernant la maladie, votre enfant, son évolution, les risques de réapparition de cette maladie dans la famille, mais également celles concernant la vie de tous les jours.

N'ayez pas peur d'aimer votre enfant, de l'adopter chaque matin quand il s'agit de commencer une nouvelle journée qui sera peut-être fort agitée... ou la répétition monotone de toutes les journées qui l'ont précédée.

N'ayez pas peur d'être heureux avec votre enfant, de le dire, de le manifester, de partager avec lui la joie de ses progrès, de ses découvertes – et elles seront énormes ! Laissez-le vivre sa vie d'enfant (en oubliant alors tous les bons conseils et les techniques de rééducation) ; laissez-le faire ses expériences, laissez-le découvrir le monde, à sa manière, et redécouvrez-le avec lui ; croyez en lui, en ses capacités de progrès mais, aussi, en ses capacités d'amour. Aimez-le et laissez-vous aimer par lui !

Mais n'ayez pas peur de détester sa maladie, son handicap, n'ayez pas honte de pleurer à cause d'elle ou de lui. N'ayez pas peur, n'ayez pas honte de dire haut et fort les droits de cet enfant. C'est votre devoir de parents ! Tout seul ce n'est pas facile, on se perd vite dans les méandres administratifs. Mais vous n'êtes pas tous seuls ! Si les associations de parents n'existaient pas, il serait urgent de les inventer. Mais elles existent ! Elles ne sont, bien sûr, que ce que sont les parents qui les constituent. Les responsables actuels en sont, bien souvent, les inventeurs. On ne les remerciera jamais assez mais il faudrait, peut-être penser à la relève...

Certains, pensant bien faire, disent aux parents : « Au moins, celui-là, il restera avec vous dans vos vieux jours ». Mais non ! Il faut l'aimer suffisamment et de telle sorte qu'il puisse être heureux sans nous, en dehors de nous. Combien de parents ont-ils du mal à franchir le pas permettant l'envol de leur enfant !