



**HAL**  
open science

**L'éducation précoce des enfants avec trisomie 21 :  
quelles pistes pour relayer l'information auprès des  
professionnels de santé dans les Alpes-Maritimes ? État  
des lieux des pratiques de diffusion d'information  
réalisées auprès des médecins et des maternités sur la  
nécessité d'une intervention orthophonique**

Anne-Lise Zaffini, Directrice de Mémoire: Zardan

► **To cite this version:**

Anne-Lise Zaffini, Directrice de Mémoire: Zardan. L'éducation précoce des enfants avec trisomie 21 :  
quelles pistes pour relayer l'information auprès des professionnels de santé dans les Alpes-Maritimes ?  
État des lieux des pratiques de diffusion d'information réalisées auprès des médecins et des maternités  
sur la nécessité d'une intervention orthophonique. Médecine humaine et pathologie. 2016. dumas-  
01522716

**HAL Id: dumas-01522716**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01522716>**

Submitted on 14 Nov 2017

**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.

MÉMOIRE présenté pour l'obtention du  
**CERTIFICAT DE CAPACITÉ D'ORTHOPHONISTE**

Par

**ZAFFINI Anne-Lise**

Née le 28 mai 1987 à Nice

**L'ÉDUCATION PRÉCOCE DES ENFANTS AVEC  
TRISOMIE 21 : QUELLES PISTES POUR RELAYER  
L'INFORMATION AUPRÈS DES PROFESSIONNELS DE  
SANTÉ DANS LES ALPES-MARITIMES ?**

***État des lieux des pratiques de diffusion d'information  
réalisées auprès des médecins et des maternités sur la  
nécessité d'une intervention orthophonique.***

Directrice de Mémoire : **ZARDAN Nathalie,**

Orthophoniste

Co-directrice de Mémoire : **GENTILLET Marianne,**

Orthophoniste

Nice

**2015/2016**

---

Université de Nice Sophia Antipolis - Faculté de Médecine – Ecole  
d'orthophonie

MÉMOIRE présenté pour l'obtention du  
**CERTIFICAT DE CAPACITÉ D'ORTHOPHONISTE**

Par

**ZAFFINI Anne-Lise**

Née le 28 mai 1987 à Nice

**L'ÉDUCATION PRÉCOCE DES ENFANTS AVEC  
TRISOMIE 21 : QUELLES PISTES POUR RELAYER  
L'INFORMATION AUPRÈS DES PROFESSIONNELS  
DE SANTÉ DANS LES ALPES-MARITIMES ?**

***État des lieux des pratiques de diffusion  
d'information réalisées auprès des médecins et des  
maternités sur la nécessité d'une intervention  
orthophonique.***

Directrice de Mémoire : **ZARDAN Nathalie**, Orthophoniste

Co-directrice de Mémoire : **GENTILLET Marianne**, Orthophoniste

Membres du jury : **Pr ROBERT Philippe**, Directeur du Département  
d'Orthophonie de Nice

**ROCHET Isabelle**, Orthophoniste

**JAUBERT Sandrine**, Orthophoniste

**DEMEURE Elisabeth**, Orthophoniste

**BRUNO Caroline**, Bibliothécaire

Nice

2015/2016



*« SI TU DIFFÈRES DE MOI, MON FRÈRE,  
LOIN DE ME LÉSER, TU M'ENRICHIS »*

*ANTOINE DE SAINT EXUPÉRY*

---

# REMERCIEMENTS

---

Je tiens à adresser mes sincères remerciements :

À Nathalie ZARDAN et Marianne GENTILLET, orthophonistes, pour leur gentillesse, leur aide et les précieux conseils qu'elles m'ont apportés. Sans elles, la réalisation de ce mémoire n'aurait pas été possible.

À Marianne CASARI et Caroline TOMESANI, respectivement médecin et chef de service du SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes pour leur contribution à la réalisation de ce travail.

À Bénédicte DE FREMINVILLE, médecin qui a permis la diffusion de mon enquête.

Aux différentes associations et structures en lien avec la trisomie 21 qui m'ont fourni des informations indispensables à la réalisation de cette étude.

Aux médecins libéraux, aux médecins des CAMSP et des centres de PMI, aux professionnels des maternités des Alpes-Maritimes qui ont accepté de répondre à mon questionnaire.

À Vivien FONTAINE, coordonnateur Plateforme Ressource, pour les informations données.

À Delphine LECHENAULT, bibliothécaire à la faculté de médecine de Nice pour ses conseils.

À Véronique pour son témoignage.

Aux orthophonistes qui m'ont accueillie en stage durant cette quatrième année.

À ma famille et à mes amis pour leur soutien dans les moments les plus difficiles et leur aide dans l'élaboration de ce travail.

À Julien qui, malgré la distance, a été présent tout au long de cette dernière année.

À mon frère pour les conseils prodigués.

À Audrey pour son aide précieuse.

À Mélody, sans qui ces quatre années d'études n'auraient pas été pareilles.

Enfin, je remercie tous ceux que je n'ai pas cités mais qui ont contribué de près ou de loin à l'aboutissement de ce travail...

# SOMMAIRE

---

INTRODUCTION .....	5
PARTIE THÉORIQUE .....	6
LA TRISOMIE 21 .....	7
I.    Présentation .....	7
1.    Historique .....	7
2.    Définition et généralités .....	7
3.    Annonce du diagnostic .....	8
II.   Symptomatologie et conséquences médicales de la trisomie 21 .....	8
1.    Signes cliniques observables .....	8
2.    Troubles neurocentraux .....	9
III.  Le développement cognitif .....	11
1.    La déficience intellectuelle .....	11
2.    Le raisonnement .....	12
3.    Le défaut d'anticipation .....	12
4.    Le temps de latence .....	12
5.    Des difficultés d'intégration d'une nouvelle notion .....	12
6.    La tendance à la persévération et au maintien des conduites imitatives .....	12
7.    L'attention .....	13
8.    La mémoire .....	13
9.    La maturation neurophysiologique tardive .....	13
10.   Les troubles comportementaux .....	13
IV.  Le développement du langage chez l'enfant avec trisomie 21 .....	13
1.    Le prélangage .....	14
2.    La posture d'accordage .....	14
3.    Le sourire social .....	14
4.    Le contact oculaire .....	14
5.    L'attention conjointe .....	15
6.    Le pointage .....	15
7.    L'imitation .....	15
8.    Le babillage .....	16
9.    Le dialogue pré-conversationnel .....	16
V.   La période linguistique .....	16
VI.  Le syndrome oro-facial .....	17
LA PRISE EN CHARGE PRÉCOCE DE LA TRISOMIE 21 .....	18
I.   Historique et généralités .....	18

II.	Intérêts de la prise en charge précoce .....	19
III.	Limites de la prise en charge précoce .....	20
IV.	Une prise en charge pluridisciplinaire .....	20
1.	Accompagnement kinésithérapique .....	20
2.	Accompagnement psychomoteur .....	20
3.	Accompagnement psychologique .....	20
4.	Accompagnement éducatif.....	20
LA PRISE EN CHARGE PRÉCOCE EN ORTHOPHONIE .....		21
I.	Généralités.....	21
1.	Travail auprès des parents .....	21
2.	Travail auprès de l'enfant.....	22
II.	La prise en charge oro-faciale.....	22
III.	L'éducation pré-langagière .....	23
1.	Les stimulations perceptives .....	24
2.	L'espace, le temps, le rythme.....	26
3.	La pré-conversation.....	26
4.	Le développement cognitif.....	28
5.	L'oralisation .....	28
IV.	L'éducation précoce du langage .....	28
LES ASSOCIATIONS OU STRUCTURES EN LIEN AVEC LA TRISOMIE 21 .....		29
I.	Les CAMSP.....	29
II.	La PMI .....	29
III.	Les SESSAD .....	30
IV.	Les associations .....	30
1.	L'association Trisomie 21 .....	30
2.	La Fondation Lejeune.....	31
3.	L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21.....	31
4.	L'association Reflet 21.....	31
5.	L'UNAPEI .....	31
LES MÉDIAS ET LES SUPPORTS DE COMMUNICATION .....		33
I.	Définitions et généralités.....	33
II.	Les principes de la communication.....	33
III.	Les médias d'information .....	34
1.	Définition et généralités .....	34
2.	Les principaux médias.....	35
3.	Les différents supports de diffusion d'information.....	36

PARTIE PRATIQUE .....	38
HYPOTHÈSES ET OBJECTIFS .....	39
MÉTHODOLOGIE .....	40
I. Recherche d'actions d'information à destination des professionnels de santé ....	40
1. Outils d'information réalisés par le biais de mémoires d'orthophonie .....	40
2. Outils d'information réalisés par le biais d'associations ou de structures en lien avec la trisomie 21 .....	41
II. Elaboration de questionnaires destinés aux professionnels de santé dans les Alpes-Maritimes .....	41
1. Questionnaire destiné aux médecins libéraux .....	43
2. Questionnaire destiné aux professionnels de maternité .....	44
3. Questionnaire destiné aux médecins des CAMSP et des centres de PMI .....	45
PRÉSENTATION DES RÉSULTATS .....	46
I. Recherche d'outils d'information destinés aux professionnels de santé.....	46
1. Outils d'information réalisés par le biais de mémoires d'orthophonie .....	46
2. Outils d'information réalisés par le biais d'associations ou de structures en lien avec la trisomie 21 .....	49
II. Questionnaires destinés aux professionnels de santé.....	53
1. Recueil des résultats .....	53
2. Présentation des résultats .....	54
DISCUSSION.....	64
I. Synthèse des résultats.....	64
II. Biais méthodologiques.....	66
1. Recherches d'outils d'information réalisés par le biais d'associations ou de structures en lien avec la trisomie 21.....	66
2. Questionnaires destinés aux professionnels de santé .....	66
III. Validation des hypothèses.....	67
IV. Perspectives de l'étude : quelle information dans les Alpes-Maritimes ? .....	71
CONCLUSION .....	74
BIBLIOGRAPHIE.....	75
ANNEXES.....	81
Annexe I : Récapitulatif des interventions orthophoniques des différents déficits liés à la trisomie 21 .....	82
Annexe II : Entretien avec le médecin et le chef de service du SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes.....	83
Annexe III : Courrier adressé aux associations ou structures départementales en lien avec la trisomie 21 .....	85
Annexe IV : Courrier adressé aux associations nationales en lien avec la trisomie 21 .	86
Annexe V : Courrier adressé à la vice-présidente de l'association Trisomie 21 France	88



Annexe VI : Courrier explicatif remis avec le questionnaire destiné aux professionnels de santé .....	90
Annexe VII : Questionnaire destiné aux professionnels de maternité.....	91
Annexe VIII : Questionnaire destiné aux médecins libéraux .....	93
Annexe IX : Questionnaire destiné aux médecins des CAMSP et des centres de PMI	95
Annexe X : Présentation des mémoires d'orthophonie dans lesquels ont été réalisés des outils d'information concernant la prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21 .....	97
Annexe XI : Plaquettes d'information des mémoires d'orthophonie .....	101
Annexe XII : Résultats des questionnaires destinés aux professionnels de maternité	106
Annexe XIII : Résultats des questionnaires destinés aux médecins libéraux.....	114
Annexe XIV : Comparaison des résultats des questionnaires destinés aux médecins libéraux généralistes et pédiatres .....	118
Annexe XV : Résultats des questionnaires destinés aux professionnels des CAMSP et PMI .....	123
Annexe XVI : Articles mis en évidence par le biais de la simulation de recherches dans les bases de données médicales .....	127
Annexe XVII : Formule du calcul de l'intervalle de confiance à 95% .....	128
TABLE DES ILLUSTRATIONS.....	129

# INTRODUCTION

---

La trisomie 21 est une anomalie chromosomique congénitale. Elle est la cause la plus fréquente de déficit intellectuel (De Fréminville et al., 2007). Les personnes atteintes par cette pathologie présentent un retard développemental (intellectuel, langagier, etc.), des problèmes médicaux spécifiques (malformations, etc.) et des altérations fonctionnelles qui nécessitent un suivi adapté tout au long de la vie.

L'éducation précoce de l'enfant avec trisomie 21 se fonde sur l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire (médecins, orthophonistes, kinésithérapeutes, éducateurs, psychomotriciens...). Les différents suivis favoriseront un développement le plus harmonieux possible. L'orthophoniste agit sur les conséquences du syndrome oro-facial, les troubles de l'oralité et participe à la mise en place de la communication et du langage. De plus, le langage et la pensée étant indissociables, l'amélioration des compétences langagières contribuera à structurer la pensée et favorisera ainsi les capacités cognitives. Un langage fonctionnel permet ainsi une meilleure intégration dans la société.

Il est donc aisé de comprendre qu'une telle prise en charge qui s'inscrit dans une démarche préventive et éducative, nécessite la participation des parents. Pourtant, cette prise en charge précoce orthophonique qui doit débiter dès les premiers mois de vie, reste méconnue par les médecins et son indication est loin d'être systématique (Piriou, 2013 ; Haddi & Triboulet, 2010). Il est souvent pensé, à tort, que les enfants avec trisomie 21 doivent être adressés chez l'orthophoniste lors de l'apparition du langage (Piriou, 2013). Or, le bilan orthophonique de ces enfants et la prise en charge qui en découle, dépend de la prescription des médecins.

Ce constat soulève donc certains questionnements : les professionnels de santé et notamment les médecins sont-ils informés de l'importance d'une telle prise en charge ? Si oui, cette information est-elle suffisamment complète et comment est-elle dispensée ?

Il est apparu pertinent de recenser à l'échelle nationale les pratiques de diffusion d'information, concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21, destinées aux professionnels de santé susceptibles d'être en contact avec de jeunes enfants. En parallèle, des questionnaires portant sur la prise en charge précoce de la trisomie 21 ont également été réalisés. Ceux-ci étaient destinés à des médecins libéraux ou exerçant en structure dans les Alpes-Maritimes et à des professionnels de maternité dans le même département. Ils visaient à déterminer les connaissances que ces professionnels de santé possèdent quant à cette prise en charge orthophonique précoce, comment les informations à ce sujet leur ont été données et, la ou les façons qu'ils jugent les plus appropriées pour la réalisation d'une action d'information dans ce département. L'ensemble de ces questionnements permettra de cerner la façon la plus efficace de transmettre l'information à ce sujet dans les Alpes-Maritimes.

Dans une première partie, après avoir présenté la trisomie 21 et les principes et objectifs de la prise en charge orthophonique précoce des enfants atteints par cette pathologie, nous nous intéresserons aux différents moyens de diffusion de l'information. Dans une seconde partie, seront présentés les résultats de l'enquête et des questionnaires qui ont été réalisés, ainsi que les axes de réflexion qui en découlent.

**Chapitre I**  
**PARTIE THÉORIQUE**

# LA TRISOMIE 21

## I. Présentation

### 1. Historique

La trisomie 21 a été décrite en 1864 par le médecin anglais John Langdon Down.

Il a cependant fallu attendre 1959 pour que les médecins et généticiens français, Jérôme Lejeune, Marthe Gauthier et Raymond Turpin mettent en évidence la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21<sup>ème</sup> paire, pour expliquer cette anomalie.

Cette première atteinte génétique décrite chez l'homme est connue sous le nom de trisomie 21 en France et sous le nom de syndrome de Down dans les pays anglo-saxons, en référence au médecin anglais qui l'a décrite.

### 2. Définition et généralités

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et touche environ une à cinq naissances sur dix mille en France (dans <http://www.orpha.net>).

Le diagnostic médical est basé sur un diagnostic clinique et un diagnostic génétique.

Chez l'homme, chaque cellule comporte normalement 46 chromosomes (vingt-deux paires de chromosomes autosomes et une paire de chromosomes sexuels). Dans le cas de la trisomie 21, la présence du chromosome supplémentaire sur la paire 21 explique l'ensemble de la symptomatologie.

Il existe trois formes de trisomie 21 :

- La trisomie 21 homogène libre (environ 80%) : soit l'anomalie est présente dans les gamètes avant la fécondation, soit une erreur de distribution survient lors de la première division cellulaire après la fécondation. Toutes les cellules de l'organisme sont porteuses de l'anomalie,
- La trisomie 21 en mosaïque (environ 15%) : elle est due à une erreur de distribution survenant pendant la deuxième ou troisième division cellulaire. Certaines cellules de l'embryon ont un nombre normal de chromosomes 21, d'autres en ont trois,
- La trisomie 21 par translocation (forme très rare) : il y a trois chromosomes 21 mais un est fixé à un autre chromosome.

« Toutefois, les différences de formes génétiques de trisomie n'entraînent pas vraiment de différences cliniques. » (Cuilleret, 2007, p.19).

### **3. Annonce du diagnostic**

L'annonce du diagnostic de la trisomie 21, qu'il soit prénatal ou postnatal est toujours un événement difficile pour les parents. En effet, la trisomie 21 implique un état définitif et survient dans une période essentielle de la relation parents-enfant. L'arrivée d'un enfant avec trisomie 21 est donc responsable d'une véritable souffrance chez les parents et perturbe l'équilibre familial. Il s'agit d'un « diagnostic de mort : mort de l'enfant fantasmé, rêvé, mort de l'enfant souhaité, [...] » (Cuilleret, 2007, p.46). Cette annonce amène obligatoirement « le deuil de « l'enfant idéal » et des projets dont il était l'objet ». (Céleste & Lauras, 2001, p.71). Elle va donc entraîner des conséquences affectives, langagières et éducatives (Cuilleret, 2007). Sur le plan affectif, chaque parent, selon son propre vécu et sa personnalité, va développer un mode réactionnel différent face à l'arrivée de cet enfant.

Cette annonce n'est pas sans retentissement sur la relation parents/enfant : c'est « la dyade relationnelle mère-enfant qui est remise en question. » (Cuilleret, 2007, p.50). L'investissement affectif de cet enfant par ses parents et les interactions langagières vont donc s'en trouver altérées.

Une prise en charge orthophonique précoce prend alors tout son sens puisqu'un de ses objectifs est de favoriser la communication entre les parents et leur enfant.

## **II. Symptomatologie et conséquences médicales de la trisomie 21**

« Il n'existe pas deux enfants, deux personnes atteintes de trisomie identiques. » (Cuilleret, 2007, p.21). Il est en effet important de noter que bien qu'un certain nombre de signes soit commun chez les personnes avec trisomie 21, ceux-ci se manifestent de façon différente selon les individus.

### **1. Signes cliniques observables**

Les personnes avec trisomie 21 présentent des particularités physiques caractéristiques, pouvant varier d'une personne à l'autre.

Les personnes avec trisomie 21 présentent des dysmorphies caractéristiques (Céleste & Lauras, 2001) :

- Un visage arrondi,
- Un crâne de petite taille et de forme ronde, avec une nuque plate et un petit cou,
- Des yeux et des fentes palpébrales évoquant une origine pseudo-asiatique : la fente palpébrale est courte et oblique et présente un épicanthus (repli de peau) dans le coin interne de l'œil,
- Un nez court et élargi au niveau de la racine,
- Une petite bouche avec des lèvres épaisses,
- Un abdomen volumineux du fait de l'hypotonie des muscles abdominaux,

- Des mains et pieds petits et larges avec des doigts courts.

## **2. Troubles neurocentraux**

### **2.1. L'hypotonie musculaire**

Il s'agit d'un élément constant, retrouvé dès la naissance et qui aura des répercussions sur le développement ultérieur de l'enfant (Vaessen et al., 2012).

Cette hypotonie est présente au niveau des membres supérieurs et inférieurs, des muscles dorsaux et abdominaux, des muscles de la nuque et de la sphère oro-faciale. Elle s'accompagne souvent d'une hyperlaxité ligamentaire et entraîne un défaut d'acquisition de la tenue de tête, de la station assise, de la marche et du contrôle postural. Une rééducation précoce et pluridisciplinaire est alors indispensable.

### **2.2. Les troubles perceptifs**

« Les perceptions sensorielles assurent ainsi, chez l'enfant, les premiers échanges physiques et sociaux et sont aux sources de la parole. » (Vinter, 2008, p.22).

Chez les enfants avec trisomie 21, les troubles perceptifs vont entraîner des dysfonctionnements dans la mise en place de la communication. L'atteinte se situe au niveau central et non au niveau périphérique.

#### **2.2.1. Les troubles visuels**

Nous retrouvons une hypotonie des muscles oculaires et un retard de maturation du système visuel qui vont entraîner des difficultés de fixation du regard et vont gêner l'enfant dans l'exploration de son environnement.

Ces troubles oculomoteurs sont responsables de difficultés de mise en place de points de repérage efficaces et sont source de perception d'images « aberrantes, distordues » (Cuilleret, 2007. p.24).

Une cataracte congénitale, un nystagmus, un strabisme, un astigmatisme ou une myopie sont aussi fréquemment retrouvés.

Une prise en charge précoce s'avère alors nécessaire puisque la vision est un élément qui contribue au développement du langage. Elle permet la mise en place d'une communication efficace, le regard permettant une interaction entre interlocuteurs.

#### **2.2.2. Les troubles auditifs**

Nous retrouvons chez les personnes avec trisomie 21, des particularités morphologiques au niveau de l'oreille qui peuvent être responsables de surdités de transmission ou de

perception : conduit auditif étroit, osselets mal formés, cochlée plus courte, trompe d'Eustache plus courte et plus étroite. Le dysfonctionnement de la trompe d'Eustache est responsable d'une sensibilité accrue aux infections ORL et en particulier aux otites séro-muqueuses qui, si elles ne sont pas traitées, peuvent avoir des répercussions importantes sur le développement du langage.

Par ailleurs, un trouble des écoutes peut être présent : « [...] les perceptions sont mal « traduites » au niveau neurocentral. » (Cuilleret, 2007, p.24). Ce trouble des écoutes entraîne une mauvaise perception des sons et un rétrécissement du champ auditif.

Ces troubles auditifs sont responsables des « difficultés de mise en place du système phonatoire, de transcription des messages perceptifs, de la mise en place des phonèmes conversationnels ». (Cuilleret, 2007, p.25). Selon Bigot de Comité (2000), ces difficultés limitent la perception par l'enfant des différents phonèmes de sa langue maternelle.

### **2.2.3. Les troubles de la sensibilité**

Ces troubles sont constants et touchent (Fallet, 2009) :

- La sensibilité superficielle (perception du chaud et du froid, etc.),
- La sensibilité proprioceptive (appréciation du tonus, de la sensation de la position et du mouvement d'une partie du corps),
- La perception de la douleur : celle-ci est souvent perçue de manière plus tardive et plus atténuée.

### **2.2.4. Les troubles olfactifs et gustatifs**

Les troubles olfactifs et gustatifs peuvent également être présents. L'étude de Gittelman (cité dans Cuilleret, 2007, p.26) montre que les papilles gustatives des enfants avec trisomie 21 seraient « différemment réparties sur la langue par rapport à celles des autres enfants. »

## **2.3. Les troubles psychomoteurs**

Ces troubles ne sont pas présents de façon constante chez tous les enfants. « Il ne semble pas que l'on doive retenir les retards psychomoteurs, à proprement parler, comme inhérents à la symptomatologie de la trisomie. » (Cuilleret, 2007, p.34). Ce sont surtout les troubles de l'équilibre et leurs conséquences qui posent problème.

Les étapes du développement normal de l'enfant sont respectées dans leur succession, mais sont retardées par rapport à un enfant ordinaire (Faure, 2012) :

- La tenue de la tête intervient à six mois chez l'enfant avec trisomie 21 pour trois chez l'enfant ordinaire,
- La station assise intervient à un an chez l'enfant avec trisomie 21 pour sept ou huit mois chez l'enfant ordinaire,

- La marche intervient vers deux ans chez l'enfant avec trisomie 21 pour quinze ou dix-huit mois chez l'enfant ordinaire,
- L'acquisition de la propreté se fait également à un âge plus tardif que l'enfant tout-venant.

Selon Bigot-De-Comité (1999), nous pouvons aussi retrouver :

- Un retard de coordination motrice et sensori-motrice,
- Un trouble du schéma corporel,
- Des difficultés de latéralisation,
- Une structuration temporo-spatiale perturbée,
- Un trouble des rythmes (acquisition des rythmes archaïques et reproduction de structures rythmiques).

## **2.4. Les troubles moteurs**

Les troubles suivants sont souvent observés :

- Troubles de la préhension : difficulté de prise en pince, de la précision du geste,
- Troubles du membre inférieur : la modification de la répartition des points d'appui du pied entraîne l'apparition d'un faux pied plat par hypotonie des muscles de la plante du pied (Cuilleret, 2007),
- Troubles de la statique vertébrale et du maintien de la ceinture abdominale,
- Troubles respiratoires : les capacités respiratoires sont souvent réduites du fait du mauvais développement de la cage thoracique,
- Trouble de l'équilibre statique et dynamique : nous observons des déformations vertébrales (scoliose, hypercyphose dorsale, hyperlordose lombaire), des difficultés à rester en équilibre dans une position ainsi que des perturbations lors de la marche (Noack, 1997).

Les troubles neurologiques centraux, psychomoteurs et moteurs limitent l'exploration de l'environnement, l'acquisition des habiletés langagières et les échanges communicationnels. Ainsi, une prise en charge précoce et adaptée (kinésithérapie, psychomotricité) est indispensable (De Fréminville et al., 2007).

## **III. Le développement cognitif**

Les expériences et les stimulations reçues pendant l'enfance contribuent au développement cognitif. Chez l'enfant avec trisomie 21, les troubles sensoriels, psychomoteurs, moteurs et affectifs vont perturber les expériences avec l'environnement et ainsi limiter le développement des capacités cognitives.

### **1. La déficience intellectuelle**

La déficience intellectuelle est présente chez la plupart des personnes avec trisomie 21. Leur quotient intellectuel moyen est de 40-45 et peut présenter des variations de 30 à 70 (Taupiac, 2008). Il est important de garder à l'esprit que les capacités intellectuelles sont



très variables d'une personne à l'autre. Celles-ci dépendent en effet de différents facteurs (génétique, éducationnel et environnemental). Par ailleurs, des études ont mis en évidence que le retard intellectuel n'est pas homogène, certaines capacités étant plus touchées que d'autres (Tsao & Céleste, 2006).

## **2. Le raisonnement**

L'enfant avec trisomie 21 présente deux modes de raisonnement :

- Par analogie,
- Par évocation.

Selon Pennaneac'h (2008, p.64), « il sectorise les étapes du raisonnement pour arriver à l'étape finale. » Ainsi la conversation peut sembler incompréhensible, alors qu'en réalité, une logique de raisonnement existe.

Cuilleret (1981, p.38) parle d'« esprit en kaléidoscope » : les enfants avec trisomie 21 présentent des difficultés de synthèse et de catégorisation. Se détacher des détails pour parvenir à une conclusion générale est, pour eux, très difficile.

## **3. Le défaut d'anticipation**

Les enfants avec trisomie 21 présentent des difficultés de représentation mentale et ainsi d'anticipation des effets d'une action. Ce défaut d'anticipation aura, bien entendu, des répercussions dans la vie quotidienne.

## **4. Le temps de latence**

Nous retrouvons chez les enfants avec trisomie 21, un temps de latence variable (verbal, moteur...) dont il est indispensable de tenir compte. En effet ils ont souvent besoin d'un délai avant de formuler la réponse à une question posée (Pennaneac'h, 2008). Ce délai ne doit pas être confondu avec une absence de réponse ; il est donc important de leur laisser le temps de réfléchir avant de répondre.

## **5. Des difficultés d'intégration d'une nouvelle notion**

Cette difficulté d'intégration de nouvelles notions justifie un besoin de répétition dans l'apprentissage. Il arrive fréquemment qu'une notion soit trop rapidement jugée acquise.

## **6. La tendance à la persévération et au maintien des conduites imitatives**

Le phénomène de persévération (répétition d'un même geste, d'un même mot) est fréquemment observé chez les enfants avec trisomie 21 (Bigot-De-Comité, 1999). Il en

est de même des conduites d'imitation verbale et gestuelle qui peuvent être conservées pendant longtemps.

## **7. L'attention**

L'attention des enfants avec trisomie 21 peut être qualifiée de labile (Pennaneac'h, 2008). Il leur est difficile de se concentrer sur une tâche et ceux-ci sont très sensibles aux stimuli extérieurs.

## **8. La mémoire**

Il existe des difficultés mnésiques en mémoire à court terme. Cependant, il est important de noter que les capacités en mémoire visuelle à court terme sont meilleures que celles en mémoire auditive à court terme.

## **9. La maturation neurophysiologique tardive**

La maturation tardive du système nerveux entraîne un retard global du développement chez les personnes avec trisomie 21. Cependant, les apprentissages fondamentaux (lecture et écriture entre autres) sont tardifs mais possibles et se poursuivent au-delà des périodes habituelles (Cuilleret, 2007).

## **10. Les troubles comportementaux**

Les personnes avec trisomie 21 sont souvent décrites comme joyeuses, sociables et ayant une affectivité très différente des autres.

Elles présentent souvent une fragilité psychologique, mais la mise en place d'une éducation précoce limite l'apparition de troubles caractériels.

Cependant, la conscience des troubles et du handicap peut être responsable d'une dépression. Un suivi psychologique est alors indispensable (Fallet, 2009).

## **IV. Le développement du langage chez l'enfant avec trisomie 21**

Le développement du langage de l'enfant avec trisomie 21 suit les mêmes étapes que pour l'enfant tout-venant, mais il reste ralenti et incomplet (Fraisie, 2008).

Par ailleurs, selon Fraisie (2008, p.10), « Il n'existe pas de profil communicatif et langagier unique de l'enfant avec trisomie. »

## **1. Le prélangage**

Le petit enfant est capable de communiquer bien avant le langage articulé. Cette communication prélinguistique (mimiques, gestes, vocalisations, etc.) prépare l'apparition du langage. Madeleine Fève-Chobaut affirme qu'« une bonne communication s'appuie sur des prérequis qui naissent et s'enracinent dans la petite enfance. » (2002, p.24).

Chez le bébé avec trisomie 21, nous sommes confrontés dès les premiers jours de vie à des difficultés de relation avec autrui. Celles-ci sont dues à des facteurs personnels en lien avec la pathologie, mais aussi à des facteurs environnementaux en lien avec des troubles des interactions entre l'enfant et les parents. D'une façon générale, le bébé avec trisomie 21 est décrit comme très calme, peu réactif et en difficulté pour entrer dans la communication (Rondal, 1986).

## **2. La posture d'accordage**

La posture d'accordage est celle dans laquelle l'enfant est blotti contre sa mère et qui permet ainsi la facilitation des échanges.

Chez l'enfant avec trisomie 21, cette posture est altérée du fait de l'hypotonie musculaire, les échanges entre la mère et l'enfant s'en trouvent alors altérés (Vinter, 2008).

## **3. Le sourire social**

C'est un sourire semi-volontaire en réponse à une stimulation. Il apparaît, chez l'enfant tout-venant, aux alentours de deux mois.

Chez l'enfant avec trisomie 21, il est retardé et moins fréquent.

## **4. Le contact oculaire**

Le contact oculaire apparaît vers quatre semaines. Selon Rondal (1986), il est à la base de la relation mère-enfant et constitue un premier moyen de communication.

Berger et Cunningham (1981) ont montré, chez l'enfant avec trisomie 21, un développement différent du contact oculaire. Celui-ci est retardé (apparaît aux alentours de 6 semaines) et sa durée est moindre par rapport à celle des enfants tout-venant.

Par la suite, l'enfant ordinaire est moins exclusif dans ses regards à la mère et s'intéresse à l'environnement.

Chez l'enfant avec trisomie 21, les contacts oculaires vers la mère se poursuivent et peu d'intérêt est accordé au monde extérieur. Ceci est donc responsable d'une moins bonne connaissance de l'environnement qui entravera alors le développement de la parole et du langage. Il a, en effet, été observé que l'enfant avec trisomie 21 porte plus d'attention au visage de son partenaire social qu'aux objets de son environnement.

## **5. L'attention conjointe**

L'attention conjointe se définit comme :

L'attention partagée par la mère et son bébé qui regardent ensemble la même chose en même temps. Essentielle à la mise en place de la fonction du langage, l'attention conjointe est liée au fait que la mère apprend, dès la naissance de son enfant, à suivre des yeux son regard et à lui parler de ce qu'il regarde. (Brin-Henry, Courrier, Lederlé, & Masy, 2011, p.30).

Il s'agit de la relation triangulaire mère-enfant-objet qui permet la mise en place de la communication par l'intermédiaire d'un objet du monde extérieur : l'enfant étant alors capable de partager un intérêt avec autrui.

Chez l'enfant avec trisomie 21, l'attention conjointe est retardée et de courte durée. En effet l'exploration étant difficile pour l'enfant, il reste souvent fixé sur le regard de sa mère (Vinter, 2008).

## **6. Le pointage**

Le pointage fait suite à l'attention conjointe.

Il existe deux types de pointage :

- Le pointage proto-impératif qui apparaît vers dix mois : l'enfant demande un objet en le pointant à l'adulte tout en regardant ce dernier,
- Le pointage proto-déclaratif apparaît un peu plus tard : il permet un partage d'expériences perceptives avec l'adulte où l'enfant entre alors dans la communication intentionnelle.

Chez l'enfant avec trisomie 21, le pointage apparaît vers deux ou trois ans. Cependant, le partage d'expériences est absent : l'enfant pointe un objet mais ne regarde pas l'adulte. Selon Vinter (2008, p.24) : « ce n'est pas le geste du pointage qui est déficitaire chez les enfants porteurs de trisomie 21, c'est le partage de l'expérience perceptive avec autrui qui pose des problèmes. » Il est alors difficile pour l'adulte de reconnaître la production vocale de l'enfant comme ayant du sens.

## **7. L'imitation**

L'imitation gestuelle et verbale est le socle des premiers échanges et est indispensable à l'émergence du langage. En effet, selon Vinter (2008, p.27) « l'imitation est à la base de la construction des connaissances et de la construction du langage. »

Selon Rondal (2009, p.72) : « toutes productions vocales ainsi que l'évolution au travers des diverses phases du babillage doivent être accueillies et soigneusement renforcées (socialement) de manière à promouvoir le développement pré-langagier de l'enfant porteur d'une trisomie 21 [...] »

Chez l'enfant avec trisomie 21, l'imitation est difficile du fait des difficultés visuelles, motrices et verbales ; l'émergence du langage s'en trouve ainsi perturbée.

## **8. Le babillage**

À la différence des vocalisations, le babillage est influencé par les productions maternelles, même si certains sons n'appartenant pas à la langue maternelle sont conservés. Le babillage prépare l'apparition des premiers mots (Rondal, 1986, 2009).

Le babillage de l'enfant avec trisomie 21 suit les mêmes étapes que celui de l'enfant tout-venant mais celui-ci est retardé. Par ailleurs, il est moins utilisé lors des situations de communication.

## **9. Le dialogue pré-conversationnel**

Ce dialogue se base sur le principe du tour de parole : il faut parler l'un après l'autre. Ce principe se met en place bien avant le langage et est possible grâce aux interventions de l'adulte et notamment de la mère.

Chez l'enfant avec trisomie 21, ce tour de parole est difficile à mettre en place. Des études ont mis en évidence que les enfants avec trisomie 21 produisent davantage de tours de parole inappropriés que les enfants tout-venant (Pirchio, Christina, & Volterra, 2003). Nous observons de nombreux chevauchements : le bébé vocalise en même temps que sa mère. Ces chevauchements vocaliques sont à mettre en lien avec le temps de latence important présent chez ces enfants, les difficultés de rythme et de traitement des stimuli auditifs.

Tous ces prérequis langagiers nécessitent un certain développement moteur et psychomoteur, bien souvent altéré chez les enfants avec trisomie 21. De plus, la coordination oculomotrice, la perception auditive et la perception tactilo-kinesthésique sont souvent déficitaires et vont contribuer aux difficultés de mise en place de la communication.

## **V. La période linguistique**

Elle débute vers un an chez l'enfant tout-venant et vers deux ans chez l'enfant avec trisomie 21.

Chez la personne avec trisomie 21, nous retrouvons fréquemment les caractéristiques suivantes :

- Des difficultés d'expression : acquisition retardée du vocabulaire (Polisenska & Kapalkova, 2014), troubles articulatoires, retard de parole et de langage fréquents, troubles phonatoires et bégaiement possibles (Cuilleret, 2007),
- Une compréhension toujours de meilleure qualité que l'expression,
- Une généralisation linguistique difficile,
- Une lenteur dans les nouvelles acquisitions,

- Une pragmatique altérée.

## **VI. Le syndrome oro-facial**

Le syndrome oro-facial, inhérent à la trisomie 21, a été décrit par Crunelle (2002).

La sphère orale est touchée :

- Le palais est plus court que la normale,
- Les joues, la langue et les lèvres sont hypotoniques,
- L'hyperlaxité des ligaments maxillaires,
- La langue est trop volumineuse par rapport à la taille de la cavité buccale,
- La langue est contre les arcades dentaires et souvent en protrusion du fait de l'hypotonie,
- Le nasopharynx et l'oropharynx sont étroits et les amygdales hypertrophiées,
- Une anomalie du nombre, de la position, de la structure et de l'âge d'apparition des dents.

Les conséquences fonctionnelles sont donc importantes et concernent (Cuilleret, 2007) :

- Les troubles de la déglutition : chez le tout petit, des difficultés de succion peuvent être présentes dès la naissance. La coordination succion-déglutition est peu tonique et peu efficace,
- Les troubles de la mastication : ils sont responsables des difficultés de découpage et de broyage des aliments dans la bouche,
- Les troubles de l'articulation : ils sont la conséquence des anomalies retrouvées au niveau de la sphère orale et induisent des troubles de l'intelligibilité et donc des difficultés communicationnelles,
- Les troubles de la phonation : l'hypotonie du voile du palais va entraîner un nasonnement. Une raucité vocale est aussi fréquemment présente,
- Les troubles des mouvements de la face vont perturber la communication non verbale du fait de la difficulté motrice d'expression des émotions,
- Les troubles respiratoires : la respiration est essentiellement buccale et entraîne une augmentation des troubles ORL ainsi que des problèmes de déglutition, de phonation et d'articulation,
- Les conséquences sociales : le défaut esthétique est souvent mal vécu par les personnes et peut entraîner un repli sur soi et des difficultés d'insertion sociale.

# LA PRISE EN CHARGE PRÉCOCE DE LA TRISOMIE 21

## I. Historique et généralités

Ce sont tout d'abord les enfants sourds qui ont bénéficié de la prise en charge précoce en orthophonie, à partir des années 1970.

Puis la loi d'orientation du 30 juin 1975 en faveur des personnes handicapées (1975) a élargi à tout enfant handicapé le droit à une éducation précoce et spécialisée ainsi que l'accompagnement de sa famille.

Dans le décret du 2 mai 2002 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession d'orthophonie, il est spécifié que l'orthophonie consiste :

- A prévenir, à évaluer et à prendre en charge, aussi précocement que possible, par des actes de rééducation constituant un traitement, les troubles de la voix, de l'articulation, de la parole ainsi que les troubles associés à la compréhension du langage oral et écrit et à son expression,
- A dispenser l'apprentissage d'autres formes de communication non verbale permettant de compléter ou de suppléer ces fonctions. (Décret n° 2002-721, 2002, Article 1).

La prise en charge précoce des enfants déficients permet :

- Un développement global de l'enfant plus harmonieux,
- Des évolutions aux conséquences moins graves du syndrome, dans un climat affectif moins angoissé et plus stable,
- Une communication et une interaction avec le monde extérieur améliorées dès ses premiers mois de vie (Cuilleret, 2002).

De nombreux spécialistes sont d'accord sur le fait que la prise en charge précoce est indispensable pour les enfants déficients et donc pour les enfants avec trisomie 21.

Selon Cuilleret (2007) l'éducation précoce concerne la période de la vie qui s'étend de la naissance à l'entrée à l'école. Elle doit se mettre en place le plus tôt possible, avant le sixième mois de vie. Cependant, ce sont aux parents, partenaires indispensables de cette prise en charge, que revient la décision de débiter une telle prise en charge.

Cette prise en charge n'apporte :

- Ni réparation : il s'agit d'aider l'enfant à bien évoluer, à utiliser ses potentialités, à être bien tel qu'il est et en aucun cas à réparer on ne sait quoi... ;
- Ni transformation : l'enfant restera lui-même.

Elle doit lui permettre de vivre bien au mieux de ses souhaits, de ses potentialités. (Cuilleret, 2007, p.88).

De même, l'éducation précoce ne doit pas consister en une sur-stimulation qui ne favorise pas la construction de l'enfant.

## **II. Intérêts de la prise en charge précoce**

De nombreux auteurs sont d'accord sur le fait que la période charnière pour la mise en place de la communication est la première année de vie. En effet, c'est durant cette période que se mettent en place les acquisitions indispensables au développement futur du langage.

Rigal (1985) décrit l'existence d'une période dite « sensible », pendant laquelle l'apprentissage est le plus propice et qui se situe entre six mois et trois ans. Prendre l'enfant en charge durant cette période sensible permettra de contribuer au développement de certaines fonctions. Nous parlerons alors d'éducation. « Eduquer, c'est accompagner, aider à mettre en place de la meilleure façon possible les acquis de base nécessaires. » (Cuilleret, 2007, p.320).

Des fondements neurologiques supportent aussi cette prise en charge précoce :

- La notion de « stabilisation sélective des synapses » décrite par Changeux (1983) : en effet, lors du développement, les synapses non stimulées sont éliminées. Les stimulations reçues durant la petite enfance jouent donc un rôle déterminant dans le développement de l'enfant,
- Le phénomène de plasticité cérébrale est décrit par (Narbona & Fernandez, 2007). Il se définit par le remodelage du cerveau en fonction du contexte environnemental et des expériences vécues. Il permet au cerveau de s'adapter et donc de compenser le handicap.

La nécessité d'une intervention précoce est donc justifiée par ces notions théoriques puisqu'elle participe à la plasticité cérébrale et permet la stimulation de certaines synapses.

Des études (Cuilleret, 2007) ont mis en évidence un QI de 20 à 30 points supérieurs chez des enfants ayant bénéficié d'une prise en charge précoce par rapport au QI du groupe d'enfants témoins.

Cafel (2000) a mis en évidence, dans son mémoire d'orthophonie, un bénéfice chez des enfants ayant été pris en charge précocement. De meilleurs résultats ont été obtenus dans l'articulation, la parole, le vocabulaire, la syntaxe, le récit, la compréhension ainsi qu'au niveau de la sphère oro-faciale, par rapport à des enfants n'ayant pas suivi une telle prise en charge.



### **III. Limites de la prise en charge précoce**

L'intervention d'une tierce personne, dans la période qui suit la naissance et qui est indispensable aux premières interactions avec l'enfant, peut être mal vécue par les parents. Ces derniers peuvent alors ressentir un sentiment d'intrusion dans la mise en place des premières interactions avec leur enfant. Ceux-ci doivent aussi faire preuve d'une certaine implication dans cette prise en charge, ce qui n'est pas toujours le cas.

L'orthophoniste doit savoir s'adapter à chaque enfant et respecter son rythme. Il s'agit du concept de zone proximale de développement (Vygotski, 1985) qui est la distance entre le niveau où l'enfant est capable de résoudre seul un problème et celui où une aide lui est requise pour y parvenir.

### **IV. Une prise en charge pluridisciplinaire**

La création d'une équipe pluridisciplinaire est primordiale (De Fréminville et al., 2007) : les différentes prises en charge sont complémentaires et indispensables au développement de l'enfant. Il ne s'agit pas de les cumuler mais de choisir celles qui seront les plus pertinentes pour l'enfant.

#### **1. Accompagnement kinésithérapique**

L'objectif est « d'accompagner l'enfant dans son développement neuromoteur et de prévenir les déficits et anomalies de statique qui apparaissent en l'absence de prise en charge du fait de l'hypotonie et de l'hyperlaxité » (De Fréminville et al., 2007, p.275).

Cette prise en charge est possible aux alentours de cinq mois.

#### **2. Accompagnement psychomoteur**

L'objectif est d'aider l'enfant dans la perception et la connaissance de son corps. Cette prise en charge peut débuter vers l'âge de cinq mois (Fallet, 2009).

#### **3. Accompagnement psychologique**

L'accompagnement psychologique et social de la personne avec trisomie 21 s'organise autour de deux axes complémentaires : la famille et la personne. Il s'agit de soutenir la famille de l'enfant avec trisomie 21 et, d'aider celui-ci dans la construction de sa personnalité tout au long de sa vie.

#### **4. Accompagnement éducatif**

L'objectif est d'amener, par le jeu et les activités d'éveil, le jeune enfant à acquérir les règles sociales, les routines quotidiennes et à stimuler sa créativité.

# LA PRISE EN CHARGE PRÉCOCE EN ORTHOPHONIE

## I. Généralités

L'évaluation est indispensable afin d'orienter efficacement la prise en charge. Elle permet de mettre en évidence les compétences de l'enfant, ses stratégies et ce qu'il est capable de réaliser avec l'aide de l'adulte. Il n'existe pas de bilan spécifique à l'enfant avec trisomie 21 ; l'évaluation sera dans un premier temps basée sur l'observation et nécessite une bonne connaissance du développement de l'enfant tout-venant et des particularités relatives à la trisomie 21. Cependant, il existe différents matériels, non spécifiques à l'enfant avec trisomie 21, destinés à l'évaluation des compétences langagières chez le jeune enfant.

Quatre éléments sont à observer chez l'enfant avec trisomie 21 (Fallet, 2009) :

- La communication et ses précurseurs,
- Les compétences cognitives,
- La sphère oro-faciale,
- Les interactions entre l'enfant et les parents.

Lors de cette prise en charge, l'orthophoniste a pour rôle de susciter et d'accompagner l'envie de communiquer chez l'enfant. Celle-ci peut débuter dès le plus jeune âge et se poursuit jusqu'à l'âge adulte. Elle peut se faire aussi bien par l'intermédiaire d'un CAMSP, d'un SESSAD, ou en libéral.

La prise en charge précoce a pour objectif de stimuler la communication préverbale, indispensable au développement du langage et d'éviter que d'autres troubles ne se surajoutent. Cette intervention aura également des bénéfices sur du long terme : une meilleure interaction avec autrui et une meilleure intégration dans la société (Cuilleret, 2002).

Selon Rondal (1996, p.15) «il faut durant les deux premières années, favoriser l'établissement de la base sémantique du langage... et également favoriser le fonctionnement correct des « outils périphériques »... sensoriel, perceptif et moteur».

### 1. Travail auprès des parents

Les parents doivent savoir repérer les tentatives de communication de leur enfant et leur donner du sens.

Chez l'enfant avec trisomie 21, les premières interactions ne se mettent pas en place de la même façon que chez un enfant tout-venant du fait des particularités évoquées

précédemment : pauvreté des réactions, apparition tardive du sourire, échanges de regards perturbés, temps de latence important, chevauchements des vocalisations.

Ces différents points rendent difficile la communication parents/enfant. En effet, les parents ont tendance à penser que l'enfant ne les comprend pas et qu'il est donc inutile de communiquer avec lui. Vaginay (1997) souligne l'importance qu'il faut accorder à l'accompagnement parental afin que ces derniers considèrent leur enfant comme un véritable interlocuteur.

Il est donc nécessaire d'améliorer la relation parents-enfant souvent perturbée, ce qui permettra aux parents de faire en sorte que leur enfant se construise comme un sujet parlant. Il s'agit de permettre la mise en place des outils de communication verbale et non verbale nécessaires à l'émergence du langage. Les parents sont donc de véritables acteurs du projet orthophonique.

Selon Cuilleret (2007), le terme « travail parental » se justifie par le fait que le professionnel n'est pas le seul détenteur du savoir : les parents ont également un rôle à jouer et cette prise en charge ne peut se construire sans un partage entre ceux-ci et le professionnel. En effet, les parents sont ceux qui connaissent le mieux l'enfant et le professionnel va, quant à lui, les guider grâce à l'accompagnement parental.

Cet accompagnement parental permet :

- Un soutien psychologique,
- Un apport d'informations : sur les déficits, leurs conséquences et leurs prises en charge,
- Une considération bienveillante : il s'agit d'amener les parents à voir leur enfant différemment et ne pas uniquement se centrer sur ses limites, mais aussi sur ses potentiels,
- Une attention portée à la fratrie.

## **2. Travail auprès de l'enfant**

Il s'agit de susciter l'intérêt de l'enfant par des jeux mais aussi d'utiliser certains comportements qui favoriseront les actes de langage : se placer face à l'enfant, adopter un débit de parole lent et une prosodie adaptée, choisir des mots simples, utiliser des phrases courtes afin de favoriser la compréhension.

## **II. La prise en charge oro-faciale**

Elle est indispensable en parallèle de l'éducation pré-langagière et permet une amélioration fonctionnelle et sociale. Il s'agit de travailler la motricité bucco-faciale pour préparer à l'articulation et à la parole.

Cependant, cela peut être vécu comme une intrusion dans la sphère intime de l'enfant, les gestes doivent donc être doux et progressifs.

La sphère buccale étant liée au corps, l'adaptation d'une posture spécifique est donc avant tout indispensable : il est important, avant de commencer le travail, d'équilibrer le tonus du tronc et de la tête.

Selon Thibault (2007, p.109), « il faut travailler dans la globalité, en allant du plus général (le corps), au plus précis (la musculature des lèvres de la langue).»

La prise en charge de la sphère bucco-faciale vise :

- La réduction de l'hypotonie bucco-faciale,
- L'obtention d'une fermeture buccale,
- La limitation du bavage,
- La mise en place d'une respiration nasale,
- La diminution des troubles de la déglutition,
- La limitation du prognathisme,
- L'amélioration de la communication et de l'articulation.

L'orthophoniste veillera dans un premier temps à la position de l'enfant et à la stabilité du corps et de la tête : le travail de la sphère orale devant être considéré dans le contexte du corps en entier. Il s'agira ensuite d'améliorer le tonus et la sensibilité de la sphère bucco faciale en proposant des stimulations de type massage des lèvres (tonification de la lèvre inférieure), tapping (permet un contact des lèvres supérieures et inférieures), des stimulations intra buccales, des exercices de résistance, un travail de fermeture buccale, des exercices de souffle, un travail des praxies.

Les réflexes sont également abordés par l'orthophoniste : ils sont retardés ou dysfonctionnels chez les bébés avec trisomie 21. Jusqu'à l'âge de trois-quatre mois, il s'agira d'aider à leur mise en place. Ainsi, les réflexes de succion, des points cardinaux, d'orientation de la langue et nauséux ainsi que le bâillement seront stimulés (Thibault, 2007). Puis ils devront être inhibés.

En ce qui concerne les repas, l'orthophoniste conseillera les parents et veillera à (Fallet, 2009) :

- Améliorer la succion pour faciliter la tétée chez le tout-petit,
- Favoriser le réflexe de déglutition lors du passage à une alimentation mixée, tout en insistant sur la fermeture buccale
- Favoriser le passage d'une alimentation en morceaux en exerçant la mastication et en stimulant les mouvements latéraux et antéro-postérieurs de la langue, indispensables au passage à l'alimentation solide,
- Amener l'enfant à boire au verre en utilisant un gobelet adapté et en limitant la protrusion linguale.

### **III. L'éducation pré-langagière**

Chez l'enfant tout-venant, cette période pré-langagière s'étend de la naissance à dix-huit mois environ. Chez l'enfant avec trisomie 21, elle peut perdurer jusqu'à quatre ans.

Il est intéressant ici de citer Madeleine Fève-Chobaut (2002, p.24) qui affirme qu'« une bonne communication s'appuie sur des prérequis qui naissent et s'enracinent dans la petite enfance ».

Il faut tout d'abord mettre en place une posture adaptée à la communication. Pour cela, l'adulte va redresser le tronc et le cou de l'enfant et se placer face à lui. Il convient également de veiller à parler lentement, accentuer la prosodie, privilégier les phrases courtes et un vocabulaire simple. Afin de favoriser la communication, des outils de communication alternative et augmentée peuvent être employés. Ces outils de communication reposent sur l'utilisation de signes et pictogrammes (langue des signes française (LSF), gestes Borel-Maisonny, Makaton etc). La dynamique naturelle de parole (DNP) est également une approche intéressante qui permet, par une stimulation multisensorielle, de faire ressentir des éléments de la parole à travers le corps.

Comme précisé précédemment, sont altérés ou retardés chez l'enfant atteint de trisomie 21 :

- Le regard,
- Le tonus et la posture,
- La mimique,
- Le sourire-réponse,
- L'imitation des gestes, des expressions faciales et des intonations,
- Le babillage,
- Le pointage proto-impératif et proto-déclaratif.

Les situations communicationnelles sont donc appauvries, sur un plan quantitatif comme sur un plan qualitatif. Nous comprenons alors facilement l'intérêt d'une prise en charge orthophonique précoce. Celle-ci n'a pas pour but de normaliser le développement langagier de l'enfant mais vise à lui permettre de développer au mieux ses potentialités et à améliorer la qualité de la relation parents-enfant.

## **1. Les stimulations perceptives**

Elles jouent un rôle fondamental dans la mise en place des habiletés de communication non verbales (attention conjointe, pointage, tours de parole).

L'objectif de la prise en charge est d'amener l'enfant à développer ses différents sens (Fallet, 2009), ceci dans le but de permettre une meilleure exploration et compréhension de son environnement (Cuilleret, 2007).

### **1.1. La stimulation visuelle**

Selon Vinter (1999), le contact oculaire est la base de la communication.

Nous pouvons citer ici Cuilleret (2007, p.119), pour qui le « retard oculomoteur induit, sans aucun doute, une partie importante du « retard de langage » de l'enfant atteint de trisomie.»

Selon Rondal (1986, p.38), le contact visuel est un élément important dans « le développement d'une bonne relation mère-enfant et l'établissement d'un premier système de communication. »

La prise en charge précoce veillera donc à :

- Favoriser le contact oculaire entre la mère et l'enfant en apprenant à la mère à capter le regard de son enfant,
- Travailler la poursuite visuelle en amenant l'enfant à suivre un objet du regard,
- Favoriser l'attention conjointe en amenant l'enfant à s'intéresser à l'environnement,
- Favoriser la coordination visuo-motrice et visuo-auditive en incitant l'enfant à regarder l'objet qu'il manipule ou l'adulte qui lui parle.

## **1.2. La stimulation auditive**

Le déficit sensoriel va gêner la communication et l'imitation verbale, une bonne audition est une condition nécessaire au développement du langage.

Il s'agira d'amener l'enfant à travailler la perception et la discrimination des sons.

Ceci sera travaillé par l'intermédiaire des exercices suivants :

- Sensibiliser et rendre l'enfant attentif aux différents bruits,
- Faire prendre conscience à l'enfant des modifications de la voix en variant intensité, intonation et hauteur,
- Développer l'orientation de l'enfant à une source sonore,
- Identification auditive des sons et des bruits (loto sonore).

En parallèle de troubles sensoriels neuro-centraux, il faut également garder à l'esprit que beaucoup d'enfants avec trisomie 21 peuvent présenter des surdités périphériques. Dans ce cas, une prise en charge médicale spécifique sera nécessaire.

## **1.3. La stimulation du toucher**

Il s'agit d'aider l'enfant à développer une sensibilité tactile, souvent défectueuse chez les enfants avec trisomie 21.

Les exercices d'exploration tactile vont porter sur :

- La sensibilité tactile,
- La préhension.

La manipulation des objets sera travaillée et permettra d'en connaître leurs caractéristiques physiques. Cela permettra aux enfants de se construire une représentation mentale de ces objets et de développer leur lexique.

## **1.4. La stimulation du goût**

Les stimulations gustatives peuvent se faire en même temps que la prise en charge de l'alimentation.

Ces stimulations seront travaillées par l'intermédiaire de stimulations suivantes :

- Découverte de goûts différents,
- Découverte de textures différentes,
- Découverte de températures différentes.

## **1.5. La stimulation de l'olfaction**

Les stimulations olfactives pourront se faire en parallèle du travail de respiration nasale.

L'orthophoniste contribue donc à l'éveil multisensoriel de l'enfant. Il aidera ce dernier à discriminer les différents messages sensoriels reçus qui, rappelons-le, sont des prérequis essentiels à l'acquisition du langage.

## **2. L'espace, le temps, le rythme**

Ces notions sont à travailler simultanément à l'éveil sensoriel. Il s'agit d'amener l'enfant à se situer dans l'espace, par le biais visuel et auditif. Pour cela, l'orthophoniste va inviter l'enfant à regarder des objets ou se tourner vers différentes sources sonores.

Le temps et le rythme étant déficitaires, la phonologie et le rythme de la parole peuvent s'en trouver entravés. L'orthophoniste va alors proposer à l'enfant des jeux de rythme ainsi que la mise en place de routines pour travailler le repérage dans le temps.

## **3. La pré-conversation**

Comme expliqué précédemment, les éléments pré-linguistiques sont à travailler le plus tôt possible chez les enfants avec trisomie 21 puisqu'ils sont des conditions indispensables à l'apparition du langage.

### **3.1. L'appétence à communiquer**

Il est important de faire ressentir à l'enfant avec trisomie 21 du plaisir à communiquer. Pour cela, l'adulte s'appliquera à accorder une importance aux interventions de l'enfant et utilisera différents modes d'expression (langage verbal et gestuel). En effet, la communication ne passe pas seulement par des mots mais aussi par les gestes, les mimiques et les intonations. Une attention toute particulière doit être accordée aux gestes. En effet comme le souligne Vinter (1999, p.12-25) : « les signes sont plus facilement compris et reproduits que les mots : les enfants trisomiques maîtrisent plus rapidement la motricité de la main que la motricité bucco-phonatoire. »

### **3.2. Le pointage**

Le pointage fait suite à l'attention conjointe. Chez l'enfant avec trisomie 21, ce n'est pas le fait de pointer qui est perturbé mais la mise en commun d'expériences avec autrui.

L'adulte travaillera donc la coordination visuo-motrice.

### **3.3. L'imitation**

L'imitation est un élément indispensable à l'émergence du langage.

En ce qui concerne l'imitation gestuelle, l'orthophoniste imite l'enfant (gestes, actions, expressions faciales) afin d'amener ce dernier à imiter l'adulte en retour. Il va également favoriser l'imitation verbale, en parlant beaucoup à l'enfant, en valorisant et en reprenant ses vocalisations.

Selon Della-Courtiade (1998), il faut renforcer toutes les imitations.

### **3.4. L'alternance des tours de rôle**

Il s'agit d'obtenir de la part de l'enfant, une vocalisation lorsque c'est à son tour d'intervenir et l'intégration de la notion de demande-réponse. Pour cela, l'orthophoniste peut utiliser des situations de jeux impliquant la notion de « à toi », « à moi ».

### **3.5. La permanence de l'objet**

Il s'agit de faire prendre conscience à l'enfant qu'un objet existe même lorsqu'il n'est plus dans son champ visuel. Cette notion est la base de la représentation symbolique nécessaire à l'acquisition du langage. Elle permet notamment de parler d'un objet absent ou d'une personne absente.

Pour cela, l'orthophoniste veillera à proposer :

- La poursuite visuelle avec disparition de l'objet et sa réapparition,
- La recherche d'objets cachés.

Pour Bigot-De-Comité (1999), il faut réaliser un travail progressif, en suivant les mêmes étapes que celui du développement de l'enfant tout-venant.

L'orthophoniste utilisera aussi les jeux symboliques à travers les jeux de « faire-semblant ». Ces jeux conduisent à la capacité de représentation symbolique.



#### **4. Le développement cognitif**

L'orthophoniste veillera également à accompagner le développement cognitif. Ce dernier étant un élément soutenant l'émergence du langage. Il s'agira de solliciter la mémoire et l'attention de l'enfant ainsi que d'utiliser des jeux de logique (déduction, invariance, réversibilité des actions) à travers les différentes activités proposées.

#### **5. L'oralisation**

Il s'agit d'inciter le bébé à babiller, ou à favoriser la poursuite du babillage (Fallet, 2009). Pour cela l'adulte proposera des jeux vocaux et si le babillage est présent, l'enfant sera invité à continuer en reprenant ses productions et en les enrichissant.

Ces différents prérequis langagiers (**Annexe I**) doivent être travaillés en parallèle. En effet, un développement harmonieux du langage est sous-tendu par l'interaction entre ces différentes habiletés de communication qui se mettent en place au cours de la première année de vie. C'est durant cette période et grâce à ces différentes acquisitions, que se met en place une bonne relation entre la mère et son enfant et que se préparent les acquisitions nécessaires au langage.

### **IV. L'éducation précoce du langage**

L'orthophoniste travaillera :

- La conscience phonologique : il s'agit d'aider l'enfant à produire les sons et à les assembler pour produire des mots afin de l'amener à améliorer son intelligibilité,
- La relation signifiant-signifié : l'orthophoniste amène l'enfant à comprendre le lien entre ce dont nous parlons et la combinaison de sons que nous utilisons pour en parler,
- La construction d'un stock lexical : le but est de développer le stock lexical de l'enfant en utilisant toutes les modalités d'apprentissage.
- La construction syntaxique : il s'agit d'aborder les prémices de la construction des phrases, faire prendre conscience des relations que les mots peuvent entretenir entre eux.
- L'orthophoniste prendra également en charge les conséquences possibles de la symptomatologie de la trisomie 21 sur l'expression orale : troubles d'articulation, de parole et de langage, le bégaiement et les troubles de la voix.

# LES ASSOCIATIONS OU STRUCTURES EN LIEN AVEC LA TRISOMIE 21

Ces partenaires de communication proposent une prise en charge adaptée aux enfants avec trisomie 21, dès le plus jeune âge et dont les familles doivent avoir connaissance. Ils regroupent les différents intervenants (médecins, kinésithérapeutes, psychomotriciens, éducateurs, psychologues...) qui travaillent en synergie afin de proposer le suivi le plus adapté aux difficultés présentes chez les enfants avec trisomie 21 (voir partie précédente).

## I. Les CAMSP

Les centres d'action médico-sociale précoce ou CAMSP reçoivent, des enfants de la naissance à six ans qui présentent ou sont susceptibles de présenter des retards psychomoteurs, des troubles sensoriels, neuromoteurs ou intellectuels, avec ou sans difficultés relationnelles associées.

Ils proposent une prise en charge pluridisciplinaire (médicale, psychologique, sociale, éducative, orthophonique, kinésithérapique, psychomotrice). La prise en charge est globale et ne nécessite pas d'hospitalisation.

Ils ont ainsi des missions de :

- Dépistage,
- Prévention,
- Rééducation,
- Accompagnement parental,
- Intégration dans les structures relatives à la petite enfance.

## II. La PMI

La protection maternelle et infantile ou PMI est une structure créée en France en 1945. La PMI est sous la direction du conseil général. Nous y trouvons une collaboration entre les médecins, les sages-femmes, les infirmiers en puériculture, les assistants de service social et les éducateurs de jeunes enfants. Ces structures ont un rôle de protection des familles et des jeunes enfants.

Les missions sont donc les suivantes :

- Suivis de grossesse,
- Prévention et dépistage du handicap chez les enfants de moins de six ans,
- Surveillance et contrôle des établissements, assistantes maternelles et services d'accueil des enfants de zéro à six ans,

- Aides et conseils aux familles.

### **III. Les SESSAD**

Les Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile ou SESSAD, sont des dispositifs de soins soit à domicile, soit destinés à des élèves en situation de handicap scolarisés en milieu ordinaire ou non. Ils apportent une prise en charge sur le lieu de vie de l'enfant. Ils proposent, eux aussi, une prise en charge pluridisciplinaire.

Certains SESSAD petite enfance offrent une prise en charge et des objectifs quasiment identiques à celui des CAMSP.

### **IV. Les associations**

Le sujet de ce mémoire consistant en un état des lieux des pratiques de diffusion d'information sur la prise en charge précoce en orthophonie de la trisomie 21, il est intéressant de présenter brièvement les associations en lien avec cette anomalie génétique. En effet, celles-ci participent à l'amélioration du quotidien des personnes avec trisomie 21, en soutenant la recherche et en organisant des actions visant une meilleure connaissance de cette pathologie, à destination du grand public ou des professionnels de santé.

#### **1. L'association Trisomie 21**

La Fédération des Associations Trisomie 21 France (<http://www.trisomie21-france.org>) réunit soixante-quatre associations Trisomie 21 départementales et cinq associations régionales.

Ces associations reposent sur le principe du triple partenariat (personne avec trisomie 21, parents et professionnels), avec une participation de chacun dans la mise en place d'un projet de vie des personnes avec trisomie 21.

Les objectifs sont de limiter l'isolement des personnes avec trisomie 21, d'améliorer leur qualité de vie et mettre en œuvre des actions permettant des possibilités d'insertion sociale.

Pour cela, elles réalisent de nombreuses actions et participent à l'information, la sensibilisation et la prévention de la trisomie 21.

Elles peuvent aussi assurer la gestion de différents services :

- Services d'Education et de Soins Spécialisés A Domicile (SESSAD),
- Services d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS),
- Services d'Accompagnement Médico-social pour Adultes Handicapés (SAMSAH),
- Services d'Aide par le Travail hors les murs.

L'association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes gère ainsi un SESSAD et un SAMSAH.

Par ailleurs, l'association Trisomie 21 soutient la recherche visant à faciliter la vie quotidienne des personnes avec trisomie 21, propose des formations destinées à toute personne concernée par la trisomie 21 et participe à l'information du public sur cette pathologie et ses conséquences. Elle cherche ainsi à faire évoluer le regard porté sur cette pathologie.

## **2. La Fondation Lejeune**

C'est le Professeur Jérôme Lejeune, médecin et chercheur qui en 1956 a mis en évidence la cause génétique de la trisomie 21. La Fondation Jérôme Lejeune (<http://www.fondationlejeune.org>), a ensuite été reconnue d'utilité publique en 1996. Elle met en œuvre des actions en faveur des personnes atteintes de déficience intellectuelle d'origine génétique (trisomie 21, syndrome de Williams-Beuren, syndrome de l'X-fragile, maladie du Cri du chat, etc.). La Fondation Jérôme Lejeune vise trois objectifs : chercher, soigner, défendre.

## **3. L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21**

Cette association a été créée en 1990. Elle soutient la recherche fondamentale et clinique sur la trisomie 21 (<http://www.afrt.fr>). Elle participe aussi à la diffusion d'informations quant aux aspects scientifiques et médicaux de cette anomalie génétique. Des colloques sont organisés par le biais de cette association. Le 21 mars 2005, l'association a organisé la 1ère journée nationale de la recherche sur la trisomie 21 « Du patient à la recherche, mieux comprendre pour mieux aider ». Depuis, cette date (21/3 pour trisomie 21) a été retenue par l'Organisation Mondiale pour la Santé comme journée mondiale de la trisomie 21 et désormais aussi par l'ONU.

## **4. L'association Reflet 21**

Cette association située dans la région lyonnaise, propose des conseils et des informations aux proches de personnes avec trisomie 21. Elle organise également des conférences et des débats.

## **5. L'UNAPEI**

L'UNAPEI (anciennement Union Nationale des Associations de Parents d'Enfants Inadaptés) « est la première fédération d'associations françaises de représentation et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles » (<http://www.unapei.org>). Elle regroupe cinq cent cinquante associations régionales, départementales et locales (URAPEI, ADEPEI, APEI, etc.) qui sont spécialisées dans divers types de handicaps (Autisme, syndrome de l'X fragile, syndromes divers).

Ses missions sont :

- D'accompagner la personne handicapée et sa famille,
- De promouvoir les capacités de ces personnes (actions de lobbying, diffusion d'informations, organisation d'événements et d'actions de sensibilisation).

# LES MÉDIAS ET LES SUPPORTS DE COMMUNICATION

Le travail de ce mémoire consistant à réaliser un état des lieux des pratiques de diffusion d'information qui ont été réalisées dans le cadre de la prise en charge de la trisomie 21, les différents médias et les moyens de diffusion de l'information sont présentés ici.

## I. Définitions et généralités

Le mot *communication* vient du latin *communicare* qui signifie « mettre en commun », « faire part de ». La communication se définit comme « tout moyen verbal ou non verbal utilisé par un individu pour échanger des idées, des connaissances, des sentiments, avec un autre individu. » (Brin-Henry et al., 2011, p.57).

Au sens étymologique, l'information désigne ce qui donne une forme à l'esprit. Elle vient du verbe latin *informare* qui signifie « donner forme à » ou « se former une idée de ».

Information et communication sont indissociables, mais la différence entre les deux tient au fait que l'information désigne la production d'un message et l'utilisation d'un code pour l'écrire, alors que la communication tient compte de l'interlocuteur, de la façon dont le message est perçu par celui-ci et des réactions qui peuvent en découler. Une information sans communication n'a aucun sens et la communication ne peut exister s'il n'y a pas une information à transmettre.

Le terme *support* quant à lui désigne tout moyen matériel, peu importe sa forme ou ses caractéristiques physiques qui permet de recevoir, conserver ou restituer des informations ou des données.

## II. Les principes de la communication

Pour communiquer, plusieurs éléments organisés en système sont nécessaires (Jakobson, 1963) :

- Un émetteur qui produit le message,
- Un message qui porte l'information et qui est transmis de l'émetteur vers le récepteur,
- Le code : c'est le langage par lequel le message est exprimé,
- Un canal qui est le moyen par lequel le message va être transmis : non verbal, sonore, etc,
- Un récepteur qui peut ensuite devenir émetteur pour fournir une réponse à l'émetteur du départ,
- Le contexte.

Les conditions d'une communication fonctionnelle sont les suivantes (Mbaka, 2007) :

- Ne pas trop en dire : en effet, un message complexe a moins de chances d'être compris et retenu par le destinataire,
- La répétition et la redondance : la répétition est surtout un principe de communication publicitaire. La redondance est utilisée pour les autres formes de communication, elle permet de dire la même chose de différentes manières,
- La continuité et la durée : les actions de communication doivent avoir lieu sur la durée,
- La cohérence globale : les messages émis doivent être complémentaires et non contradictoires,
- L'obligation de vérité : les informations transmises doivent être fiables.

### III. Les médias d'information

#### 1. Définition et généralités

Le mot français vient du latin *médium* (média au pluriel) qui signifie « moyen », « intermédiaire », ou « au milieu ». Le terme *média* est une abréviation du terme anglais « mass-média ».

Le terme *média* désigne un support et le terme *médias* désigne plusieurs supports. Dans le domaine de la communication, un média est l'ensemble des moyens de communication directe ou faisant appel à un dispositif technique. Il se définit aussi par son usage : informer, divertir, transmettre des connaissances (Balle, 2013).

La communication peut être unilatérale (transmission d'un message) ou multilatérale (échange d'informations).

Il existe une communication média et hors média (Marketing, 2013) :

- Communication média : la communication média est composée de 6 grands médias : la presse, l'affichage, la radio, la télévision, le cinéma et Internet. Le terme média de masse désigne les médias qui permettent une diffusion d'information à grande échelle,
- Communication hors média : la communication hors média est destinée à un nombre réduit de personnes et son objectif est d'attirer le consommateur.

Parmi les médias, nous distinguons trois grandes familles (Balle, 2013) :

- Les médias autonomes : ils ne nécessitent pas d'être reliés à un réseau particulier. Il s'agit des livres, journaux, disques audio et vidéo,
- Les médias de diffusion : il s'agit des programmes de radio, de télévision et d'Internet,
- Les médias de communication : il s'agit de tous les moyens de télécommunication qui « permettent d'instaurer, à distance et à double sens, soit une relation de dialogue entre deux personnes ou entre deux groupes, soit une relation entre, d'un côté, une personne ou un groupe et de l'autre, une machine ». (Balle, 2013, p. 11).

Le choix du média dépend de :

- L'audience ciblée,
- La nature des messages acheminés (audiovisuel et écrit),
- Son objectif (distraire, informer, etc.).

## 2. Les principaux médias

Il existe six grands médias (Balle, 2013) :

- La presse,
- La télévision,
- L'affichage,
- La radio,
- Le cinéma,
- Internet.

Le tableau suivant présente les avantages et les inconvénients de ces médias (Basclé-Parkansky & Prieux, 2010).

<b>Médias</b>	<b>Avantages</b>	<b>Inconvénients</b>
<u>L'affichage</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Effet rapide et immédiat</li> <li>- Peut accompagner un support presse ou Télévision</li> <li>- Forte sélectivité géographique</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ephémère et coût élevé</li> <li>- Peu d'argumentation</li> </ul>
<u>La presse</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Média crédible</li> <li>- Argumentation possible</li> <li>- Lectorat fidèle et disponible</li> <li>- Forte sélectivité géographique et de public</li> <li>- Crédibilité du message</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Coût élevé</li> </ul>
<u>La radio</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ciblage du public possible</li> <li>- Tranche horaire choisie</li> <li>- Auditeurs fidèles</li> <li>- Souvent utilisé en complément d'un autre média</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pas de visualisation</li> <li>- Message éphémère</li> <li>- Message doit être répétitif</li> </ul>



<u>La télévision</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Cible un grand public</li> <li>- Visuel</li> <li>- Couverture nationale</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Coût élevé</li> <li>- Public difficile à cibler</li> </ul>
<u>Internet</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Internaute impliqué dans sa demande</li> <li>- Ciblage du public</li> <li>- Communauté d'intérêts communs</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Plus de critique de la part de l'internaute qui peut vérifier immédiatement les informations</li> </ul>
<u>Le cinéma</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Impact fort</li> <li>- Audience attentive</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Coût élevé</li> </ul>

*Tableau 1 : Présentation des avantages et des inconvénients des principaux médias*

### **3. Les différents supports de diffusion d'information**

L'affiche permet de toucher un large public et présente un coût peu important. Cependant il est difficile de cibler un public, peu de place est laissée à l'argumentation et les informations peuvent être rapidement périmées.

Les articles de presse permettent de cibler étroitement un public (presse spécialisée). Cependant, le coût est relativement élevé, l'utilisation d'un tel support demande une lecture attentive de la part du destinataire et les informations peuvent être rapidement périmées.

Les dépliants/flyers/plaquettes permettent de cibler le public et les informations voulues. Cependant, le nombre d'exemplaires est limité et là aussi, les informations peuvent être rapidement périmées.

Les formations et les séminaires permettent une forte interactivité. L'émetteur a ainsi la possibilité de s'adapter aux demandes du récepteur et le récepteur peut demander des précisions ou des compléments d'information.

Les forums internet et les réseaux sociaux présentent également une interactivité importante et permettent une diffusion sans limite. De plus, ils sont gratuits et peuvent être actualisés facilement. Il faut cependant se poser la question de la fiabilité des informations.

Le livre et le livret permettent de cibler le public. Le livret présente les informations essentielles et le livre dispense des informations plus détaillées. Cependant, le coût est relativement élevé, le nombre d'exemplaires est limité et les informations peuvent être périmées rapidement.

Le courriel permet de cibler précisément un public important. Une large diffusion est possible de manière gratuite. Par ailleurs, il y a possibilité de personnaliser et de

développer le message ainsi que de pouvoir réagir à la manière dont le destinataire perçoit l'information. Cependant, leur diffusion peut être filtrée voire stoppée par le destinataire.

Les réunions d'échange permettent une forte interaction entre les interlocuteurs. L'émetteur du message peut s'adapter au récepteur. Ce dernier peut, quant à lui, réagir au message qui lui est adressé et demander des précisions.

Les sites internet et les blogs permettent une diffusion gratuite, sans limite et sont actualisés facilement. Ils laissent la possibilité à l'utilisateur de comparer immédiatement les informations qui sont fournies.

Les vidéos sont attractives et permettent de pouvoir combiner le son, l'image et le mouvement. Cependant, elles ne sont pas facilement actualisables et les informations peuvent être rapidement périmées.

Notre mémoire vise à recenser les outils d'information existants, concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 et réalisés à l'attention des professionnels de santé, notamment des médecins. Cet état des lieux a pour but de mettre en avant le ou les moyens d'information qui seraient pertinents pour la réalisation d'une future action d'information à ce sujet dans les Alpes-Maritimes. Ainsi, l'enquête qui sera réalisée permettra de déterminer, parmi les supports présentés dans cette partie, le ou lesquels seront les plus adaptés.

**Chapitre II**  
**PARTIE PRATIQUE**

Selon Crunelle (2009, p.59) : « tout enfant est un être en construction, auquel l'environnement doit savoir s'adapter et apporter des stimulations qui sont nécessaires à son épanouissement et à son autonomie dans le respect de sa différence. » Il en est ainsi pour l'enfant tout-venant comme pour tout enfant porteur de handicap.

L'enfant avec trisomie 21 doit donc être accompagné dès son plus jeune âge par ses parents et les différents intervenants qui ont été présentés dans la partie théorique. Ceux-ci ont pour but de l'aider dans son développement afin de faire s'exprimer au mieux ses potentialités. Il est admis qu'une telle prise en charge permet d'atténuer, directement ou indirectement, les conséquences cognitives, médicales, sociales et psychologiques de cette anomalie génétique.

Les données de la littérature (Piriou, 2013 ; Haddi & Triboulet, 2010) et les réflexions menées sur le terrain ont soulevé le questionnement suivant : Pourquoi cet accompagnement précoce n'est-il pas systématique ?

Nous allons maintenant nous intéresser aux résultats des recherches effectuées pour répondre à cette question. Seront également présentées, les pistes de réflexion qui en ont découlé, concernant une future campagne d'information dans les Alpes-Maritimes.

## **HYPOTHÈSES ET OBJECTIFS**

La prise en charge orthophonique des enfants avec trisomie 21 joue un rôle essentiel dans l'éducation précoce. Or, il semblerait que de nombreux professionnels de santé ne soient pas bien informés à ce sujet et pensent à tort qu'une telle prise en charge ne doit débuter qu'à l'apparition du langage voire plus tard.

Et comme expliqué dans la partie précédente, il est important que cette prise en charge puisse débuter le plus précocement possible, c'est-à-dire dès la naissance. Il est donc nécessaire que les professionnels de santé qui sont en contact avec les enfants avec trisomie 21 dès la naissance soient informés au sujet des principes et des objectifs d'une telle intervention. Ainsi, les familles de ces enfants pourront être orientées au mieux et un suivi adéquat pourra être mis en place.

L'hypothèse suivante a été émise : les outils de diffusion à propos de l'intervention précoce en orthophonie des enfants avec trisomie 21 ne remplissent pas totalement leurs objectifs. Les professionnels de santé n'ont qu'une information partielle concernant la prise en charge orthophonique précoce dans ce domaine. Or, les médecins sont des partenaires indispensables à la mise en place de la rééducation orthophonique. Il est donc primordial que ceux-ci soient sensibilisés quant à l'importance et aux intérêts d'une prise en charge précoce orthophonique des enfants avec trisomie 21. Ainsi, la prescription du bilan orthophonique permettra de proposer à ces enfants, un suivi individuel et adapté.

Des moyens de diffusion d'information concernant cette prise en charge et destinés à ces professionnels ont donc été recherchés. Cette enquête a été effectuée sur le plan départemental et national, par l'intermédiaire d'une enquête adressée aux associations et structures en lien avec la trisomie 21. Cette recherche a pour but de déterminer si des actions d'information ont été mises en œuvre, de quelle manière et dans l'affirmative de déterminer si leurs objectifs ont été partiellement ou totalement atteints. Par conséquent,

si ces pratiques d'information ont permis d'améliorer les connaissances des professionnels de santé à ce sujet.

En parallèle, un questionnaire portant sur la prise en charge précoce de la trisomie 21 a également été réalisé. Celui-ci était destiné à différents professionnels de santé des Alpes-Maritimes : aux médecins libéraux (pédiatres et généralistes), aux médecins des CAMSP et PMI ainsi qu'aux professionnels de maternité. Il visait à déterminer les connaissances que ces professionnels de santé possèdent à propos de cette prise en charge précoce, comment les informations leur ont été transmises et la ou les façons qu'ils jugent les plus appropriées pour la réalisation d'une future campagne d'information.

## **MÉTHODOLOGIE**

Afin de recenser les actions d'information à destination des professionnels et concernant l'importance de la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21, les axes de recherche exposés précédemment ont été entrepris.

### **I. Recherche d'actions d'information à destination des professionnels de santé**

#### **1. Outils d'information réalisés par le biais de mémoires d'orthophonie**

Un état des lieux des mémoires d'orthophonie, dans lesquels ont pu être réalisées des campagnes d'information, à destination des professionnels de santé et notamment des médecins, au sujet de la prise en charge orthophonique précoce des enfants avec trisomie 21, a été effectué dans un premier temps.

Pour cela, des recherches ont été entreprises dans les bases de données référençant les mémoires d'orthophonie : Dumas (<http://dumas.ccsd.cnrs.fr>), Pétale (<https://petale.univ-lorraine.fr>), Sudoc (<http://www.sudoc.abes.fr>).

Cependant, ces recherches ont montré que les résultats ne se recourent pas totalement entre ces différentes bases de données. Ainsi, dans un souci d'exhaustivité, les mémoires ont ensuite été recherchés dans le catalogue de chaque bibliothèque universitaire des écoles d'orthophonie. Ce travail a été effectué pour toutes les écoles d'orthophonie de France (Nice, Marseille, Lyon, Nancy, Bordeaux, Tours, Paris, Montpellier, Toulouse, Lille, Besançon, Amiens, Caen, Limoges, Poitiers, Rouen, Strasbourg).

Par ailleurs, afin de pallier un éventuel oubli, cette démarche a été réalisée deux fois à deux mois d'intervalle (pour chaque démarche, un temps approximatif de quatre heures a été nécessaire). Les mémoires ont été recherchés par mots-clés (trisomie 21, prise en charge précoce de la trisomie 21, éducation précoce de la trisomie 21).

Ces recherches ont permis de mettre en évidence des mémoires dans lesquels ont été réalisées des actions d'information à l'égard de professionnels de santé. Les auteurs de ces mémoires ont ensuite été contactés par courriel ou par téléphone afin de se procurer

l'intégralité de leur travail et prendre connaissance d'une éventuelle diffusion des outils d'information.

Cependant, dans certains cas, les auteures ne disposaient plus du travail de mémoire et des outils de diffusion d'information créés. Les bibliothèques universitaires des villes de réalisation du mémoire ont alors été contactées afin de se procurer ce matériel.

## **2. Outils d'information réalisés par le biais d'associations ou de structures en lien avec la trisomie 21**

Dans ce cadre, un premier contact a d'abord été établi avec l'association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes. Une réunion a ainsi eu lieu en présence de la chef du service et du médecin du SESSAD de l'association. Cela a permis de prendre connaissance d'éventuelles actions d'information réalisées dans le département des Alpes-Maritimes.

Par leur intermédiaire, une enquête consistant en un état des lieux des pratiques de diffusion d'information, concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 et destinée aux professionnels de santé, a été transmise à l'association Trisomie 21 France (**Annexe V**). Par le biais de cette association, l'enquête a ensuite été soumise à différentes associations en lien avec la trisomie 21 sur l'ensemble du territoire français (**Annexe III**).

Du fait du faible nombre de réponses obtenues, toutes les associations départementales et régionales Trisomie 21 ont ensuite été recensées (soit un total de soixante-quatre associations départementales et six associations régionales). Un courrier électronique leur a été adressé afin de compléter les informations obtenues précédemment (**Annexe III**).

Afin d'enrichir cet état des lieux, la même enquête a été adressée à d'autres associations (Fondation Lejeune, Reflet 21, AFRT), là aussi par le biais de courriers électroniques (**Annexe IV**) ou de contacts téléphoniques.

Dans les Alpes-Maritimes, l'état des lieux des pratiques de diffusion d'information a été réalisé par l'intermédiaire de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes (**Annexe II**). Les CAMSP de ce département ont également été contactés par téléphone ainsi que le centre de génétique de l'hôpital l'Archet à Nice.

## **II. Elaboration de questionnaires destinés aux professionnels de santé dans les Alpes-Maritimes**

Des questionnaires portant sur la prise en charge précoce de la trisomie 21 ont été réalisés. Ceux-ci étaient destinés :

- Aux professionnels de santé des maternités (**Annexe VII**),
- À des médecins libéraux, pédiatres et généralistes (**Annexe VIII**),
- Aux professionnels de santé des CAMSP et des PMI (**Annexe IX**).

Ils visent à déterminer les connaissances que ces professionnels de santé possèdent à propos de cette prise en charge précoce, la façon dont les informations à ce sujet leur ont été transmises et le ou les moyens qu'ils estiment adaptés pour la réalisation d'une future campagne d'information.

Les questionnaires ont été réalisés de façon à pouvoir être remplis facilement et rapidement. Des questions courtes et ciblées étaient ainsi proposées.

Deux types de questions ont été utilisés :

- Les questions fermées : c'est ce mode qui a été le plus utilisé puisque celui-ci permet à la personne qui remplit le questionnaire d'y répondre rapidement et représente un moyen facile à analyser pour l'enquêteur. Dans ce type de question, les réponses sont proposées soit par un choix unique (oui ou non), soit par l'intermédiaire de plusieurs réponses. Cependant, il faut bien tenir compte que dans ce dernier cas, les propositions peuvent ne pas correspondre au choix de la personne qui répond au questionnaire. Aussi, une case supplémentaire (« autre ») a été ajoutée avec la possibilité d'apporter des précisions. De manière générale, lorsque des propositions de réponses étaient faites, il était demandé au participant de les expliquer ou de les préciser,
- Les questions ouvertes : la personne qui répond au questionnaire a la possibilité de répondre librement. Cependant, ce mode a été très peu choisi du fait du temps nécessaire pour y répondre ainsi que de la difficulté d'analyse de ces réponses. En effet, cela donne lieu à des réponses qualitatives qui ne permettent pas d'analyses statistiques à la différence des réponses quantitatives.

Deux méthodes ont été utilisées pour diffuser les questionnaires :

- Les méthodes auto-administrées : le questionnaire est envoyé à l'enquêté qui décide d'y répondre ou non et de le retourner,
- Les méthodes assistées : le questionnaire est rempli par l'enquêté en présence de l'enquêteur.

	<b>Avantages</b>	<b>Inconvénients</b>
<u>Méthodes auto-administrées</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Un maximum de personnes peut répondre à l'enquête en un temps réduit</li> <li>- Pas de contrainte temporelle pour celui qui répond au questionnaire</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Les questions doivent être claires et faciles à comprendre</li> <li>- Impossibilité pour celui qui remplit le questionnaire de demander des précisions à l'enquêteur</li> <li>- Certaines questions restent sans réponse</li> </ul>
<u>Méthodes assistées</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Interaction entre l'enquêteur et l'enquêté</li> <li>- Possibilité de donner des précisions et de reformuler des questions</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Disponibilité nécessaire de la part de l'enquêté</li> <li>- Echantillon plus restreint que pour les méthodes auto-administrées</li> </ul>

Tableau 2 : Avantages et inconvénients des deux méthodes de diffusion d'un questionnaire

Les trois questionnaires ont été élaborés sur une base commune, il a ainsi été demandé aux professionnels de santé interrogés :

- S'ils ont déjà eu des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie en orthophonie. Dans l'affirmative, il leur a été demandé de préciser : la source de ces informations et si ces dernières étaient jugées suffisamment complètes pour prendre connaissance de l'importance de cette intervention,
- Quelle(s) prise(s) en charge leur semble(nt) adaptée(s) pour les enfants avec trisomie 21,
- S'ils conseillent ou conseilleraient systématiquement l'orthophonie à ces enfants,
- Quels moyens utiliseraient-ils en cas de besoin d'information au sujet de la trisomie 21 et de sa prise en charge précoce,
- S'ils sont intéressés par des informations à propos de la prise en charge précoce de la trisomie 21 et dans l'affirmative quel(s) outil(s) d'information leur semble(nt) approprié(s).

Les questionnaires destinés aux professionnels de maternité et aux médecins exerçant en libéral ont d'abord été réalisés. Il était envisagé de soumettre le questionnaire par le biais de la méthode auto-administrée pour les médecins libéraux. Ainsi, nous avons voulu réduire les questions destinées à ces professionnels de santé, afin de ne pas les décourager devant un nombre de questions trop important et pour lesquelles il ne leur est pas possible de demander des précisions. Deux questions supplémentaires ont donc été soumises aux professionnels de maternité, pour qui il était envisagé de diffuser les questionnaires par le biais de la méthode assistée. Ces deux questions consistaient à demander des précisions au sujet de l'âge auquel il est nécessaire de débiter une intervention précoce et au sujet du travail effectué par l'orthophoniste dans le cadre d'une prise en charge précoce.

Ces deux questions ont également été posées dans le questionnaire destiné aux médecins des CAMSP et des centres de PMI qui a été créé dans un deuxième temps. En effet, si de la même façon que pour les médecins libéraux, c'est la méthode auto-administrée qui a été choisie, nous avons jugé utile de rajouter ces questions car avec le recul, il s'est avéré que celles-ci sont importantes pour compléter les informations obtenues dans cette enquête et mieux cibler les besoins d'information de ces professionnels de santé.

## **1. Questionnaire destiné aux médecins libéraux**

### **1.1. Echantillonnage et tests statistiques**

Afin que les résultats soient les plus représentatifs possibles, cent médecins libéraux, généralistes et pédiatres, ont été choisis aléatoirement dans les Alpes-Maritimes par l'intermédiaire du site internet des Pages Jaunes.

D'un point de vue statistique, lorsque les conditions étaient remplies, c'est-à-dire lorsque le nombre de réponses était égal ou supérieur à trente, un intervalle de confiance à 95% a été calculé (**Annexe XVII**). En effet lors d'un sondage, il y a toujours un écart entre l'estimation obtenue par le biais de l'échantillon et la valeur qui aurait été obtenue en cas d'interrogation exhaustive. Ainsi lorsque l'intervalle de confiance à 95% est calculé, il y a



95% de chance pour qu'il contienne la valeur obtenue dans le cas d'une enquête exhaustive.

## **1.2. Méthode de diffusion du questionnaire**

La façon qui est apparue la plus appropriée et qui a été choisie pour soumettre le questionnaire aux professionnels libéraux est l'envoi par courrier postal avec un courrier explicatif (**Annexe VI**) et une enveloppe de retour pré timbrée. En effet, cette méthode, bien qu'onéreuse, est moins contraignante pour les médecins. Ces derniers peuvent décider de répondre ou non au questionnaire et ce, sans contrainte temporelle. De plus, l'auteur d'un mémoire d'orthophonie dans lequel un questionnaire destiné aux médecins a été entrepris (Piriou, 2013), relate les difficultés rencontrées pour soumettre ce questionnaire par téléphone. En effet, seules quatre réponses ont ainsi été obtenues et une secrétaire médicale lui a signifié que pour obtenir des réponses de la part des médecins, il était vivement conseillé de leur adresser le questionnaire par courrier postal. De plus, c'est également cette démarche qui nous a été conseillée par le médecin du SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes (**Annexe II**). Pour toutes ces raisons, c'est donc la méthode auto-administrée par envoi de courrier postal qui a donc été retenue dans le cadre de ce mémoire. Un plus grand nombre de réponses semblait ainsi assuré.

Les autres façons (contact téléphonique ou contact par courriel) étaient moins aisées à mettre en œuvre. Il est en effet très difficile de se procurer les adresses électroniques des médecins afin de leur envoyer le questionnaire. Par ailleurs, soumettre ce dernier par téléphone était également très contraignant du fait de la faible disponibilité des médecins (ce sont la plupart du temps les secrétaires qui réceptionnent les appels). Il en est de même pour une entrevue avec ces derniers.

## **2. Questionnaire destiné aux professionnels de maternité**

### **2.1. Echantillonnage et tests statistiques**

Le questionnaire a été proposé aux sept maternités des Alpes-Maritimes :

- Maternité de Grasse,
- Maternité de Cannes,
- Maternité de Cagnes-sur-mer,
- Maternité de la clinique Saint-George à Nice,
- Maternité de l'hôpital Lenval à Nice,
- Maternité d'Antibes,
- Maternité de l'hôpital l'Archet à Nice.

Il était destiné aux différents professionnels de santé de ce service : médecins pédiatres et obstétriciens, sages-femmes, infirmiers, auxiliaires de puériculture. En effet, ceux-ci sont en contact avec les enfants et leur famille dès les premiers jours de vie et peuvent donc être présents lors de l'annonce de diagnostic de trisomie 21. Il leur est donc possible de soutenir les familles et de les orienter vers des intervenants qui proposeront un suivi adapté à leur enfant.

De la même façon que pour le questionnaire destiné aux médecins libéraux, un intervalle de confiance a été calculé lorsque les conditions nécessaires étaient réunies.

## **2.2. Méthode de diffusion du questionnaire**

Afin de diffuser le questionnaire, un premier contact téléphonique a été établi avec les responsables de chaque service de maternité. Le questionnaire leur a ensuite été soumis et ceux-ci ont décidé de le diffuser ou non dans leur service.

Différents modes de diffusion ont été souhaités par les cadres du service :

- Soit il a été demandé que le questionnaire soit adressé par courrier (maternité de la clinique Saint George à Nice),
- Soit une rencontre des différents professionnels de santé a été organisée afin de leur présenter les raisons de ce travail et leur soumettre le questionnaire (maternité de Lerval),
- Soit une rencontre du cadre sage-femme a eu lieu afin de présenter le travail réalisé et le questionnaire qui a ensuite été remis aux professionnels de santé du service par celle-ci (maternité de l'Archet).

La maternité de Cannes a décidé de ne pas diffuser cette enquête mais aucune raison particulière n'a été fournie.

Les trois maternités restantes n'ont pas répondu à la demande.

## **3. Questionnaire destiné aux médecins des CAMSP et des centres de PMI**

### **3.1. Echantillonnage et tests statistiques**

Le questionnaire était destiné aux médecins travaillant dans les CAMSP et dans les PMI. Il a ainsi été envoyé aux trente-quatre PMI des Alpes-Maritimes et aux six CAMSP de cette région.

Aucun test statistique n'a pu être réalisé du fait du faible nombre de réponses obtenues.

### **3.2. Méthode de diffusion du questionnaire**

En ce qui concerne les CAMSP, le questionnaire a été adressé par courrier postal.

Dans le cas des centres de PMI, nous avons tout d'abord cherché à joindre le docteur Basse-Fredon, médecin référent des centres de PMI, afin de lui demander de soumettre le questionnaire en ligne aux médecins de ces structures. Cette méthode s'est révélée laborieuse. En effet, il n'a pas été permis par la secrétaire d'entrer directement en contact avec le docteur Basse-Fredon : elle nous a alors proposé de lui transmettre elle-même le

questionnaire afin qu'il soit diffusé aux médecins des centres de PMI. Cependant, cette démarche s'est avérée très coûteuse en temps : deux mois après l'entretien téléphonique avec la secrétaire, le questionnaire avait bien été remis au docteur Basse-Fredon mais il n'avait pas encore été remis aux médecins des centres de PMI. Ainsi, il est apparu préférable de fonctionner, là aussi, par envoi de courrier postal et ce malgré le coût nécessaire à cette démarche.

# PRÉSENTATION DES RÉSULTATS

## I. Recherche d'outils d'information destinés aux professionnels de santé

### 1. Outils d'information réalisés par le biais de mémoires d'orthophonie

Les recherches entreprises ont permis de prendre connaissance de 29 mémoires traitant de la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21.

Parmi ces mémoires d'orthophonie, il y a :

- Trois mémoires dans lesquels ont été réalisés des livrets d'information à destination des familles d'enfants avec trisomie 21 (Gaultier & Portier, 2014 ; De Chefdebien et Sarda, 2011 ; Tichon, 2012),
- Deux mémoires dans lesquels deux plaquettes ont été réalisées à destination des familles d'enfants avec trisomie 21 (Bénis, 2015 ; Sejourne-Boineau, 2001),
- Deux mémoires dans lesquels ont été réalisés deux livrets à destination des orthophonistes sur la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 (Niel, 2012 ; Rodrigues, 2014),
- Un mémoire dans lequel a été réalisé un site internet à destination des orthophonistes (Fallet, 2009).

Par ailleurs et c'est ce qui nous intéresse dans le cadre de ce travail, quatre mémoires, réalisant une action d'information auprès des professionnels de santé (notamment des médecins) sur l'éducation précoce des enfants avec trisomie 21, ont aussi été mis en évidence. Le tableau suivant présente les outils d'information réalisés dans ce cadre. Des précisions concernant ces différents mémoires sont disponibles en annexe (**Annexe X**).

TITRE DES MÉMOIRES	OUTIL(S) D'INFORMATION	CONTENU DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION	DIFFUSION DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION
<p><i>L'éducation précoce de l'enfant trisomique 21 et l'accompagnement de sa famille. Enquête et élaboration d'une vidéo d'information destinée aux professionnels de la santé (De Lange-Bergsma &amp; Lemarchand, 1996)</i></p>	<p><b><u>Vidéo d'information</u></b> destinée</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- aux médecins généralistes et spécialistes</li> <li>- aux PMI</li> <li>- aux sages-femmes</li> <li>- aux puéricultrices</li> <li>- aux psychologues</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- L'annonce du diagnostic de trisomie 21 et les répercussions sur les parents</li> <li>- Les conséquences de la trisomie 21</li> <li>- L'accompagnement parental</li> <li>- La prise en charge précoce</li> <li>- Les lieux de prise en charge</li> </ul>	<p><b>Cette vidéo d'information n'a jamais été diffusée</b> et n'a pu être retrouvée malgré les sollicitations auprès des auteures</p>
<p><i>Trisomie 21 : annonce du diagnostic et information sur l'éducation précoce : étude comparative pour déterminer l'évolution de ces dix dernières années et élaboration d'une plaquette informative à l'attention des professionnels de maternité (Barreda &amp; Bos, 2007)</i></p>	<p><b><u>Plaquette d'information</u></b> destinée aux professionnels de maternité (<b>Annexe XI</b>)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- L'annonce du handicap</li> <li>- Présentation et intérêts de l'éducation précoce</li> <li>- Les modalités de la prise en charge précoce</li> <li>- L'accompagnement après l'annonce du handicap</li> </ul>	<p><b>La plaquette n'a jamais été diffusée.</b></p> <p>Nous avons pu prendre connaissance de cette plaquette puisqu'elle est disponible dans les annexes du mémoire</p>

Tableau 3 : Présentation des mémoires d'orthophonie dans lesquels ont été réalisés des outils d'information destinés aux professionnels de santé

TITRE DES MÉMOIRES	OUTIL(S) D'INFORMATION	CONTENU DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION	DIFFUSION DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION
<p><i>Travailler à 3 avant 3 ans : et pourquoi pas ? : Création d'un DVD de prévention et d'information, sur la prise en charge précoce de la trisomie 21, à destination des professionnels et des parents (Haddi &amp; Triboulet, 2010)</i></p>	<p><b><u>DVD d'information</u></b> destiné</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Aux professionnels de santé</li> <li>- Aux parents</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Présentation de la trisomie 21</li> <li>- -L'annonce du diagnostic de la trisomie 21</li> <li>- La prise en charge précoce</li> <li>- La prise en charge orthophonique précoce</li> <li>- Les structures et associations</li> <li>- Les droits</li> </ul>	<p><b>Ce DVD n'a jamais été diffusé.</b> L'AFRT avait été intéressée par le DVD mais demandait d'effectuer des modifications avant de le diffuser. Ces modifications n'ont jamais été réalisées. Nous avons pu prendre connaissance de ce DVD puisque les auteures ont accepté de nous l'adresser</p>
<p><i>Trisomie 21 : orthophonie précoce et approches signées, la nécessité et la création d'une campagne d'information auprès des médecins (Piriou, 2013)</i></p>	<p><b><u>Plaquette (Annexe XI) et CD-ROM d'information</u></b> destinés :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- aux médecins (pédiatres généralistes, obstétriciens) de ville</li> <li>- aux médecins exerçant en structures</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Symptomatologie de la trisomie 21</li> <li>- L'éducation précoce</li> <li>- Trisomie 21 et orthophonie</li> <li>- Les approches signées</li> <li>- Le rôle des médecins</li> <li>- Coordonnées des associations, services et professionnels</li> </ul>	<p><b>Ces deux outils n'ont jamais été diffusés.</b> La plaquette d'information était disponible en annexe du mémoire. L'auteure ne disposait plus du CD-ROM mais nous avons pu l'obtenir avec l'aide de l'Association pour Les Etudiants en Orthophonie de Poitiers</p>

Ainsi, il est intéressant de noter que la réalisation de tels supports d'information n'a pas garanti leur diffusion : aucun de ces quatre mémoires n'a abouti à la mise en place d'une campagne d'information, les travaux réalisés n'ont jamais été adressés à des professionnels de santé comme cela était prévu.

## **2. Outils d'information réalisés par le biais d'associations ou de structures en lien avec la trisomie 21**

Afin de recenser les actions d'information à destination des professionnels de santé concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce, les associations en lien avec cette pathologie ont été contactées. Ces recherches ont été réalisées sur le plan départemental et national.

Dans les Alpes-Maritimes, une rencontre avec le médecin et la chef de service de l'association Trisomie 21 Nice a eu lieu. Les CAMSP des Alpes-Maritimes et le service génétique de l'hôpital l'Archet ont été contactés par téléphone et courriel.

Sur le plan national, les recherches entreprises n'ont mis en évidence aucune campagne d'information réalisée dans ce sens. Il faut cependant tenir compte du fait que seules dix-huit associations ou structures sur quatre-vingts ont répondu à l'enquête et ce, malgré les relances multiples.

### **2.1. Sur le plan national**

#### **2.1.1. L'UNAPEI**

Cette association produit des documents d'information intégrant largement le champ du handicap mental et non spécifiques à la trisomie 21.

#### **2.1.2. La fondation Lejeune**

Il n'y a pas eu de campagne d'information réalisée à ce sujet. Cette association travaille avec les médecins des CAMSP. Les étudiants en orthophonie sont reçus par l'orthophoniste de l'association qui leur dispense des informations sur le terrain. Il en est de même avec des orthophonistes et des médecins non étudiants pour qui l'information est transmise de la même manière.

#### **2.1.3. L'association Trisomie 21 France**

L'association organise chaque année des formations destinées aux personnes concernées par la trisomie 21. Différents domaines concernant la trisomie 21 y sont abordés et parmi eux, les formations suivantes sont proposées :

- La formation Connaissance de la trisomie 21 : accompagnement et prise en charge médicale. Cette formation d'une durée de trois jours est destinée aux professionnels médicaux, paramédicaux et éducatifs, aux parents et aux autres acteurs du projet. Une présentation générale de la trisomie 21 est réalisée avec notamment des parties concernant l'annonce du diagnostic à la maternité, les services médico-sociaux et l'accompagnement médical et para médical de la personne avec trisomie 21,
- La formation Approche orthophonique de la prise en charge des fonctions oro-faciales et du développement de la communication chez l'enfant et l'adulte avec trisomie 21. Cette formation s'adresse aux orthophonistes et aux professionnels du secteur médico-social. La prise en charge précoce et pluridisciplinaire des fonctions oro-faciales y est abordée.
- La formation Le très jeune enfant avec trisomie 21 et son entourage. Cette formation s'adresse notamment aux professionnels en lien avec la petite enfance et aux professionnels des CAMPS. Le développement du jeune enfant avec trisomie 21 et la notion d'autodétermination y sont abordés ainsi que les compétences et limites des différents partenaires impliqués dans le développement de cet enfant.

#### **2.1.4. L'AFRT et l'association Reflet 21**

Ces associations n'ont jamais répondu à l'enquête réalisée et ce malgré les relances multiples.

## **2.2. Sur le plan des départements**

### **2.2.1. Dans le département de la Loire**

Le médecin du Centre de Référence des Anomalies du Développement au CHU de Saint-Etienne précise qu'il existe des disparités concernant l'information des professionnels de santé quant à la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 : en Loire Sud ceux-ci sont suffisamment informés à ce sujet du fait de l'implantation ancienne du SESSAD Trisomie 21. Ailleurs, l'information n'est pas aussi évidente. Cependant, il n'y a pas eu de campagne d'information réalisée à ce sujet. Les journées de la trisomie 21 sont organisées chaque année et sont toujours l'occasion de transmettre des informations.

Néanmoins, des informations de proximité sont réalisées : chaque année le service de génétique de Saint-Etienne dispense des cours à l'école de kinésithérapie et l'éducation précoce du jeune enfant avec trisomie 21 y est abordée. Des cours étaient également dispensés aux élèves infirmiers, mais ce n'est plus le cas maintenant. Ce service de génétique participe également à la formation des auxiliaires de vie scolaire avec abord de l'éducation précoce et intervient en école d'éducateurs du département.

Par ailleurs, une formation destinée aux professionnels de santé concernant l'annonce du diagnostic et l'accompagnement de la personne avec trisomie 21, est organisée chaque année à Saint-Etienne par l'association Trisomie 21.

### **2.2.2. Dans le département du Tarn**

L'association Trisomie 21 est une petite association qui n'en est encore qu'à ses débuts : aucune campagne d'information n'a été entreprise à ce jour.

### **2.2.3. Dans le département d'Eure-et-Loir**

Des conférences et formations concernant l'éducation précoce du jeune enfant avec trisomie 21 ont été entreprises par l'association Trisomie 21 mais celles-ci étaient destinées aux orthophonistes du département. Les orthophonistes sont également sensibilisés ponctuellement sur ce sujet par le médecin du SESSAD.

### **2.2.4. Dans le département de l'Aube**

Les parents d'enfants avec trisomie 21 sont orientés vers les CAMSP où ceux-ci bénéficient d'une prise en charge précoce pluridisciplinaire. De plus, un recueil médical précisant les examens et la surveillance dont doit bénéficier un enfant avec trisomie 21 est remis au médecin traitant. Par ailleurs, au mois de mars dernier, lors de la journée annuelle organisée par l'association de pédiatrie de Champagne-Ardenne, une présentation de la trisomie 21 a été réalisée par le médecin du CAMSP de l'Aube. Celle-ci s'adressait aux généralistes, médecins, sages-femmes et puéricultrices.

### **2.2.5. Dans le département de Seine-Maritime**

Aucune campagne d'information n'a été mise en évidence. Les informations dispensées auprès des pédiatres de maternités sont jugées satisfaisantes. Les enfants avec trisomie 21 sont orientés vers un pédiatre néonatalogiste référent et vers un SESSAD ou un CAMPS spécialisés, notamment pour une prise en charge orthophonique précoce.

### **2.2.6. Dans le département des Pyrénées-Atlantiques**

Il n'y a pas eu de campagne d'information à destination des professionnels de santé, la sensibilisation quant à l'éducation précoce reste très déficitaire.

### **2.2.7. Dans le département d'Indre-et-Loire**

L'association Trisomie 21 est sensibilisée au sujet de la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21. Cette sensibilisation a été effectuée par l'intermédiaire d'un congrès qui a eu lieu en 2001 sur le thème : Trisomie 21, Langage et communication et réalisée par l'association Trisomie 21 du Calvados. Cette association a été contactée pour obtenir plus d'informations à ce sujet et savoir si ce type d'action est encore entrepris à l'heure actuelle. Mais la demande est malheureusement restée sans réponse.



## 2.2.8. Dans le département des Alpes-Maritimes

L'enquête a été réalisée auprès :

- Des CAMSP,
- De l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes,
- Du service génétique de l'hôpital l'Archet.

Aucune action d'information, concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21, n'a été réalisée par l'intermédiaire des CAMSP ou du service génétique de l'hôpital l'Archet.

Des informations de proximité sont réalisées par le biais de l'association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes. En effet, les médecins traitants ou pédiatres des enfants avec trisomie 21 pris en charge par le SESSAD de l'association Trisomie 21 se voient remettre un livret de suivi de la personne trisomique, dans lequel l'éducation précoce y est abordée.

En outre, une formation est dispensée chaque année, par le service Petite Enfance Handicap de la ville de Nice, aux éducatrices de jeunes enfants et puéricultrices travaillant dans les crèches de la ville de Nice. La question de la prise en charge précoce y est abordée. Des actions de sensibilisation sont également effectuées dans différentes structures et centres de formation (école d'éducateurs de jeunes enfants, auxiliaires de vie scolaire, lycées etc.).

Il est également intéressant de noter la création, par l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes, d'une Plateforme Ressources dont le fonctionnement a débuté en mars 2016. Celle-ci regroupe des services déjà existants tout en développant de nouvelles actions.

Cette plateforme comporte :

- Un « pôle d'expertise enfant » qui s'adresse à des personnes âgées de zéro à vingt ans, présentant une déficience intellectuelle légère ou moyenne. Ce pôle correspond aux accompagnements mis en place par le SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes (créé en 2003), et propose des stratégies d'accompagnement de la personne,
- Un « pôle d'expertise adulte » qui s'adresse à des personnes âgées de dix-huit ans ou plus, présentant une déficience intellectuelle légère ou moyenne. Ce pôle correspond aux accompagnements proposés par le SAMSAH de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes (créé en 2011),
- Un « pôle d'expertise actions sur l'environnement » qui a pour mission le développement d'un environnement accessible et inclusif pour les personnes avec trisomie 21, par l'intermédiaire d'actions de sensibilisation et de partenariats etc,
- Un dispositif de « Facilitateur de Parcours de Vie » qui a pour rôle d'aider à la formulation, à l'élaboration et au suivi de projet de vie.

À ce jour, nous pouvons noter une absence de campagne d'information destinée à des professionnels de santé sur l'éducation précoce des enfants avec trisomie 21 ; ce sont seulement des informations de proximité qui ont été réalisées. Cependant, au début du

mois de mai, nous avons appris qu'une réunion, sur le thème 100 minutes de pédiatrie, organisée par le Réseau Méditerranée Sécurité Naissance, aura lieu le 28 juin prochain. Cette réunion est mise en place dans le cadre de la formation continue et est destinée à tous les médecins pédiatres des Alpes-Maritimes. Dans ce cadre, une intervention d'une durée de dix minutes, au sujet de l'éducation précoce de l'enfant avec trisomie 21, sera effectuée par le médecin du SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes. Par ailleurs, un projet d'élaboration d'un protocole de suivi d'un enfant avec trisomie 21 âgé de zéro à deux ans est entrepris, par l'intermédiaire du médecin de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes, du médecin du service de néonatalogie de l'hôpital l'Archet et d'autres professionnels de santé du CAMSP de cet hôpital, dont des orthophonistes. Le but étant que ce protocole soit validé par la Haute Autorité de Santé.

En résumé, malgré le fait que toutes les associations contactées n'aient pas répondu, l'enquête :

- N'a pas permis la mise en évidence d'outil d'information à grande échelle concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21,
- A montré l'existence d'informations de proximité, celles-ci étant différentes en fonction des départements,
- A mis en évidence des besoins d'information qui sont donc différents selon les départements.

## **II. Questionnaires destinés aux professionnels de santé**

### **1. Recueil des résultats**

#### **1.1. Des professionnels de maternité**

Sept maternités des Alpes-Maritimes ont été sollicitées pour répondre à cette enquête. Parmi elles, trois n'ont pas répondu à la demande, une n'a pas souhaité diffuser le questionnaire dans son service sans fournir de raison particulière et trois ont accepté de soumettre l'enquête aux différents professionnels du service.

Trente et une réponses ont ainsi été obtenues :

- Dix-neuf questionnaires ont été remplis par des sages-femmes,
- Sept questionnaires ont été remplis par des auxiliaires de puériculture,
- Un questionnaire a été rempli par une aide-soignante,
- Un questionnaire a été rempli par un pédiatre,
- Trois questionnaires dans lesquels la spécialité médicale n'a pas été spécifiée.

Le nombre de réponses ainsi obtenues est suffisant pour réaliser le calcul d'un intervalle de confiance. Le détail des résultats est disponible en **Annexe XII**.

Ce sont en majorité les sages-femmes qui ont participé à l'enquête. Seulement un pédiatre y a répondu et aucun obstétricien ni infirmier. Il faut cependant noter que sur les trente et une personnes interrogées, trois n'ont pas souhaité mentionner leur spécialité médicale.

Par ailleurs, une sage-femme, cadre d'un des services de maternité où l'enquête a été réalisée, nous a expliqué que, selon elle, le questionnaire n'est pas adapté à son service, car lors de la naissance d'un enfant avec trisomie 21, c'est la plupart du temps un véritable choc pour les parents qui ne s'y attendent pas. Ainsi, durant le temps très court où ces personnes sont en contact avec les professionnels de maternité, il s'agit plutôt de leur proposer un soutien psychologique. Il n'est pas pertinent d'aborder la prise en charge précoce en orthophonie à ce moment-là.

## 1.2. Des médecins libéraux

Sur les cent questionnaires envoyés par voie postale avec enveloppe-réponse timbrée aux médecins généralistes et pédiatres exerçant en libéral, soixante-deux réponses ont été obtenues, ce qui constitue un nombre de réponses assez important.

Parmi les soixante-deux médecins ayant répondu à l'enquête, on note vingt-trois généralistes et seize pédiatres. Cependant, dans les trente premiers questionnaires il a été oublié de demander aux médecins de préciser leur spécialité médicale : c'est pourquoi celle-ci n'est pas connue pour certains d'entre eux. Ce biais méthodologique a été corrigé pour les questionnaires suivants. Le détail des résultats est disponible en **Annexe XIII**.

Il faut également relever que deux médecins ont retourné le questionnaire sans y répondre car un est maintenant à la retraite et le second a mentionné qu'en vingt-sept ans de carrière, il n'a jamais reçu d'enfant avec trisomie 21 parmi ses patients.

## 1.3. Des médecins des CAMSP et des centres de PMI

Les questionnaires ont été adressés aux trente-six centres de PMI et au cinq CAMSP des Alpes-Maritimes. Seules treize réponses ont été obtenues. Le faible nombre de réponses ainsi obtenues n'a pas permis d'analyse statistique des résultats.

Parmi les treize médecins ayant répondu, nous avons : cinq pédiatres, deux généralistes, un neuropédiatre et cinq personnes qui n'ont pas mentionné leur spécialité médicale. Le détail des résultats est disponible en **Annexe XV**.

## 2. Présentation des résultats

**Avez-vous déjà eu des informations/avez-vous déjà entendu parler de la prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21 ?**

	Médecins libéraux	Médecins de CAMSP et PMI	Professionnels de maternité	Total
<b>Oui</b>	45%	100%	16%	53,7%
<b>Non</b>	55%	0%	84%	46,3%
<b>Intervalle de confiance</b>	[42.6% ; 67.4%]		[3.1% ; 28.9%]	

*Tableau 4 : Pourcentages de professionnels de santé ayant déjà eu des informations concernant la prise en charge précoce en orthophonie de la trisomie 21*

Toutes spécialités médicales confondues, les résultats montrent qu'environ une personne sur deux n'a jamais eu d'information au sujet de la prise en charge précoce de la trisomie 21.

Cette tendance se retrouve chez les médecins libéraux. L'intervalle de confiance conforte ce résultat puisqu'il est situé entre 42,6% et 67,4%. Par ailleurs, il est intéressant de relever que parmi les médecins libéraux ayant précisé leur spécialité médicale, les pédiatres semblent mieux informés que les généralistes. En effet, 94% des pédiatres ont répondu oui à cette question contre 35% des généralistes (**Annexe XIV**).

La totalité des médecins des CAMSP et des centres de PMI ont déjà eu des informations à ce sujet.

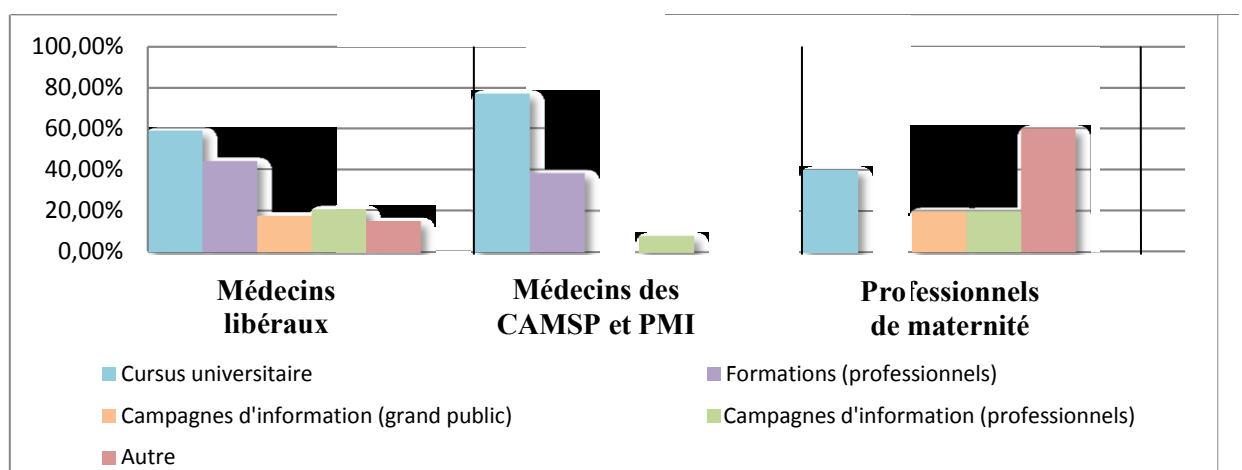
Concernant les professionnels de maternité, un sur cinq a déjà entendu parler de la prise en charge précoce de la trisomie 21.

Cette première question montre ainsi que les professionnels de santé ne sont pas tous informés de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie, ce qui va dans le sens de l'hypothèse que nous avons émise. Par ailleurs, il existe des différences d'information en fonction des spécialités médicales.

Les deux questions suivantes s'adressent aux professionnels de santé ayant déjà répondu oui à cette première question, c'est-à-dire à :

- 45% des médecins libéraux (soit trente-quatre personnes),
- 100% des médecins des CAMSP et des centres de PMI (soit treize personnes),
- 16% des professionnels de maternité (soit cinq personnes).

#### Comment les informations vous ont-elles été dispensées ?



Graphique 1 : Moyens, en pourcentages, par lesquels les professionnels de santé ont été informés au sujet de la prise en charge précoce en orthophonie de la trisomie 21

Les médecins libéraux ont notamment reçu des informations par le biais du cursus universitaire ou de formations destinées aux professionnels de santé. Parmi ceux qui ont eu des informations sur cette pathologie et sa prise en charge précoce, neuf médecins ont donné des précisions quant au moyen de diffusion de cette information. Il a ainsi été précisé comme sources d'information :

- Les cours de génétique dans le cadre du cursus universitaire,
- Le diplôme d'études spécialisées, les enseignements post universitaires et un congrès de pédiatrie dans le cadre de formations destinées aux professionnels,
- Les enseignements post universitaires (ont été cités deux fois) et un congrès (cité deux fois aussi) dans le cadre de campagnes d'information destinées aux professionnels de santé,
- Internet, les enseignements post universitaires (ont été cités trois fois) et les parents d'enfant pour la réponse « autre ».

Il est intéressant de relever que les enseignements post universitaires ont été cités par cinq médecins sur neuf et qu'ils peuvent être considérés comme des formations, comme des campagnes d'information pour les professionnels ou comme une action d'information « autre ». Parmi les médecins pour qui la spécialité médicale est connue, les généralistes ont été informés principalement lors de leur cursus universitaire alors que les pédiatres ont plutôt obtenu des informations par l'intermédiaire de formations pour les professionnels (**Annexe XIV**). Ainsi, nous pouvons supposer que les pédiatres ont effectué des formations au sujet de la prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21 dans le cadre de leur spécialité médicale.

Plus de la moitié des médecins des CAMSP et des centres de PMI ont été informés lors de leur cursus universitaire. Très peu de précisions ont été apportées à ce sujet : un médecin a mentionné que les informations ont été délivrées lors de son cursus universitaire par un médecin spécialiste en neuropédiatrie et directeur de CAMSP. Par ailleurs, 7,7% de ces médecins (soit une personne) ont reçu des informations par l'intermédiaire de campagnes destinées aux professionnels de santé. Il est dans ce cas intéressant de relever que ce médecin a spécifié que cette campagne est ancienne (2003) et qu'il est ainsi demandeur de nouvelles informations à propos de la prise en charge précoce de la trisomie 21.

En ce qui concerne les professionnels de maternité, malgré le faible nombre de personnes ayant entendu parler de la prise en charge précoce en orthophonie (cinq), il est important de noter que la case « autre » a été choisie dans plus de la moitié des cas. Il a alors été mentionné : « par une amie », « par des contacts auprès de professionnels spécialisés dans le suivi des enfants trisomiques (associations Trisomie 21, CAMSP) », « par la maman d'un enfant trisomique ». Dans les autres cas, il n'a pas été donné de précisions quant à la source d'information. Etant donné que seules cinq personnes ont répondu à cette question, il est impossible de tirer des conclusions. Nous pouvons cependant supposer un manque d'actions d'information destinées aux professionnels de maternité.

Les sources d'information sont donc différentes en fonction des spécialités médicales.

**Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec trisomie 21 ?**

	Médecins libéraux	Médecins de CAMPS et PMI	Professionnels de maternité	Total
<b>Oui</b>	65%	54%	80%	66,4%
<b>Non</b>	35%	46%	20%	33,6%
<b>Intervalle de confiance</b>	[49% ; 81%]			

Tableau 5 : Pourcentages de professionnels de santé jugeant les informations dispensées suffisamment complètes

Sur l'ensemble des médecins libéraux ayant eu des informations sur la trisomie 21, l'intervalle de confiance montre qu'il y a 95% de chances pour qu'entre 49% et 87% de ceux-ci jugent les informations suffisamment complètes. Ainsi les informations sont jugées insuffisantes pour 0 à 49% de ces professionnels. Lorsque les spécialités des médecins libéraux ont été mentionnées, nous avons pu mettre en évidence qu'environ  $\frac{3}{4}$  des pédiatres se déclarent satisfaits de ces informations contre seulement  $\frac{1}{4}$  des généralistes (**Annexe XIV**).

Parmi les médecins de CAMSP et PMI, environ un sur deux juge les informations délivrées insuffisantes.

En ce qui concerne les professionnels de maternité ayant déjà entendu parler de la prise en charge précoce en orthophonie de la trisomie 21, quatre personnes sur cinq jugent ces informations suffisantes. Ce nombre est cependant trop faible pour en tirer des conclusions plus certaines.

Ainsi, les informations dispensées ne sont pas jugées suffisamment complètes pour la totalité des professionnels de santé interrogés.

#### **En quoi consiste cette prise en charge selon vous ?**

Cette question a été posée aux médecins des CAMSP et des centres de PMI ainsi qu'aux professionnels de maternité. Trois professionnels de maternité sur cinq ont répondu à la question et ont précisé :

- « Aider l'enfant à l'adaptation du langage »,
- « Articulation et rééducation de la macroglossie »,
- « Prévention des troubles de l'oralité et du langage ».

Parmi les médecins des CAMSP et des centres de PMI, sept ont répondu à la question et ont mentionné :

- « Rééducation de la sphère orale »,
- « Déglutition »,
- « Troubles du langage oral et écrit, troubles de l'articulation et troubles de la déglutition »,
- « Stimulation bucco-faciale, rééducation des praxies bucco-linguo-faciales et retard de langage »,
- « Troubles de l'articulation »,
- « Communication précoce, macroglossie et développement des muscles impliqués dans la phoniatry »,
- « Nous sommes peu ou mal informés : besoin de formation pour cette question ».

Il est intéressant de noter qu'environ la moitié des médecins ne s'est pas prononcée sur cette question, peut-être par manque de connaissances sur la prise en charge précoce de la trisomie 21. C'est d'ailleurs ce qui a été mentionné par un des médecins.

Ainsi, parmi les professionnels de santé ayant répondu, les réponses données sont incomplètes : certains ne mentionnent qu'un seul élément du travail orthophonique

(déglutition, articulation, langage etc) et aucun ne spécifie l'accompagnement parental. Nous pouvons donc supposer un manque d'information des professionnels interrogés concernant le contenu et les objectifs de la prise en charge orthophonique précoce.

**Quelle(s) prise(s) en charge proposez-vous ou proposeriez-vous/ Quelle(s) prise(s) en charge vous semble(nt) pertinente(s) pour un enfant avec trisomie 21 ?**

		Médecins libéraux	Médecins des CAMSP et PMI	Professionnels de maternité
<b>Prises en charge</b>	<b>Orthophonique</b>	88%	76,9%	80,6%
	<b>Médicale</b>	88%	84,6%	90,3%
	<b>Psychomotrice</b>	88%	76,9%	80,6%
	<b>Kinésithérapique</b>	73,5%	76,9%	74,1%
	<b>Éducative</b>	88%	69,2%	61,3%
	<b>Autre</b>	8,8%	38,5%	3,2%

*Tableau 6 : Pourcentages de professionnels de santé préconisant les différentes prises en charge à un enfant avec trisomie 21*

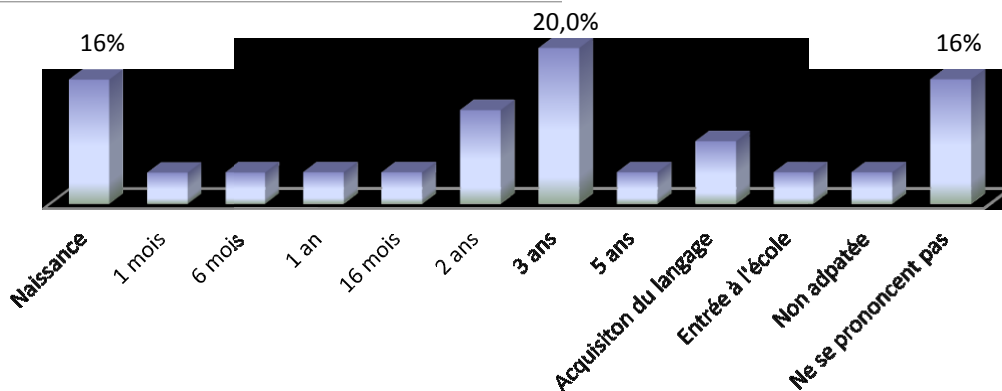
La majorité des professionnels de santé, toutes spécialités confondues, savent que la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 s'inscrit dans une pluridisciplinarité (médicale, kinésithérapique, psychomotrice, éducative, orthophonique). Concernant la prise en charge orthophonique, l'intervalle de confiance montre qu'il y a 95% de chance pour que 79,9% à 96,1% des médecins libéraux et 66,7% et 94,5% des professionnels de maternité jugent l'intervention orthophonique pertinente.

Pour les médecins qui ont choisi une prise en charge « autre », il a été ainsi précisé :

- La prise en charge psychothérapeutique par les médecins libéraux,
- La prise en charge ergothérapeutique, les CAMSP et la guidance parentale par les médecins de CAMSP et de centres de PMI.

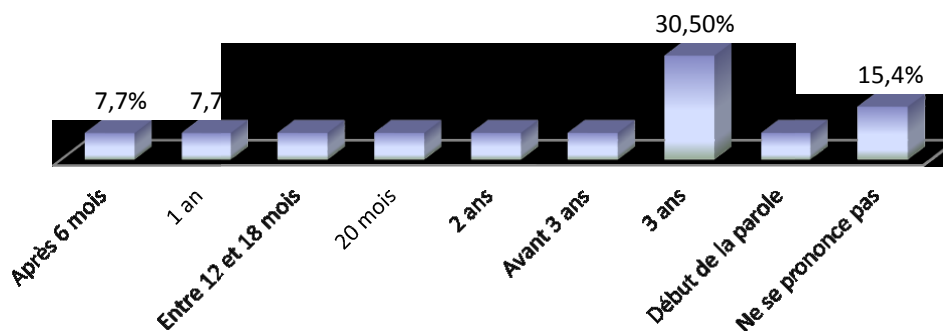
Concernant les professionnels de maternités, un des professionnels interrogés a mentionné ces prises en charge comme étant « trop précoces » et « non adaptées » au service de maternité. Il leur a aussi été demandé de spécifier l'âge qu'ils conseillent ou conseilleraient pour débiter ces prises en charge. Il a ainsi été mis en évidence que l'âge de début qui est le plus souvent cité, pour les prises en charge médicale, psychomotrice, kinésithérapique et éducative, est la naissance (**Annexe XII**).

Nous constatons ainsi que 44% conseillent une prise en charge orthophonique précoce (c'est-à-dire avant l'âge de trois ans) et 36% la conseillent à partir de trois ans ou à l'acquisition du langage.



Graphique 2 : Pourcentages des âges auxquels les professionnels de maternité conseillent de débiter la prise en charge orthophonique aux enfants avec trisomie 21

Il a également été demandé aux médecins des CAMSP et des centres de PMI, de préciser à quel âge il leur semble adapté de débiter une prise en charge orthophonique.



Graphique 3 : Pourcentages des âges auxquels les médecins de CAMSP et PMI conseillent de débiter la prise en charge orthophonique aux enfants avec trisomie 21

Les résultats mettent ainsi en évidence que 37,7% des médecins pensent que la prise en charge orthophonique précoce doit débiter à partir de trois ans ou à l'apparition de la parole. 46,2 % pensent que celle-ci doit commencer avant trois ans.

Ainsi, les professionnels interrogés ne semblent pas tous bien informés de l'importance de débiter cette prise en charge le plus précocement possible.

#### Conseillez-vous ou conseillerez-vous l'orthophonie de façon systématique à ces enfants ?

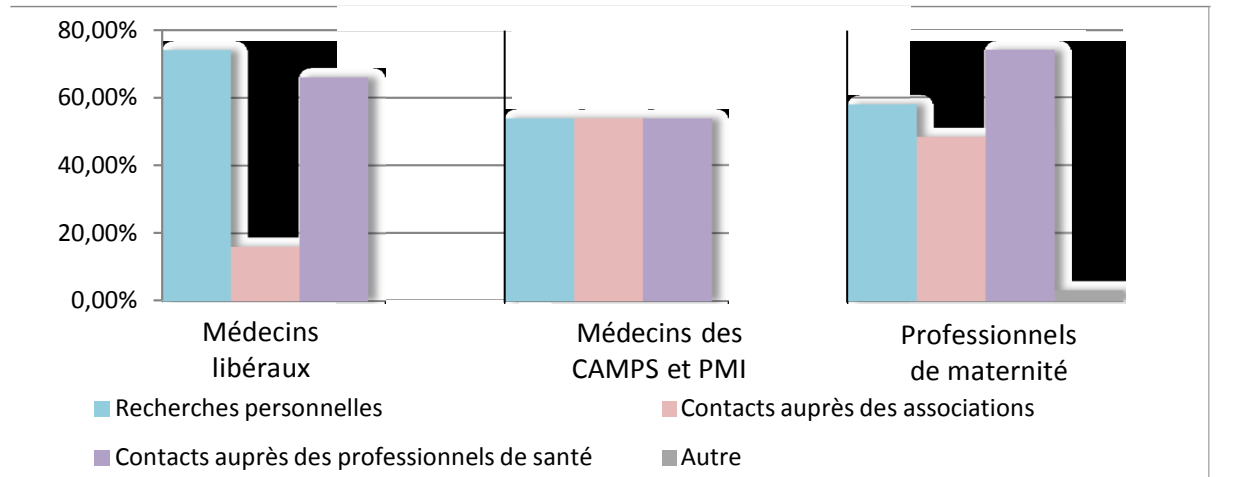
	Médecins libéraux	Médecins de CAMSP et PMI	Professionnels de maternité	Total
<b>Oui</b>	79%	77%	80%	78,6%
<b>Non</b>	21%	15%	20%	18,8%
<b>Ne se prononcent pas</b>	0%	8%	0%	2.6%
<b>Intervalle de confiance</b>	[65.3% ; 92.7%]		[65,7% ; 94.3%]	

Tableau 7 : Pourcentages de professionnels de santé qui conseillent ou conseilleraient l'orthophonie de façon systématique aux enfants avec trisomie 21



Environ ¼ des professionnels de santé, quelque soit leur spécialité, ne conseille ou ne conseillerait pas systématiquement l'orthophonie aux enfants avec trisomie 21.

**En cas de besoin d'information concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?**



Graphique 4 : Moyens, en pourcentages qui seraient utilisés en cas de besoin d'information concernant la trisomie 21 et la prise en charge de cette pathologie

Ce sont notamment les recherches personnelles et les contacts auprès de professionnels de santé qui seraient utilisés par les médecins libéraux, généralistes ou pédiatres.

Des précisions ont été données, quant à ces moyens, par trente et un médecins. Ces derniers ont ainsi mentionné par ordre d'importance :

- Internet (24%),
- Les pédiatres (16,6%),
- Les CAMSP (9%),
- Les orthophonistes (7,4%),
- Les associations : Trisomie 21 et associations de malades (5,5%),
- Les généticiens (5,5%),
- Les neurologues (5,5%),
- Les médecins (3,7%),
- Le service génétique de l'hôpital l'Archet à Nice (3,7%),
- Les gynécologues (3,7%),
- Les enseignements post-universitaires (3,7%),
- Les psychomotriciens (1,85%),
- Les biologistes (1,85%),
- Les pédopsychiatres (1,85%),
- Les kinésithérapeutes (1,85%),
- Les revues (1,85%),
- La littérature scientifique (1,85%).

La même tendance se retrouve chez les professionnels de maternité. Dans ce cas aussi, des précisions ont été données par dix-sept personnes quant à ces moyens. Il a ainsi été mentionné par ordre d'importance :

- Internet (26,5%),

- Les pédiatres (26,5%),
- L'association Trisomie 21 (8,8%),
- Les généticiens (8,8%),
- Les PMI (5,8%),
- Les livres et articles (5,8%),
- Les CAMSP (2,95%),
- Les professionnels autour de la périnatalité (2,95%),
- Les médecins (2,95%),
- Les psychologues (2,95%),
- Les éducateurs (2,95%).

Les médecins libéraux et les professionnels de maternité auraient ainsi le plus souvent recours à la consultation de site(s) Internet ou à des contacts auprès de pédiatres.

En ce qui concerne les médecins des CAMSP et des centres de PMI, il n'y a pas de tendance particulière en faveur des recherches personnelles, des contacts auprès d'associations ou des contacts auprès de professionnels de santé. Parmi ces médecins, cinq ont donné des précisions quant aux moyens d'information qu'ils utiliseraient. Il a ainsi été mentionné par ordre d'importance :

- Les Associations Trisomie 21 (27,3%),
- Les CAMSP (18%),
- La fondation Lejeune (9,1%)
- Internet (9,1%),
- Les magazines (9,1%),
- Les pédiatres (9,1%),
- Les kinésithérapeutes (9,1%),
- Les orthophonistes (9,1%).

Ce sont donc les contacts auprès de l'association Trisomie 21 et des CAMSP qui seraient les plus sollicités. Un nombre de réponses plus important serait nécessaire pour obtenir des informations plus précises à ce sujet.

De nombreux professionnels de santé ayant cité Internet comme source d'information au sujet de la trisomie 21 et de sa prise en charge précoce en orthophonie, nous avons entrepris une recherche dans les bases de données médicales. Ainsi cette stimulation de recherche a permis de prendre connaissance d'informations mises à disposition des professionnels de santé. Les recherches ont été effectuées dans différentes bases de données médicales (EM Consulte (<http://www.em-consulte.com>), la banque de données en santé publique (<http://www.bdsp.ehesp.fr>), la base de données gérée par l'Ecole des hautes études en santé publique (EHESP), la base documentaire Delfodoc (<http://aphp.aphp.fr>), Pubmed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>), les Catalogues et index des sites médicaux de langue française (<http://www.chu-rouen.fr/cismef>), la base de donnée LISSA, littérature scientifique en santé (<http://www.lissa.fr>).

Ces recherches dégagent six articles concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 dans les bases de données médicales (**Annexe XVI**). Parmi eux, quatre relatent des études qui ont été réalisées à ce sujet et les conséquences positives de l'éducation précoce qu'elles ont permis de dégager. Ces articles abordent l'éducation précoce de façon générale, aucun n'est consacré exclusivement à la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie.

Néanmoins, il est important de relever que certaines bases de données n'ont pas pu être consultées car l'accès nécessitait un identifiant.

**Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?**

	Médecins libéraux	Médecins de CAMSP et PMI	Professionnels de maternité	Total
<b>Oui</b>	65%	85%	84%	77,7%
<b>Non</b>	35%	15%	16%	22,3%
<b>Intervalle de confiance</b>	[52.1% ; 75.9%]		[71.1% ; 96.9%]	

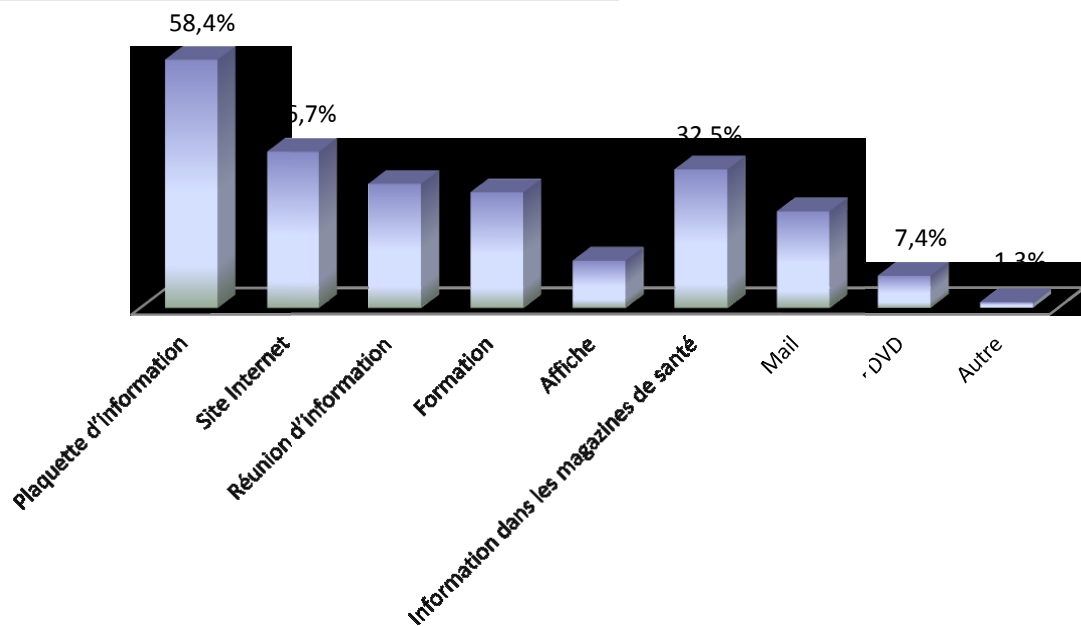
Tableau 8 : Pourcentages de professionnels de santé intéressés par des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie

Plus de la moitié des professionnels de santé interrogés sont demandeurs d'information. Les intervalles de confiance qui ont pu être calculés, dans le cadre des réponses des médecins libéraux et des professionnels de maternité, confortent bien ce résultat, puisqu'ils mettent en évidence que 50% au moins sont intéressés par des informations. Cependant, chez les médecins libéraux, ce sont surtout les pédiatres qui se révèlent intéressés à ce sujet (75%), contre 57% des généralistes qui ont répondu affirmativement à cette question (**Annexe XIV**).

**Si oui, quel moyen vous semble le plus approprié ?**

	Médecins libéraux	Médecins de CAMSP et PMI	Professionnels de maternité
<b>Plaquette d'information</b>	48,7%	62,5%	64%
<b>Site Internet</b>	48,7%	37,5%	24%
<b>Réunion d'information</b>	23%	12,5%	52%
<b>Formation</b>	20,5%	25%	36%
<b>Affiche</b>	5,1%	0%	28%
<b>Information dans les magazines de santé</b>	35,9%	37,5%	24%
<b>Mail</b>	30,8%	25%	12%
<b>DVD</b>	10,25%	0%	12%
<b>Autre</b>	0%	0%	4% (témoignage)

Tableau 9 : Pourcentages des moyens d'information demandés par les professionnels de santé



Graphique 5 : Pourcentages des moyens d'information demandés par les professionnels de santé, toutes spécialités confondues

Les outils qui sont les plus demandés par les médecins libéraux sont, par ordre d'importance :

- La plaquette d'information et le site Internet,
- L'information dans des magazines de santé,
- Le mail.

En ce qui concerne les médecins des CAMSP et des centres de PMI, les outils suivants sont les plus fortement demandés :

- La plaquette d'information,
- le site Internet et les informations dans les magazines de santé,
- La formation et le mail.

Enfin, ceux qui sont le plus demandés par les professionnels de maternité sont :

- La plaquette d'information,
- La réunion d'information,
- La formation.

Ainsi, on note une demande importante de la plaquette d'information et du site Internet par l'ensemble de ces professionnels de santé.

# DISCUSSION

## I. Synthèse des résultats

L'enquête, réalisée auprès de généralistes et pédiatres exerçant en libéral dans les Alpes-Maritimes, permet de dégager les éléments suivants (**Annexes XIII et XIV**) :

- Parmi les soixante-deux personnes interrogées, environ une personne sur deux a déjà eu des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21. Ces informations ont été, dans la plupart des cas, fournies lors du cursus universitaire (notamment pour les généralistes) ou lors de formations pour les professionnels de santé (notamment pour les pédiatres),
- ¼ des médecins libéraux juge ces informations insuffisamment complètes pour proposer un suivi adapté à l'enfant avec trisomie 21. Parmi ces médecins, environ ¾ des pédiatres se déclarent satisfaits de ces informations contre seulement ¼ des généralistes,
- ¼ des médecins ne conseille ou ne conseilleraient pas une prise en charge pluridisciplinaire à ces enfants,
- ¼ des médecins ne conseille ou ne conseilleraient pas la prise en charge orthophonique de façon systématique,
- En cas de besoin d'information concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce, ce sont surtout des recherches personnelles (internet notamment) et des contacts auprès d'autres professionnels de santé (pédiatres notamment) qui seraient entrepris. Cette tendance est similaire pour les généralistes et pour les pédiatres,
- Un peu moins de ¾ des personnes interrogées se montrent intéressés par des informations concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21. La plaquette est le moyen le plus demandé, suivi du site Internet et des informations dans les magazines pour les professionnels de santé.

Parmi les soixante-deux médecins libéraux qui ont répondu au questionnaire, huit sont en lien avec le SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes qui leur remet à chacun un livret de suivi de la personne avec trisomie 21 (De Fréminville et al, 2007). Celui-ci aborde l'éducation précoce, dont l'orthophonie.

Sur ces huit médecins :

- Seuls cinq répondent avoir déjà eu des informations concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce,
- Parmi les cinq personnes ayant déjà eu des informations, une seule mentionne le livret de suivi remis par l'association comme moyen d'information. Les autres mentionnent le cursus universitaire, les formations pour les professionnels de santé ou les campagnes d'information,
- Trois jugent les informations ainsi délivrées suffisamment complètes,
- Cinq médecins citent l'orthophonie comme intervention pertinente pour cette prise en charge et la conseillent de façon systématique,

- Sur les huit personnes interrogées, la moitié est intéressée par des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21, notamment par le biais d'une plaquette d'information.

Cependant le faible nombre de cet échantillon ne permet pas de tirer de conclusion, il aurait été intéressant de soumettre ce questionnaire à un nombre plus important de médecins prenant en charge un enfant suivi par l'association Trisomie 21 mais cela n'a pas été réalisé du fait du coût important supplémentaire que cela aurait engendré.

L'enquête réalisée auprès des professionnels de maternité des Alpes-Maritimes permet de dégager les éléments suivants :

- Sur les trente et une personnes interrogées, seules cinq ont déjà entendu parler de cette prise en charge précoce. La moitié des informations reçues à ce sujet n'a pas été délivrée par des actions d'information spécifiques sur ce sujet, mais par « une amie » ou encore par « la maman d'un enfant avec trisomie 21 »,
- Un professionnel de maternité sur cinq ayant eu des informations, juge ces dernières insuffisamment complètes pour proposer un suivi adapté à un enfant avec trisomie 21,
- Plus d'un professionnel de maternité sur deux sait que la prise en charge précoce de la trisomie 21 s'inscrit dans une pluridisciplinarité,
- Les  $\frac{3}{4}$  de ces professionnels conseillent l'orthophonie à ces enfants et ce, de manière systématique, mais moins de la moitié la conseillent avant trois ans,
- Ces professionnels n'ont pas une idée complète de ce qui est entrepris dans le cadre de la prise en charge orthophonique précoce,
- En cas de besoin d'information à ce sujet, les moyens qui seraient les plus utilisés sont le contact avec les professionnels de santé (pédiatres principalement) et les recherches personnelles (internet principalement),
- Environ quatre personnes sur cinq se disent intéressées par des informations concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21. La plaquette est le moyen le plus demandé, vient ensuite la réunion d'information, puis la formation.

L'enquête réalisée auprès de médecins de CAMSP et de centres de PMI des Alpes-Maritimes a permis de dégager les éléments suivants (**Annexe XV**) :

- Tous les médecins interrogés ont déjà été informés sur la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie,
- Ces informations ont été notamment délivrées lors de leur cursus universitaire et lors de formations,
- Un médecin sur deux se déclare satisfait par ces informations,
- Seule la moitié conseille de débiter une prise en charge orthophonique avant l'âge de trois ans, environ une personne sur trois le conseille à partir de cet âge,
- Ces professionnels n'ont pas une idée complète de ce qui est entrepris dans le cadre de la prise en charge orthophonique précoce,
- $\frac{1}{4}$  ne conseilleraient pas systématiquement l'orthophonie aux enfants avec trisomie 21,

- En cas de besoin d'information à ce sujet, les recherches personnelles, les contacts auprès d'associations et de professionnels de santé seraient utilisés, avec notamment l'association Trisomie 21 et les CAMSP,
- $\frac{3}{4}$  de ces médecins se déclarent intéressés par des informations concernant la prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21. Les moyens les plus demandés sont, par ordre d'importance : la plaquette, le site Internet et la formation.

## **II. Biais méthodologiques**

### **1. Recherches d'outils d'information réalisés par le biais d'associations ou de structures en lien avec la trisomie 21**

La principale limite tient au fait que  $\frac{3}{4}$  des associations ou structures en lien avec la trisomie 21 n'ont pas répondu à la demande et ce, malgré les multiples relances. En effet, il a été souvent difficile de s'entretenir téléphoniquement avec les personnes susceptibles de répondre à cette enquête ; ce sont le plus souvent les secrétaires qui réceptionnent les appels. Par ailleurs, lorsque les adresses mails des personnes responsables des associations ont pu être obtenues, les courriers adressés sont le plus souvent restés sans réponse.

Par ailleurs, afin d'accéder à ces bases de données consacrées aux médecins, il est parfois nécessaire de disposer d'un identifiant. En outre, la plupart des articles obtenus n'ont pas pu être consultés dans leur totalité, l'intégralité du texte nécessitant une identification dans les bases de données.

### **2. Questionnaires destinés aux professionnels de santé**

- Certaines questions n'ont pas été formulées de la même façon dans le questionnaire destiné aux professionnels de maternité et dans celui destiné aux médecins exerçant en libéral. Cependant, comme il n'est pas possible de réaliser de tests statistiques pour la comparaison des résultats en pourcentages, ce biais n'a pas constitué une limite pour l'analyse des résultats,
- Ainsi, deux questions : « à partir de quel âge conseillerez-vous l'orthophonie aux enfants avec trisomie 21 ? » et « en quoi consiste la prise en charge précoce en orthophonie selon vous ? » n'ont pas été posées à ces médecins. En effet, comme le moyen auto-administré a été choisi pour les médecins libéraux, nous avons volontairement voulu réduire le nombre de questions afin de ne pas décourager les médecins par un questionnaire trop long à remplir. Ces questions étant pertinentes, elles auraient permis de préciser l'état des connaissances de médecins libéraux au sujet de cette prise en charge et ainsi mieux cibler leurs besoins d'information,
- Il a été omis de demander la spécialité médicale lors des premiers questionnaires envoyés aux médecins libéraux. L'étude comparative des questionnaires des généralistes et des pédiatres aurait pu être réalisée sur un nombre plus grand de réponses. Ce biais a cependant été corrigé par la suite et il faut noter que malgré cela, environ  $\frac{1}{4}$  des médecins interrogés n'a pas mentionné sa spécialité.

- De plus, nous pouvons nous demander si la question « seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ? » n'induisait pas la réponse. En effet, certains professionnels déclarant avoir déjà eu des informations à ce sujet ont répondu affirmativement à cette question. Nous pouvons cependant supposer que ceux-ci considèrent que des informations supplémentaires sont toujours bénéfiques. Afin de lever cette ambiguïté, il aurait fallu formuler la question autrement. La question : pensez-vous qu'il vous est nécessaire d'être informé au sujet de l'importance et des objectifs de la prise en charge précoce en orthophonie ? aurait sans doute été plus pertinente,
- Il a été difficile de soumettre les questionnaires aux professionnels de maternité. Il fallait en effet passer par le cadre de service qui devait donner son accord. Parfois, celui-ci ne souhaitait pas diffuser le questionnaire dans son service, ou n'a tout simplement pas donné suite à la demande,
- Des difficultés pour diffuser le questionnaire aux médecins des CAMSP et des centres de PMI ont été rencontrées (voire la partie Méthodologie). Dans ce dernier cas, le retour par courrier postal s'est révélé limité, très peu de réponses ont été obtenues. En effet, en ne disposant pas des noms des médecins des structures, le courrier a été adressé au secrétariat, ce moyen n'était pas la meilleure façon d'obtenir des réponses de la part des médecins,
- Deux médecins libéraux ont renvoyé le questionnaire sans le remplir : un a spécifié qu'il était maintenant à la retraite et le second a mentionné qu'en vingt-sept ans d'exercice de la médecine, il n'avait jamais reçu d'enfants avec trisomie 21. Nous pouvons supposer que certains médecins n'ayant jamais de tels patients ont choisi de ne pas répondre à la demande. Les résultats obtenus ont donc pu être biaisés,
- Dans le questionnaire destiné aux professionnels de maternité, un faible nombre de réponses a été obtenu pour les questions destinées aux personnes ayant déjà entendu parler de la prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21. Il en est de même pour les questionnaires adressés au CAMSP et aux centres de PMI pour lesquels seulement treize réponses ont été obtenues. Ainsi, pour ces questions, il n'a pas pu être réalisé d'analyses statistiques,
- Il n'existe pas de test statistique permettant d'effectuer une comparaison des réponses en pourcentages. Nous pouvons simplement constater que tel pourcentage est plus élevé ou plus faible qu'un autre. Ainsi, il n'a pas été possible de valider statistiquement les différences de réponses entre les différents professionnels interrogés.

### **III. Validation des hypothèses**

Les bénéfices d'une prise en charge orthophonique précoce des enfants avec trisomie 21 ne sont plus à démontrer. Cependant, une telle prise en charge n'est pas possible sans prescription médicale. Il est donc nécessaire que les professionnels de santé en contact avec les jeunes enfants avec trisomie 21 et les médecins soient convaincus de son utilité.

Cependant, l'enquête menée dans le cadre de cette étude a mis en évidence que les professionnels de santé interrogés n'ont pas tous reçu des informations à ce sujet. En effet, si les médecins des CAMSP et des centres de PMI interrogés ont tous déclaré avoir



été informés concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21, seul environ un médecin libéral sur deux et cinq professionnels de santé sur trente et un, l'ont également été. Par ailleurs, il est intéressant de relever que les médecins généralistes libéraux disent avoir été moins informés que les pédiatres libéraux. Or, les médecins de famille sont également susceptibles d'être en contact avec de jeunes enfants.

En outre, il est intéressant de noter les moyens qui ont permis de délivrer les informations. Ainsi, les médecins libéraux ont été surtout informés lors du cursus universitaire (notamment pour les généralistes) et par le biais de formations (notamment pour les pédiatres). Concernant les médecins de CAMSP et de centres de PMI, ce sont également le cursus universitaire et les formations qui sont sources d'information. Ces résultats mettent en évidence que les médecins qui sont le plus amenés à recevoir des enfants avec trisomie 21 (pédiatres notamment et médecins de CAMSP et de centres de PMI) se forment au sujet de la prise en charge orthophonique précoce de cette pathologie, certainement car ils en ressentent la nécessité dans le cadre de leur pratique professionnelle.

Les généralistes, quant à eux, n'effectuent pas de formations et se contentent souvent de ce qui a pu leur être délivré lors de leur cursus universitaire. Peut-être sont-ils moins nombreux que les pédiatres, à effectuer des formations spécifiquement destinées à la prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21 car ils reçoivent moins de jeunes enfants que ces derniers ?

Du côté des professionnels de maternité, pour la moitié de ces derniers, les informations ont été données par des actions d'information non spécifiques. Nous pouvons noter que ce sont essentiellement les sages-femmes qui ont rempli le questionnaire. Ainsi, même si le faible nombre de personnes ayant répondu à cette question (cinq) ne permet cependant pas, de tirer des informations certaines, ces constatations soulèvent certains questionnements : les sages-femmes pensent-elles qu'il n'est pas de leur ressort d'orienter les parents vers l'orthophoniste alors qu'elles ne sont pas les prescriptrices du bilan ? Pensent-elles qu'il est trop tôt à la naissance pour mentionner aux parents l'existence d'une telle prise en charge ?

Quelles que soient les raisons qui amènent les médecins généralistes et les professionnels de maternité à ne pas ressentir la nécessité d'être informés sur les principes de la prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21, il faut rappeler que cette pathologie est la première cause de déficience intellectuelle en France et qu'il est indispensable que l'ensemble des professionnels de santé précédemment cités, agissent dès la naissance afin d'orienter l'enfant vers une prise en charge adaptée et bénéfique.

Il est intéressant de rappeler ici que des formations au sujet de l'éducation précoce du jeune enfant avec trisomie 21 dispensées par l'association Trisomie 21 France ont été mises en évidence lors des recherches entreprises pour cette étude. Ainsi, s'ils souhaitent se documenter à ce sujet, des formations sont à la disposition des professionnels de santé.

En outre, les recherches entreprises dans ce mémoire, auprès d'associations et de structures en lien avec la trisomie 21, n'ont révélé l'existence d'aucune campagne d'information concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21, destinée aux professionnels de santé. Ainsi, si certains professionnels de santé déclarent avoir été informés à ce sujet par ce biais, il faut noter que lorsque des précisions ont été données, les enseignements post universitaires et les congrès sont parfois considérés comme des campagnes d'information. Par ailleurs, il faut rappeler que lors des recherches effectuées dans le cadre de ce mémoire, plus de la moitié des associations en lien avec la trisomie 21

n'ont jamais répondu. Néanmoins, les campagnes d'informations ne sont pas les sources d'information qui sont mentionnées comme majoritaires par les professionnels de santé ayant répondu au questionnaire. De plus, les outils d'information, destinés aux professionnels de santé qui ont été créés dans les quatre mémoires d'orthophonie, n'ont jamais été diffusés. Nous pouvons donc supposer, qu'il y a peu ou pas d'actions réalisées à grande échelle, sur le plan national. Il a en effet été mis en évidence que sur l'ensemble du territoire, les moyens d'information sont essentiellement des formations ou des actions de proximité. Par ailleurs, il est certain qu'aucune campagne d'information n'a été entreprise, à ce jour, dans le département des Alpes-Maritimes. Cet élément revêt toute son importance puisque les recherches effectuées dans le cadre de ce travail ont pour objectif de permettre une diffusion efficace de l'information dans ce département. Il faut cependant noter qu'une réunion d'information consacrée à la prise en charge orthophonique précoce de l'enfant avec trisomie 21 est prévue le 28 juin prochain à Nice. Cependant, elle ne sera destinée qu'aux pédiatres.

Si des actions d'information au sujet de la prise en charge précoce de la trisomie 21 existent, il est judicieux de se poser des questions quant à l'efficacité et à la pertinence de ces informations. Des questions ont donc été posées dans ce sens aux professionnels de santé interrogés.

Ainsi, environ  $\frac{3}{4}$  des professionnels de santé, toutes catégories confondues, ayant déclaré avoir été documentés au sujet de l'éducation orthophonique précoce de la trisomie 21, s'estiment bien informés. Les professionnels de santé ne sont donc pas totalement satisfaits des informations délivrées.

D'autre part, lorsque des questions sont posées au sujet des principes et du contenu de l'éducation précoce de la trisomie 21 en orthophonie, nous constatons que :

- Que ce soient pour les professionnels de maternité ou pour les médecins de CAMSP ou de centres de PMI, les réponses sont incomplètes au sujet du travail de l'orthophoniste. Elles ne font parfois souvent état que d'un seul élément et l'accompagnement parental n'est jamais mentionné. Par ailleurs, tous les professionnels n'ont pas répondu à cette étude, peut-être par manque de connaissances à ce sujet,
- Environ  $\frac{1}{3}$  des professionnels de maternité et des médecins exerçant dans les CAMSP ou centre de PMI pense que cette prise en charge doit débiter à un âge trop tardif : à l'apparition du langage ou après l'âge de trois ans.

Ainsi, si environ  $\frac{3}{4}$  des professionnels de santé interrogés, qu'ils aient été informés ou non, conseillent ou conseilleraient l'orthophonie aux enfants avec trisomie 21 et ce, de façon systématique, beaucoup n'ont qu'une connaissance partielle des principes et des objectifs de cette prise en charge. Il est intéressant de noter que la totalité des professionnels de santé ne pensent pas l'orthophonie indispensable à ces enfants puisque  $\frac{1}{4}$  ne la conseille pas ou ne la conseillera pas. Dans le cadre d'une telle pathologie, nous pourrions nous attendre à ce que 100% des professionnels interrogés jugent la prise en charge orthophonique indispensable. Nous pouvons nous demander si le fait d'avoir des sources multiples d'information et pas d'action spécifique à grande échelle peut expliquer que l'information délivrée soit incomplète. En effet, il ne semble pas exister d'information à grande échelle, consacrée à la prise en charge précoce de la trisomie 21 et spécifiquement consacrée aux professionnels de santé susceptibles d'être en contact dès le

plus jeune âge avec des enfants avec trisomie 21. Par ailleurs, peut-être que lorsque des informations sont données lors du cursus universitaire, cette information est à peine abordée. Il pourrait donc être judicieux de mettre en place une information durant le cursus universitaire, dans laquelle les principes de la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 et les missions de l'orthophoniste seraient présentés. Il serait également intéressant, afin de réaliser une action d'information la plus pertinente possible, d'obtenir plus de précisions sur les différentes sources, notamment sur le contenu des formations et des enseignements post universitaires.

Il est également important de noter parmi toutes les spécialités confondues qu'environ  $\frac{3}{4}$  conseillent ou conseilleraient l'orthophonie systématiquement, malgré le fait que les professionnels de santé sont mal ou pas informés. Nous pouvons donc constater que même si les professionnels de santé ne connaissent pas les fondements de cette intervention précoce, ceux-ci ressentent l'importance pour ces enfants de bénéficier d'un suivi orthophonique.

En cas de besoin d'informations au sujet de la trisomie 21 et de sa prise en charge précoce, ce sont surtout les recherches personnelles et le contact auprès d'associations qui seraient entrepris par les professionnels de santé interrogés. L'utilisation d'Internet et le contact auprès de pédiatres sont les deux moyens qui seraient les plus utilisés par les médecins libéraux et les professionnels de maternité. Les médecins exerçant dans les CAMPS ou les centres de PMI, auraient quant à eux, plutôt recours à des contacts auprès d'associations Trisomie 21 ou d'autres CAMSP. Cependant les résultats de l'enquête montrent que, dans les Alpes-Maritimes :

- Les pédiatres exerçant en libéral et les médecins des CAMSP ne sont pas forcément bien informés quant aux principes de la prise en charge précoce de cette pathologie,
- Dans les bases de données en ligne, nous n'avons pas mis en évidence d'articles abordant spécifiquement cette prise en charge orthophonique,
- Il n'y a pas d'actions d'information réalisées par l'intermédiaire des CAMPS, ou par l'intermédiaire du service génétique de l'hôpital l'Archet à Nice qui a été également mentionné comme source d'information.

Plus de la moitié de ces professionnels de santé, toutes spécialités confondues, sont demandeurs d'informations au sujet de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie. Il est intéressant de noter que les pédiatres sont plus demandeurs d'information que les généralistes malgré le fait que ces derniers soient moins bien informés. Nous relevons également une très forte demande de la part des professionnels de maternité et des médecins des CAMSP et des centres de PMI qui dans ce dernier cas ont pourtant déclaré avoir tous été informés à ce sujet. Ces réponses confortent ainsi l'idée que pédiatres et médecins des CAMSP et des centres de PMI ne sont pas suffisamment bien informés au sujet de la prise en charge précoce de la trisomie 21 et en ressentent le besoin dans le cadre de leur pratique. Il est intéressant de se demander pourquoi cette nécessité est beaucoup moins marquée chez les généralistes : est-ce parce qu'ils sont moins nombreux que les pédiatres à recevoir de jeunes enfants avec trisomie 21 ? Les sages-femmes, quant à elles, si elles n'éprouvent pas la nécessité de se documenter par elles-mêmes à ce sujet sont intéressées si des informations leur sont apportées.

L'outil d'information qui est le plus souvent cité, que ce soit par les professionnels de maternité, les médecins libéraux ou les médecins des centres de PMI est la plaquette. Le site internet est celui qui vient en second. Comme exposé dans la partie pratique, la plaquette a l'intérêt de présenter un contenu concis et clair et permet une information efficace et rapide. Le site Internet, quant à lui, permet de fournir des informations plus détaillées et peut donc constituer un complément efficace à la plaquette d'information.

L'ensemble de ces constatations met en exergue la nécessité d'informer les professionnels de santé qui sont susceptibles de recevoir des enfants avec trisomie 21 dès le plus jeune âge. La trisomie 21 étant l'anomalie génétique responsable de retard intellectuel la plus fréquente en France, cette action d'information doit s'adresser à tous ces professionnels, même ceux qui sont moins en contact avec de jeunes enfants avec trisomie 21. Il s'agira de mettre l'accent sur les principes de cette éducation précoce et sur le fait que celle-ci doit débiter le plus tôt possible pour garantir des résultats optimaux. Ces informations ont pour but de systématiser la prescription d'un bilan orthophonique pour les enfants avec trisomie 21, prescription qui permettra à l'orthophoniste de déterminer les modalités de la prise en charge. En effet, l'orthophoniste est le seul professionnel paramédical disposant des compétences pour effectuer un bilan des prérequis langagiers et des conséquences du syndrome oro-facial. Il est également, le seul décideur, si besoin est, de leur prise en charge. Ce suivi pourra se faire de manière directe (actions auprès de l'enfant) et indirecte (accompagnement parental). Cette intervention optimisera les potentialités de l'enfant et favorisera un développement global plus harmonieux.

De bonnes connaissances de l'éducation précoce en orthophonie de la part de ces acteurs de prise en charge de la trisomie 21 permettront donc aux enfants de bénéficier dès le plus jeune âge d'un suivi adapté qui a démontré ses bénéfices à court, à moyen et à long terme.

#### **IV. Perspectives de l'étude : quelle information dans les Alpes-Maritimes ?**

Aucune campagne d'information concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 n'a été mise en évidence dans ce mémoire, que ce soit à une échelle nationale, comme à une échelle départementale. Dans les différents départements ayant répondu à l'enquête, lorsque des informations sont délivrées à ce sujet, elles le sont par des actions de proximité ou par l'intermédiaire de formations.

Dans les Alpes-Maritimes, l'information dont disposent les médecins à ce sujet est dispensée par le biais de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes qui remet un livret de suivi de la personne avec trisomie 21 ; mais cela s'adresse seulement aux médecins traitants des personnes prises en charge dans cette association. En outre, une réunion d'information destinée aux pédiatres est prévue au mois de juin prochain. Par ailleurs, lors de l'enquête réalisée, un questionnaire destiné aux médecins libéraux a été rempli par un médecin généraliste qui a récemment fait ses études à la faculté de médecine de Nice et qui a spécifié qu'aucune information n'était délivrée à ce sujet lors de son cursus universitaire.

De plus, l'enquête réalisée met en évidence une certaine méconnaissance à ce sujet de la part des acteurs de soins de la trisomie 21. Les professionnels de santé sont, notamment,

très peu informés. Les généralistes s'avèrent également moins bien informés que les pédiatres. Par ailleurs, si environ  $\frac{3}{4}$  des professionnels de santé conseillent l'orthophonie systématiquement, moins de la moitié mentionne que cette prise en charge doit débiter à la naissance. En outre, plus de la moitié des professionnels de santé interrogés, qu'ils soient professionnels de maternité, médecins généralistes, pédiatres ou médecins des CAMSP et des centres de PMI sont demandeurs d'information.

Ces constatations permettent de conclure en la nécessité d'une action d'information destinée aux médecins dans ce département. En effet, même si une réunion d'information concernant la prise en charge précoce va être réalisée à Nice au mois de juin prochain, celle-ci n'est destinée qu'aux pédiatres.

Ainsi, il s'avère judicieux de procéder à la réalisation d'une plaquette informative, ce moyen étant le plus demandé. De plus, cet outil constitue un moyen facile à réaliser et efficace pour délivrer les informations essentielles (voir partie théorique). En effet, un simple coup d'œil permet de dégager les éléments importants.

Une plaquette d'information sera donc réalisée une fois le diplôme validé. Afin de rendre la diffusion de l'information entre l'émetteur et le récepteur la plus efficace possible, les principes de communication énoncés dans la partie théorique seront respectés : utilisation d'un message simple, redondance de l'information dans la mesure du possible, cohérence globale de l'information, transmission d'informations fiables.

Elle sera construite de la façon suivante :

- Présentation de la trisomie 21 : causes et principaux troubles,
- Importance et objectifs de l'éducation précoce en orthophonie : prise en charge du syndrome oro-facial, développement des compétences pré-langagières et accompagnement parental,
- Intérêt du bilan orthophonique qui doit être systématique et réalisé le plus tôt possible pour mettre en place un suivi et un accompagnement adaptés.
- Rôle des médecins dans cette intervention qui eux seuls peuvent prescrire un bilan orthophonique,
- Des exemples de personnes adultes ayant bénéficié d'une prise en charge adaptée. Dans ce cadre, nous avons recueilli le témoignage de Véronique âgée de vingt-sept ans qui a été suivie en orthophonie dès son plus jeune âge. Celle-ci travaille aujourd'hui dans une cantine scolaire. Par ailleurs, elle a une vie sociale très développée et a beaucoup d'activités (danse et peinture),
- Contacts utiles pour obtenir des informations sur la trisomie 21 et sa prise en charge précoce (CAMSP, SESSAD, association Trisomie 21 France et association Trisomie 21 Alpes-Maritimes).

Il nous est apparu important de mettre en évidence les bénéfices d'une prise en charge adaptée à la personne avec trisomie 21. En effet, lors de l'entretien avec le médecin du SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes (**Annexe II**), celle-ci nous a fait part de la nécessité de changer le regard que les médecins portent sur ces personnes. Ainsi les témoignages et exemples de personnes adultes permettent de montrer les capacités et les potentialités souvent méconnues de ces personnes, potentialités qui ne demandent qu'à être stimulées.

Cette plaquette d'information pourra être finalisée avec l'aide de la plateforme Trisomie 21 à Nice. Nous avons également soumis ce projet à l'association Prévention Langage 06 afin de leur demander s'ils sont intéressés par la diffusion d'un tel outil d'information.

Par ailleurs, les professionnels de santé ont également cité le site internet comme moyen approprié pour leur transmettre des informations. Ce support s'avère utile en complément de la plaquette, puisque comme exposé dans la partie théorique, cette dernière ne permet de délivrer qu'une quantité réduite d'information.

Les réponses données par les professionnels de santé montrent que des informations accessibles à partir d'internet seraient très intéressantes à mettre en place. Ce travail sera également réalisé après validation du diplôme. Il s'agira de reprendre les éléments abordés dans la plaquette et de les développer afin de délivrer des informations plus précises. Il sera également pertinent d'accompagner ces informations de vidéos explicatives, ce que ne permet pas la plaquette. Ces vidéos illustreront de façon simple et concise les principes de la prise en charge précoce en orthophonie.

L'auteure du site internet Pecpo (destiné à informer les orthophonistes sur l'éducation précoce des enfants avec trisomie 21) a été contactée. En effet, il serait judicieux de rajouter un onglet destiné aux médecins sur son site internet. Cet onglet contiendrait les éléments expliqués précédemment.

Ces outils d'information seront à diffuser à l'ensemble des professionnels de santé qui ont été cités dans cette étude.

## CONCLUSION

---

L'enfant d'aujourd'hui est l'adulte de demain. Si l'éducation précoce ne permet pas d'effacer le handicap, elle permet néanmoins un développement harmonieux de l'enfant en lui offrant les possibilités d'exprimer au mieux ses potentialités. Un suivi orthophonique des enfants avec trisomie 21 est donc requis de façon systématique et ce dès le plus jeune âge. C'est seulement de cette façon que nous pouvons garantir à ces enfants la possibilité d'exploiter au mieux leurs capacités. Il est cependant important de poursuivre ce suivi tout au long de la vie.

Les objectifs de la présente étude étaient de réaliser un état des lieux des pratiques de diffusion d'information destinées aux professionnels de santé, au sujet de la prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21 et de déterminer leur état de connaissances à ce sujet. Il est ainsi apparu un besoin d'information à leur rencontre, notamment sur le contenu exact de cette prise en charge en orthophonie et ses modalités. Le but étant de généraliser la prescription de l'orthophonie dès les premiers mois de vie, voire dès la naissance. En effet, l'orthophoniste contribue de façon importante, à la réduction des conséquences du syndrome oro-facial, à la mise en place des acquisitions nécessaires à la communication verbale et non verbale et à l'émergence du langage. Il permet aussi d'améliorer les interactions entre les parents et l'enfant, interactions nécessaires à l'épanouissement de cet enfant.

Selon les demandes des professionnels de santé interrogés, une plaquette d'information va être réalisée dans ce but. Il est également envisagé de réaliser un site ou une page internet qui reprendra de façon plus approfondie les éléments abordés dans cette plaquette.

Ces supports ne seront diffusés dans les Alpes-Maritimes qu'après validation du mémoire. Il serait intéressant d'en mesurer l'impact et de déterminer s'ils ont permis d'apporter une plus grande connaissance du sujet de la part des acteurs de la prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21. Cet impact ne pourra bien évidemment être vérifié qu'après un temps relativement important. Pour cela, un questionnaire pourrait être, par exemple, adressé aux orthophonistes des Alpes-Maritimes pour leur demander s'ils reçoivent plus souvent et plus tôt des enfants avec trisomie 21, ou demander aux médecins s'ils ont établi un nombre plus important de prescriptions médicales pour une prise en charge orthophonique précoce de ces enfants.

Si l'éducation précoce des enfants avec trisomie 21 venait à être systématique, il est évident que des bénéfices seraient apportés à court mais aussi à long terme. Ainsi, le parcours de vie et l'intégration dans la société de ces personnes, s'en trouveraient considérablement améliorés. Nous pouvons reprendre ici l'exemple de Véronique, jeune femme de vingt-sept ans avec trisomie 21, ayant bénéficié d'une prise en charge précoce et qui témoigne d'une intégration professionnelle et sociale réussie. Celle-ci nous déclare en rigolant : « tout baigne car je suis heureuse ».

# BIBLIOGRAPHIE

---

## OUVRAGES

- Balle, F. (2013). *Médias et sociétés : édition, presse, cinéma, radio, télévision, internet* (16<sup>ème</sup> éd). Paris: LGDJ.
- Bascle-Parkansky, L., Prioux, M. (2010). *Le marketing du livre. 2, promotion et outils de communication*. Paris: Edition du cercle de la librairie.
- Brin-Henry, F., Courrier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2011). *Dictionnaire d'Orthophonie* (3<sup>ème</sup> éd). Isbergues: Ortho Edition.
- Céleste, B., Lauras, B. (2001). *Le jeune enfant porteur de trisomie 21* (2<sup>ème</sup> éd). Paris: Nathan.
- Changeux, J.P. (1983). *L'Homme neuronal*. Paris: Fayard.
- Crunelle, D. (2009). *Troubles spécifiques des apprentissages : l'état des connaissances*. Signes Edition.
- Cuilleret, M. (1981). *Les trisomiques parmi nous : ou les mongoliens ne sont plus*. Paris: Simep.
- Cuilleret, M. (2007). *Trisomie et handicaps génétiques associés : Potentialités, compétences, devenir* (5<sup>ème</sup> éd) . Issy-Les-Moulineaux: Masson.
- De Fréminville, B., Nivelon, A., Touraine, R. (2007). *Suivi médical de la personne porteuse de trisomie 21*. Cerisé: Trisomie 21 France.
- Della-Courtiade C. (1998). *Elever un enfant handicapé*. Paris: ESF.
- Fraisse, E. (2008). La communication chez l'enfant porteur de trisomie 21. In : Lacombe D & Bruno V (Eds). *Trisomie 21 : communication et insertion* (pp.1-12). Issy-les-Moulineaux: Masson.
- Jakobson, R. (1963). *Essais de linguistique générale. Les fondations du langage*. Paris: Editions de Minuit.
- Narbona, J., Fernandez, S. (2007). Fondements neurobiologiques du développement du langage. In Chevrie-Muller, C., & Narbona, J. (Eds.), *Le langage de l'enfant : aspects normaux et pathologiques* (pp.3-34). Issy-les-Moulineaux: Masson.
- Pennaneac'h, J. (2008). La scolarisation des élèves porteurs de trisomie 21. In D. Lacombe & V. Brun (Eds.), *Trisomie 21, communication et insertion* (pp. 59-68). Issy-les-Moulineaux: Masson.



- Rigal, R. (1985). *Motricité humaine : fondements et applications pédagogiques*. Québec: Presses de l'Université du Québec, 1985.
- Rondal, J. (1986). Le développement du langage chez l'enfant trisomique 21. *Manuel pratique d'aide et d'intervention*. Bruxelles: Mardaga.
- Rondal, J. (1996). *Faire parler l'enfant retardé mental : un programme d'intervention psycholinguistique*. Bruxelles : Labor.
- Taupiac, E (2008). L'évaluation psychologique chez l'enfant trisomique 21 : une étape pour l'insertion. In : Lacombe D & Bruno V (Eds). *Trisomie 21 : Trisomie 21 : communication et insertion* (pp. 13-19). Issy-les-Moulineaux: Masson.
- Thibault, C. (2007). *Orthophonie et oralité : la sphère oro-faciale de l'enfant, troubles et thérapeutiques*. Issy-Les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Vaginay, D. (1997) *Accompagner l'enfant trisomique*. Lyon: Chroniques sociales.
- Vinter, S. (2008). Perceptions sensorielles, premières interactions : cadre pour une éducation précoce. In Lacombe, D & Brun, V. (Eds.), *Trisomie 21, communication et insertion* (pp. 21-34). Issy-les-Moulineaux: Masson.
- Vygotski, L. (1985). *Pensée et langage* (3<sup>ème</sup> éd). Paris: la Dispute.

## **ARTICLES**

- Berger, J., & Cunningham, C. (1981). The development of eye contact between mothers and normal versus Down's syndrome infants. *Developmental Psychology*, 17(5), 678– 689.
- Bigot-de-Comité, A.M. (1999). Trisomie 21 : du dépistage à l'élaboration de stratégies d'accompagnement. *Glossa* 65, 4-11.
- Bigot-de-Comité, A.M. (2000). Troubles précoces de la communication infra-verbale chez les enfants porteurs de trisomie 21. *Rééducation orthophonique*, 38(202), 89-93.
- Crunelle, D. (2002). L'éducation précoce en orthophonie dans rééducation orthophonique. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 83-90.
- Cuilleret, M. (2002), Pionnière de la prise en charge dès le berceau. *Orthomagazine*, 38, 17-23.
- De Fréminville, B., Bessuges, J., Céleste, B., Hennequin, M., Noack, N., Pennaneach, J., Vanthiegem, R., & Touraine, R. (2007). L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21. *Mtp Pédiatrie*, 10(4), 272-280. doi: 10.1684/mtp.2007.0119.

- De Parscau, L. (2001). Trisomie 21 : épidémiologie, diagnostic, évolution. *La revue du praticien*, 51(5), 545-549.
- Fève-Chobaud, M. (2002). L'éducation précoce, un passeport pour l'avenir. *Ortho magazine*, 38, 24-27.
- Fuengfoo, A., & Sakulnoom, K. (2014). Clinical abnormalities, early intervention program of Down syndrome children: Queen Sirikit National Institute of Child Health experience. *Journal of the medical association of Thailand, Suppl 6*:S152-8.
- Hines, S., & Bennett, F. (1996). Effectiveness of early intervention for children with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 2(2), 96-101. doi: 10.1002/(SICI)1098-2779(1996)2:2<96::AID-MRDD7>3.0.CO;2-V.
- Mirassou, A., & Personnaz, B. (1996). Langage et communication dans un groupe de jeunes enfants trisomiques, *Journal de pédiatrie et de puériculture*, 9(5), 301-303.
- Nair, M.K., Mini, A.O., Leena, M.L., George, B., Harikumar Nair, G.S., Bhaskaran, D., & Russel, P.S. (2014). Effet of early language intervention among children 0-3 years with speech ans language delay. *Indian journal of pediatrics, suppl 2* : S156-60. doi: 10.1007/s12098-014-1555-8.
- Noak, N. (1997). Eléments de réflexion sur le développement : Caractéristiques précoces et prise en charge de l'enfant porteur d'une trisomie 21 de 0 à 3 ans. *Evolutions psychomotrices*, 9(36).
- Pirchio, S., Christina, M., & Volterra, V. (2003). Gestes, mots et tours de parole chez des enfants atteints du syndrome de Williams ou du syndrome de Down. *Enfance*, 55(3), 251-264. doi: 10.3917/enf.553.0251.
- Polisenska K., & Kapalkova S. (2014). Language profiles in children with Down Syndrome and children with Language Impairment: Implications for early intervention, *Research in Developmental Disabilities*, 35(2), 373-382. doi: 10.1016/j.ridd.2013.11.022.
- Rondal, J. (2009). Prélangage et intervention langagière précoce dans la trisomie 21. *Glossa*, 107, 68-78.
- Tsao R., & Céleste B. (2006). Etude longitudinale du développement cognitif chez des enfants avec trisomie 21. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 17, 5-11.
- Vaessen, S., Daron, A., Dubru, J.-M., Ebetiuc, I., Leroy, P., & Misson, J.-P. (2012). Aspects neurologiques associés au syndrome de Down. *Belgische Kinderarts* 14 (2), 40-43.

Vinter, S. (1999). L'organisation pré-conversationnelle chez l'enfant trisomique 21. In *Glossa*, 65, 12- 25.

## **MEMOIRES**

Barreda, V., & Bos, M., (2007). *Trisomie 21 : annonce du diagnostic et information sur l'éducation précoce : étude comparative pour déterminer l'évolution de ces dix dernières années et élaboration d'une plaquette informative à l'attention des professionnels de maternité* (Master's thesis). Université de Montpellier I, Montpellier.

Bénis, M. (2015). *Enquête sur la prise en charge précoce de la trisomie 21* (Master's thesis). Université de Caen Normandie, Caen.

Cafel, A., Crunelle, D., & Pinel, B. (2000). *Intérêt de la prise en charge orthophonique précoce du jeune enfant trisomique 21 : évaluation* (Master's thesis). Université de Lille II, Lille.

De Chefdebien, P., & Sarda, L. (2011). *Etude de faisabilité pour l'élaboration d'un livret d'information sur la prise en charge de l'oralité alimentaire dans le cadre du syndrome de la trisomie 21* (Master's thesis). Université de Toulouse III Paul Sabatier, Toulouse.

De Lange-Bergsma, M., & Lemarchand, S. (1996). *L'éducation précoce de l'enfant trisomique 21 et l'accompagnement de sa famille. Enquête et élaboration d'une vidéo d'information destinée aux professionnels de la santé* (Master's thesis). Université de Lille II, Lille.

Fallet, J. (2009). *L'éducation précoce en orthophonie de l'enfant porteur de trisomie 21 : réalisation d'un site Internet à destination des orthophonistes* (Master's thesis). Université de Lille II, Lille.

Faure, C. (2012). *Apports de l'approche sensorimotrice de Bullinger dans la clinique psychomotrice auprès d'enfants porteurs d'une trisomie 21* (Master's thesis). Université Claude-Bernard Lyon 1, Institut des sciences et techniques de réadaptation, Lyon.

Gauthier, C., & Portier, M. (2014). *Étude des stimulations rythmiques dans le cadre de l'éducation précoce de l'enfant porteur de trisomie 21 : conseils aux parents* (Master's thesis). Université de Lorraine, Strasbourg.

Haddi, M., & Triboulet, F. (2010). *Travailler à 3 avant 3 ans : et pourquoi pas ?": création d'un DVD de prévention et d'information, sur la prise en charge précoce de la trisomie 21, à destination des professionnels et des parents* (Master's thesis). Université de Lille 2, Lille.

- Mbaka, R. (2007). *Evaluation d'une campagne publicitaire, cas de VODACOM Cataractes* (Master's Thesis). Université Kongo, Mbanza-Ngungu
- Niel, J. (2012) *L'oralité dans la prise en charge précoce de l'enfant porteur de trisomie 21 : enquête auprès des orthophonistes en vue de l'élaboration d'un livret*. Université de Montpellier I, Montpellier.
- Piriou, M. (2013). *Trisomie 21 : orthophonie précoce et approches signées, la nécessité et la création d'une campagne d'information auprès des médecins* (Master's thesis). Université de Poitiers, Poitiers.
- Rodrigues, F.A. (2014). *La mastication sans se casser les dents : les stimulations sensorielles dans le travail de la mastication chez les enfants porteurs de trisomie 21* (Master's thesis). Université de Nice/Sophia Antipolis, Nice.
- Séjourne-Boineau, D. (2001). *Elaboration d'une plaquette informative sur la prise en charge précoce orthophonique des enfants atteints de trisomie 21* (Master's thesis). Université Victor Ségalen de Bordeaux II, Bordeaux.
- Tichon, D. (2012). *L'accompagnement du développement de l'oralité chez la personne porteuse de trisomie 21, élaboration d'un outil spécifique : un livret d'information et d'orientation à destination des familles* (Master's thesis). Université de Toulouse III Paul Sabatier, Toulouse.

### **SITES INTERNET**

- AFRT (2016). *Association française pour la recherche sur la trisomie 21*. Retrieved Janvier 2016, <http://afrt.fr>.
- Fallet, J. (2009). *L'éducation précoce en orthophonie de l'enfant porteur de trisomie 21*. Retrieved 2015/2016 from <http://www.pecpo-t21.fr/>.
- Fondation Jérôme Lejeune. (2016). *Fondation Jérôme Lejeune, chercher, soigner, défendre*. Retrieved Janvier 2016 from <http://www.fondationlejeune.org>.
- Marketing. (2013). *Cours complet de marketing*. Retrieved Octobre 2015 from <http://marketing.thus.ch>.
- Orphanet. (2016). *Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins*. Retrieved mars 2016 from <http://www.orpha.net>.
- Trisomie 21 France. (2016). *Trisomie 21 France*. Retrieved janvier 2016 from <http://www.trisomie21-france.org>.
- UNAPEI. (2016). *Unapei, pour une société inclusive et solidaire*. Retrieved Janvier 2016 from <http://www.unapei.org>.

## **LOIS ET DECRETS**

Décret n° 2002-721 du 2 mai 2002 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession d'orthophoniste. (2002). *Journal officiel de la république française, 4 mai*.

Loi n° 75-534 du 30 juin 1975 d'orientation en faveur des personnes handicapées, *Journal officiel de la république française, 1er juillet 1975*.

## **BASES DE DONNEES**

BDSP. (2016). Banque de données en santé publique. Retrieved Mars 2016 from <http://www.bdsp.ehesp.fr>.

CISMEF. (2016). Catalogue et index des sites médicaux de langue française. Retrieved Mars 2016 from <http://www.chu-rouen.fr/cismef/>.

Delfodoc. (2013). Centres de documentation de l'AP-HP. Retrieved Mars 2016 from <http://www.basedelfodoc.aphp.fr>.

Dumas. (n.d.). *Dépôt universitaire des mémoires après soutenance*. Retrieved septembre 2015 from <http://dumas.ccsd.cnrs.fr>.

EM Consulte. (2016). *EM consulte*. Retrieved Mars 2016 from <http://www.em-consulte.com>.

LISSA. (2015). *Littérature scientifique en santé*. Retrieved Mars 2016 from <http://www.lissa.fr>.

Pétale. (2006-2014). *Publications et travaux académiques de Lorraine*. Retrieved septembre 2015 from <https://petale.univ-lorraine.fr>.

Pubmed. (2016). *US national library of medicine national institutes of health*. Retrieved Mars 2016 from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>.

Sudoc. (2016). *Catalogue SUDOC*. Retrieved Janvier 2016 from <http://www.sudoc.abes.fr>.

# **ANNEXES**

## Annexe I : Récapitulatif des interventions orthophoniques des différents déficits liés à la trisomie 21

Déficits	Prise en charge
<u>Déficits des perceptions sensorielles</u>	Travail : <ul style="list-style-type: none"> <li>- De la stimulation visuelle</li> <li>- De la stimulation auditive</li> <li>- De la stimulation tactile</li> <li>- De la stimulation du goût et de l'odorat</li> <li>- De la perception spatiale et temporelle</li> </ul>
<u>Déficits des éléments pré-linguistiques</u>	Travail : <ul style="list-style-type: none"> <li>- De l'Appétence à communiquer</li> <li>- Du pointage</li> <li>- De l'imitation</li> <li>- De l'alternance des tours de rôle</li> <li>- De la permanence de l'objet</li> <li>- De l'oralisation</li> </ul>
<u>Déficit cognitif</u>	Travail de l'attention et de la mémoire
<u>Déficit de la sphère oro-faciale</u>	Prise en charge de <ul style="list-style-type: none"> <li>- La réduction de l'hypotonie bucco-faciale</li> <li>- L'obtention d'une fermeture buccale,</li> <li>- La limitation du bavage</li> <li>- La mise en place d'une respiration nasale</li> <li>- La mastication et de la déglutition</li> <li>- L'amélioration de la communication et de l'articulation</li> </ul>
<u>Déficit de la communication parents/enfant</u>	Accompagnement parental

## **Annexe II : Entretien avec le médecin et le chef de service du SESSAD de l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes**

**Des campagnes d'information ou des formations concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 auprès des professionnels de santé ont elles été réalisées ?**

Au niveau régional, aucune campagne d'information n'a été réalisée dans ce sens, à notre connaissance.

Le SESSAD remet aux médecins qui suivent des enfants avec trisomie 21 le livret de suivi médical de la personne porteuse de trisomie 21 qui mentionne la prise en charge précoce.

Ainsi, l'information est faite de façon individuelle et en fonction de la situation médicale et non par le biais de véritables campagnes d'information.

Par ailleurs, des formations sont dispensées par le SESSAD et le service Petite Enfance au sein de différentes écoles et structures (écoles d'éducateurs, puéricultrices travaillant dans les crèches à Nice etc.).

**Quelle est la meilleure façon de diffuser l'information concernant cette prise en charge aux professionnels de santé ?**

Pour de nombreux médecins, la trisomie renvoie à un échec du diagnostic. En effet, certains ont une vision très négative de la trisomie 21 et trouvent souvent préférable de faire un dépistage avant la naissance, afin de proposer une interruption médicale de grossesse. De plus, les moyens de dépistage sont de plus en plus performants et certains parents qualifient même de « harcèlement » le comportement de certains professionnels qui leur conseillent de mettre un terme à la grossesse. Même si les professionnels de santé ont permis un allongement de l'espérance de vie de ces personnes par des moyens strictement médicaux, ceux-ci ne se sentent que très peu concernés par le côté éducatif.

Ainsi, une campagne d'information classique (livret, plaquette, etc.) risque de ne pas attirer l'attention de la plupart des ces professionnels. Afin de diffuser efficacement l'information concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 aux professionnels de santé, il serait judicieux, de porter un nouveau regard sur les personnes avec trisomie 21 aux futures générations de médecins. Ceci, en montrant des témoignages de personnes ayant bénéficiées d'une prise en charge adaptée (par exemple ce jeune homme avec trisomie 21 ayant obtenu son CAP de cuisine).

C'est aussi le grand public qu'il faudrait toucher afin de faire changer les mentalités. En effet, c'est bien souvent la famille qui est informée de l'existence d'une prise en charge précoce et qui va demander des séances à son médecin.

Il pourrait aussi être judicieux de faire un article dans des revues médicales (*Quotidien du Médecin* par exemple).

**Quelles sont, selon vous, la meilleure façon de diffuser un questionnaire aux professionnels de santé afin de déterminer leurs connaissances concernant la prise en charge précoce des enfants avec trisomie 21 ?**

Le courrier postal semble le moyen le plus approprié dans la mesure où beaucoup n'auront pas le temps de répondre à un appel téléphonique et où il est difficile de se procurer les courriels de chacun. Cependant, même en envoyant un courrier postal, il n'est pas exclu que certains ne prennent pas le temps de répondre étant donné le nombre



d'enquêtes pour lesquelles ils sont sollicités. Il s'agit de formuler un nombre réduit de questions courtes.

**A qui diffuser ce questionnaire ?**

Aux personnes en contact avec les familles dès l'annonce du diagnostic de trisomie 21 qui est souvent brutal : professionnels de maternité, pédiatres, généralistes.

## **Annexe III : Courrier adressé aux associations ou structures départementales en lien avec la trisomie 21**

Bonjour Madame, bonjour Monsieur,

Actuellement étudiante en dernière année d'orthophonie à Nice, je me permets de vous contacter de nouveau dans le cadre de mon travail de fin d'études.

Celui-ci consiste en un état des lieux au niveau national, des campagnes d'information, à destination des professionnels de santé, concernant la prise en charge précoce en orthophonie des enfants avec Trisomie 21 ; ceci par le biais de mémoires d'orthophonie pour lesquels des campagnes d'information ont été réalisées à ce sujet ainsi que celles réalisées par les associations.

Les objectifs de ce travail sont ainsi de :

- Recenser à l'échelle régionale et nationale tous les travaux réalisés en ce sens (mémoires d'orthophonie, campagnes d'informations, etc.),
- Déterminer s'ils ont permis d'apporter une plus grande connaissance du sujet par les acteurs de la prise en charge précoce des enfants avec Trisomie 21,
- Déterminer la façon la plus efficace de transmettre l'information.

Je souhaiterais donc savoir si des campagnes de sensibilisation concernant la Trisomie 21 ont été entreprises, par le biais de votre association ou si vous avez connaissance de démarches réalisées dans ce sens. Et dans l'affirmative, si une part concernant la prise en charge précoce y a été consacrée.

Je vous remercie d'avance de l'attention que vous porterez à ma demande et vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de mes salutations distinguées.

Anne-Lise Zaffini  
Etudiante en 4<sup>ème</sup> année d'orthophonie à Nice

## **Annexe IV : Courrier adressé aux associations nationales en lien avec la trisomie 21**

Bonjour Madame, bonjour Monsieur,

Actuellement étudiante en dernière année d'orthophonie à Nice, je me permets de vous contacter dans le cadre de mon travail de fin d'études.

Celui-ci consiste en un état des lieux des pratiques de diffusion qui ont pu être réalisées en ce qui concerne la nécessité de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie.

Les objectifs de ce travail sont ainsi de :

- Recenser à l'échelle régionale et nationale tous les travaux réalisés en ce sens (mémoires d'orthophonie, campagnes d'informations, etc.),
- Déterminer s'ils ont permis d'apporter une plus grande connaissance du sujet par les acteurs de la prise en charge précoce des enfants avec Trisomie 21,
- Déterminer la façon la plus efficace de transmettre l'information.

A l'heure actuelle, j'ai effectué des recherches afin de prendre connaissance des mémoires d'orthophonie (au niveau national) dans lesquels ont été réalisées des campagnes d'information dans ce sens. Je suis également en contact avec l'association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes.

J'ai ainsi pu mettre en évidence que :

- Les supports d'information réalisés dans le cadre des mémoires d'orthophonie (plaquettes et DVD) n'ont jamais été diffusés,
- Sur notre département, aucune campagne d'information n'a été entreprise à ce jour.

Je me permets donc de vous contacter afin de me renseigner sur les points suivants :

- 1) Il me serait très utile de savoir si des campagnes de sensibilisation concernant la trisomie 21 ont été entreprises par l'intermédiaire de votre association. Et dans l'affirmative, si une part concernant la prise en charge précoce y a été consacrée.
- 2) Par ailleurs, en dehors d'éventuelles campagnes de sensibilisation, y a-t-il des informations de proximité qui sont réalisées ?

*Dans les Alpes Maritimes, par exemple, une formation est dispensée chaque année aux éducatrices de jeunes enfants et puéricultrices travaillant dans les crèches de la ville de Nice. La question de la prise en charge précoce y est abordée. Des campagnes de sensibilisation sont également effectuées dans différentes structures (école d'éducateurs de jeunes enfants, auxiliaires de vie scolaire, etc.).*

*De plus les médecins traitants des enfants reçus par les services de l'association se voient délivrer un livret d'informations.*

Je vous remercie d'avance de l'attention que vous porterez à ma demande et vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de mes salutations distinguées.

Anne-Lise Zaffini  
Etudiante en 4<sup>ème</sup> année d'orthophonie à Nice

## **Annexe V : Courrier adressé à la vice-présidente de l'association Trisomie 21 France**

Bonjour Madame De Fréminville,

Actuellement étudiante en dernière année d'orthophonie à Nice, je me permets de vous contacter dans le cadre de mon travail de fin d'études.

Celui-ci consiste en un état des lieux des pratiques de diffusion qui ont pu être réalisées en ce qui concerne la nécessité de la prise en charge précoce de la Trisomie 21 en orthophonie.

Les objectifs de ce travail sont ainsi de :

- Recenser à l'échelle régionale et nationale tous les travaux réalisés en ce sens (mémoires d'orthophonie, campagnes d'informations, etc.),
- Déterminer s'ils ont permis d'apporter une plus grande connaissance du sujet par les acteurs de la prise en charge précoce des enfants avec Trisomie 21,
- Déterminer la façon la plus efficace de transmettre l'information.

A l'heure actuelle, j'ai effectué des recherches afin de prendre connaissance des mémoires d'orthophonie (au niveau national) dans lesquels ont été réalisées des campagnes d'information dans ce sens. Je suis également en contact avec l'association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes.

J'ai ainsi pu mettre en évidence que :

- Les supports d'information réalisés dans le cadre des mémoires d'orthophonie (plaquettes et DVD) n'ont jamais été diffusés,
- Sur notre département, aucune campagne d'information n'a été entreprise à ce jour.

C'est sur les conseils de l'association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes que je me permets de vous contacter aujourd'hui afin d'aborder avec vous les 3 points suivants :

1/ Je souhaiterais savoir si, au niveau national, des campagnes de sensibilisation concernant Trisomie 21 ont été entreprises. Et dans l'affirmative, si une part concernant la prise en charge précoce y a été consacrée.

2/ Il me serait aussi utile de prendre connaissance de ce qu'il en est à l'échelle départementale/régionale et d'éventuelles actions similaires qui ont pu y être entreprises. Je me permets donc de vous joindre, s'il vous est possible de le transmettre, un mail à l'attention des associations départementales/régionales.

3/ Je souhaiterais également savoir si, selon vous, les besoins en information concernant la Trisomie 21 et sa prise en charge, notamment précoce, sont les mêmes dans toutes les régions.

Dans l'attente de votre réponse et participation à la réalisation de mon mémoire, je vous remercie de l'attention que vous porterez à ma demande et vous prie d'agréer, Madame, l'expression de mes salutations distinguées.

Anne-Lise Zaffini

Etudiante en 4<sup>ème</sup> année d'orthophonie à Nice

## **Annexe VI : Courrier explicatif remis avec le questionnaire destiné aux professionnels de santé**

Zaffini Anne-Lise

Nice, le 21 Septembre 2015

Bonjour Madame, bonjour Monsieur,

Je me permets de vous contacter dans le cadre de mon travail de fin d'études en orthophonie.

Celui-ci consiste en un état des lieux des pratiques de diffusion qui ont pu être réalisées, concernant la nécessité de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie. Ceci dans le but de déterminer la façon la plus efficace de transmettre l'information aux professionnels de santé dans les Alpes-Maritimes.

A l'heure actuelle, des recherches de campagnes d'information réalisées dans ce sens ont été effectuées. Je suis également en contact avec l'association Trisomie 21 Alpes-Maritimes.

Pour cela, je souhaiterais vous soumettre un questionnaire qui orientera mon travail.

Si vous voulez bien y répondre, je vous le joins en version papier ainsi qu'une enveloppe timbrée.

Dans l'attente de votre réponse et participation à la réalisation de mon mémoire, je vous remercie vivement de l'attention que vous porterez à ma demande et vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de mes salutations distinguées.

Anne-Lise Zaffini  
Etudiante en 4ème année d'orthophonie à Nice

## **Annexe VII : Questionnaire destiné aux professionnels de maternité**

1) Quelle(s) prise(s) en charge proposez-vous ou proposeriez-vous à un enfant porteur de Trisomie 21 ?

- Prise en charge médicale  
A partir de quel âge :
- Prise en charge en kinésithérapie  
A partir de quel âge :
- Prise en charge en psychomotricité  
A partir de quel âge :
- Prise en charge éducative  
A partir de quel âge :
- Prise en charge en orthophonie  
A partir de quel âge :
- Autre :  
Laquelle (lesquelles) :  
A partir de quel âge :

2) Conseillez-vous ou conseillerez-vous l'orthophonie de façon systématique à ces enfants ?

- Oui
- Non

3) Avez-vous déjà entendu parler de la prise en charge précoce de la Trisomie 21 en orthophonie ?

- Oui
- Non

Si non, merci de passer directement à la question 7

4) Selon vous, En quoi consiste la prise en charge précoce en orthophonie ?

5) Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?

- Cours universitaire
- Formations pour les professionnels
- Campagnes d'information grand public
- Campagnes d'information pour les professionnels
- Autre :  
Lesquels



- 6) Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec Trisomie 21 ?
- Oui
  - Non
- 7) En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?
- Recherches personnelles (Sites internet, livres, magazines, etc.)  
Lesquelles :
  - Contacts auprès d'associations  
Lesquelles :
  - Contacts auprès de professionnels de santé  
Lesquels :
  - Autre :
- 8) Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?
- Oui
  - Non

Si oui, quel moyen vous semble le plus approprié ?

- Plaquette
- DVD
- Affiche
- Site internet
- Informations dans des magazines professionnels
- Participation à des réunions d'information
- Mail
- Formations
- Autre :

Vous êtes :

- Pédiatre
- Obstétricien
- Sage-femme
- Infirmier
- Auxiliaire de puériculture

## Annexe VIII : Questionnaire destiné aux médecins libéraux

1) Avez-vous déjà eu des informations concernant la Trisomie 21 et la prise en charge précoce de cette pathologie ?

- Oui
- Non

Si non, merci de passer directement à la question 4

2) Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?

- Cours universitaire
- Formations pour les professionnels
- Campagnes d'information grand public
- Campagnes d'information pour les professionnels
- Autre

Merci de préciser lesquelles pour chaque réponse.

3) Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec Trisomie 21 ?

- Oui
- Non

4) Quelle(s) intervention(s) vous semble(nt) pertinente(s) dans le cadre de cette prise en charge précoce ?

- Prise en charge médicale
- Prise en charge en kinésithérapie
- Prise en charge en psychomotricité
- Prise en charge éducative
- Prise en charge en orthophonie
- Autres

Lesquelles :

5) Conseillerez-vous de façon systématique l'orthophonie à ces enfants ?

- Oui
- Non

6) En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?

- Recherches personnelles (Sites internet, livres, magazines, etc.)

Lesquelles :

- Contacts auprès d'associations

Lesquelles :

- Contacts auprès de professionnels de santé

Lesquels :

- Autre :

Lesquels :

7) Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la Trisomie 21 en orthophonie ?

- Oui
- Non

Si oui, quel moyen vous semble le plus approprié ?

- Plaquette
- Affiche
- DVD
- Site internet
- Informations dans des magazines professionnels
- Participation à des réunions d'information
- Mail
- Formations
- Autre :

Lesquels :

Êtes-vous pédiatre ou généraliste ?

## **Annexe IX : Questionnaire destiné aux médecins des CAMSP et des centres de PMI**

1) Avez-vous déjà eu des informations concernant la Trisomie 21 et la prise en charge précoce de cette pathologie ?

- Oui
- Non

Si non, merci de passer directement à la question 4.

2) Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?

- Cours universitaire
- Formations pour les professionnels
- Campagnes d'information grand public
- Campagnes d'information pour les professionnels
- Autres

Merci de préciser lesquelles pour chaque réponse.

3) Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec Trisomie 21 ?

- Oui
- Non

4) Quelle(s) intervention(s) vous semble(nt) pertinente(s) dans le cadre de cette prise en charge précoce ?

- Prise en charge médicale
- Prise en charge en kinésithérapie
- Prise en charge en psychomotricité
- Prise en charge éducative
- Prise en charge en orthophonie
- Autre

Lesquelles :

5) Conseillerez-vous de façon systématique l'orthophonie à ces enfants ?

- Oui
- Non

6) A partir de quel âge proposeriez-vous l'orthophonie à ces enfants ?

7) En quoi consiste cette prise en charge précoce en orthophonie selon vous ?

8) En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?

- Recherches personnelles (Sites internet, livres, magazines, etc.)

Lesquelles :

- Contacts auprès d'associations

Lesquelles :

- Contacts auprès de professionnels de santé

Lesquels :

- Autre :

Lesquels :

9) Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la Trisomie 21 en orthophonie ?

- Oui
- Non

Si oui, quel moyen vous semble le plus approprié ?

- Plaquette
- Affiche
- DVD
- Site internet
- Informations dans des magazines professionnels
- Participation à des réunions d'information
- Mail
- Formations
- Autre :

Lesquels :

Quelle est votre spécialité médicale ?

## Annexe X : Présentation des mémoires d'orthophonie dans lesquels ont été réalisés des outils d'information concernant la prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21

<i>Titre du premier mémoire: L'éducation précoce de l'enfant trisomique 21 et l'accompagnement de sa famille. Enquête et élaboration d'une vidéo d'information destinée aux professionnels de la santé (De Lange-Bergsma &amp; Lemarchand, 1996)</i>	
<b>PRINCIPES ET OBJECTIFS DU MÉMOIRE</b>	<p>Une enquête destinée aux médecins généralistes, spécialistes, aux PMI, aux sages-femmes, aux puéricultrices et aux psychologues a été réalisée.</p> <p>121 réponses ont été obtenus et il a été mis en évidence que :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Les professionnels de santé interrogés ont une idée assez floue des principes et des objectifs de la prise en charge précoce</li> <li>- Ces professionnels sont demandeurs d'informations à ce sujet</li> <li>- La vidéo et le fascicule sont les outils les plus demandés</li> </ul>
<b>OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<b>Vidéo d'information</b> destinée aux médecins généralistes et spécialistes, aux PMI, aux sages-femmes, aux puéricultrices, aux psychologues.
<b>CHOIX DU SUPPORT D'INFORMATION</b>	<p>Les auteurs de ce mémoire ont choisi de réaliser une cassette vidéo car :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- C'est l'outil le plus demandé après le fascicule (étude réalisée dans le cadre de ce mémoire)</li> <li>- La vidéo permet plus d'échanges et de dialogues que le fascicule</li> <li>- Elle permet une meilleure représentation du travail effectué</li> <li>- Elle laisse une trace et interpelle plus</li> <li>- Sa lecture est plus motivante que celle d'un fascicule.</li> </ul>
<b>CONTRAINTES DE RÉALISATION</b>	Le film réalisé est de mauvaise qualité du fait du matériel utilisé.
<b>CONTENU DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- L'annonce du diagnostic de trisomie 21 et les répercussions</li> <li>- Les conséquences de la trisomie 21</li> <li>- L'accompagnement parental</li> <li>- La prise en charge précoce et les lieux de prise en charge</li> </ul>
<b>DIFFUSION DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<b>Cette vidéo d'information n'a jamais été diffusée</b> et n'a pu être retrouvée malgré les sollicitations auprès des auteures.

<b><i>Titre du deuxième mémoire: Trisomie 21 : annonce du diagnostic et information sur l'éducation précoce : étude comparative pour déterminer l'évolution de ces dix dernières années et élaboration d'une plaquette informative à l'attention des professionnels de maternité. (Barreda &amp; Bos, 2007).</i></b>	
<b>PRINCIPES ET OBJECTIFS DU MÉMOIRE</b>	<p>L'objectif de ce mémoire a été d'effectuer une étude comparative de résultats mis en évidence lors d'une enquête entreprise dans un premier mémoire réalisé en 1997 qui s'était attaché à analyser « les modalités de l'annonce, les critiques des parents et enfin leurs désirs quant à une annonce plus rationnelle et plus humaine » (Carue cité dans Barreda &amp; Bos, 2007, p.180).</p> <p>Un questionnaire à destination de parents d'enfants avec trisomie 21 a été réalisé et a mis en évidence que l'annonce du diagnostic est « inappropriée, tant au niveau du fond que de la forme » (Barreda &amp; Bos, p.220). De plus, les parents ne sont pas adressés vers les professionnels adaptés à la prise en charge précoce de leur enfant.</p> <p>Une seconde enquête téléphonique a montré que</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dans les facultés du sud de la France, les médecins ne sont que très peu, voire pas formés à l'annonce du handicap</li> <li>- Les maternités de Montpellier ne disposent pas de plaquette informative destinée à l'équipe médicale concernant l'annonce du diagnostic de trisomie 21 et sa prise en charge précoce</li> </ul>
<b>OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<b>Plaquette d'information</b> destinée aux professionnels de maternité.
<b>CHOIX DU SUPPORT D'INFORMATION</b>	Les auteures de ce mémoire ont choisi de réaliser une plaquette à destination des professionnels de santé car celle-ci présente « un contenu concis et précis et surtout elle s'avère facile d'utilisation et permet d'être consultée au moment opportun » (Barreda & Bos, p.223).
<b>CONTRAINTES DE RÉALISATION</b>	Aucune difficulté particulière n'a été mentionnée par les auteures.
<b>CONTENU DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Présentation de la trisomie 21</li> <li>- L'annonce du diagnostic de la trisomie 21</li> <li>- La prise en charge précoce</li> <li>- La prise en charge orthophonique précoce</li> <li>- Les structures et associations</li> <li>- Les droits</li> </ul>
<b>DIFFUSION DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<p><b>La plaquette n'a jamais été diffusée.</b></p> <p>Nous avons pu prendre connaissance de cette plaquette puisqu'elle est disponible dans les annexes du mémoire.</p>

<b><i>Titre du troisième mémoire : Travailler à 3 avant 3 ans : et pourquoi pas ? : Création d'un DVD de prévention et d'information, sur la prise en charge précoce de la trisomie 21, à destination des professionnels et des parents (Haddi &amp; Triboulet, 2010)</i></b>	
<b>PRINCIPES ET OBJECTIFS DU MÉMOIRE</b>	Les auteures souhaitent informer les professionnels de santé sur l'éducation précoce, notamment en orthophonie, du jeune enfant avec trisomie 21 et l'intérêt d'une telle intervention.
<b>OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<b>DVD d'information</b> destiné aux professionnels de santé et aux parents
<b>CHOIX DU SUPPORT D'INFORMATION</b>	Le DVD a été choisi comme outil car il est un outil attractif et maniable.
<b>CONTRAINTES DE RÉALISATION</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Choix difficile d'un logiciel adapté au montage des vidéos</li> <li>- Choix difficile des séquences les plus pertinentes</li> <li>- Compression des vidéos difficile</li> <li>- Frais importants nécessaires à la réalisation</li> </ul>
<b>CONTENU DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- L'annonce du handicap</li> <li>- Présentation et intérêts de l'éducation précoce</li> <li>- Les modalités de la prise en charge précoce</li> <li>- L'accompagnement après l'annonce du handicap</li> </ul>
<b>DIFFUSION DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b>	<b>Ce DVD n'a jamais été diffusé.</b> L'AFRT avait été intéressée par le DVD mais demandait d'effectuer des modifications avant de le diffuser. Ces modifications n'ont jamais été réalisées. Nous avons pu prendre connaissance de ce DVD puisque les auteures ont accepté de nous l'adresser.



***Titre du quatrième mémoire: Trisomie 21 : orthophonie précoce et approches signées, la nécessité et la création d'une campagne d'information auprès des médecins, (Piriou, 2013)***

<p><b>PRINCIPES ET OBJECTIFS DU MÉMOIRE</b></p>	<p>Un questionnaire concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 à destination des médecins a été réalisé. Il a été adressé à des médecins travaillant dans des structures ainsi qu'à des médecins travaillant en libéral. Cependant, un faible nombre de réponses a été obtenu. Ces quelques réponses montrent que les médecins ont connaissance de l'éducation orthophonique précoce mais pas de ses principes. Par ailleurs, la prise en charge n'est pas prescrite systématiquement aux enfants avec trisomie 21. Les médecins qui ont accepté de répondre à l'enquête se sont cependant révélés intéressés par des informations à ce sujet.</p>
<p><b>OUTIL(S) D'INFORMATION</b></p>	<p><b>Plaquette et CD-ROM d'information</b> destinés aux médecins (pédiatres, généralistes, obstétriciens) de ville et de structures</p>
<p><b>CHOIX DU SUPPORT D'INFORMATION</b></p>	<p>La plaquette a été retenue pour les raisons suivantes :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- C'est un moyen facile et rapide à réaliser</li> <li>- Elle résume les points essentiels et laisse peu de place au superflu</li> <li>- Elle met en valeur les informations importantes et permet une vue d'ensemble</li> </ul> <p>Le CD-ROM a été retenu pour les raisons suivantes :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Il délivre des informations plus complètes que la plaquette et permet une lecture plus ciblée</li> <li>- C'est un support stable et durable</li> </ul> <p>Ainsi « combiner les deux augmente donc considérablement les chances de toucher, sensibiliser les médecins » (Piriou, 2013, p.79).</p>
<p><b>CONTRAINTES DE RÉALISATION</b></p>	<p>L'auteure ne mentionne aucune difficulté particulière concernant la réalisation de la plaquette, si ce n'est le choix de ne pas y ajouter d'illustrations afin de ne pas l'alourdir visuellement.</p> <p>L'auteure souhaitait initialement réaliser un DVD interactif mais a opté pour la création d'un CD-ROM du fait du manque de moyens et de connaissances. Cependant, le diaporama réalisé n'est pas « stable » sur tous les ordinateurs. Par ailleurs, l'auteure mentionne, du fait de son manque de connaissance dans le domaine informatique, des défauts de CD-ROM de mise en forme (titres décalés, différences de police, etc.)</p>
<p><b>CONTENU DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Symptomatologie de la trisomie 21</li> <li>- L'éducation précoce</li> <li>- Trisomie 21 et orthophonie</li> <li>- Les approches signées</li> <li>- Le rôle des médecins</li> <li>- Coordonnées des associations, services et professionnels.</li> </ul>
<p><b>DIFFUSION DU/DES OUTIL(S) D'INFORMATION</b></p>	<p>Ces deux outils n'ont jamais été diffusés. La plaquette d'information était disponible en annexe du mémoire. L'auteure ne disposait plus du CD-ROM mais nous avons pu l'obtenir avec l'aide de l'Association pour Les Etudiants en Orthophonie de Poitiers.</p>

**Annexe XI : Plaquettes d'information des mémoires  
d'orthophonie**

Plaquette d'information réalisée dans le cadre du mémoire Trisomie 21 : orthophonie et approches signées, la nécessité et la création d'une campagne d'information auprès des médecins (Piriou, 2013)

**la trisomie 21. qu'est-ce que c'est?**

**Il n'y a pas de "bébé réparé"**

**Une éducation précoce (avant 6 mois)**

**•It i•dlipHIOb...!**

**Il ne s'agit pas d'une surstimulation** car les rythmes de l'enfant, ses compétences et ses difficultés sont pris en compte. Le bébé n'est pas « réparé » mais aidé en relation avec la présence des parents. De plus, selon des notions théoriques sur le fonctionnement cérébral, agir le plus tôt possible est salutaire pour le bon développement de

**Même s'il ne parle pas, car l'orthophoniste prend en charge :**

- Le syndrome oro-facial : travail du souffle, de stimulation des réflexes oro-faciaux, de tonicité, de fermeture labiale, par exemple par le biais de massages dynamisés.
- Les compétences pré-langagières : Le regard, l'attention et l'orientation au son, l'attention conjointe, les gestes à visée communicative, le pointage, les tours de rôle, l'imitation.
- L'accompagnement parental : Indispensable dans la pratique orthophonique, il est d'une grande aide pour les parents et permet de restaurer une relation parent-enfant naturelle. Les parents se sentent acteurs de la prise en charge de leur enfant qui s'en trouve nettement améliorée.

**À l'aide d'approches signées** pouvant améliorer l'efficacité de la prise en charge, comme l'utilisation d

**Makaton**  
**français signé**  
**SESAD**

**Ces approches d'aide à la communication, signées associées à la parole permettent :**

- D'aider dès le plus jeune âge la compréhension de l'enfant.
- De rentrer plus facilement en interaction avec les autres.
- De renforcer visuellement l'apprentissage lexical, et d'aider à l'élaboration de phrases.
- De rendre plus intelligible son expression par le soutien des signes.
- D'améliorer son articulation et le rythme de sa parole grâce aux ressentis physiques.

**-.rit-... ..**  
**l'H...allyi.....**  
**MfeidY6... N.....**

**les associations et services pouvant**

**He... f10:**

**La fondation Jérôme Lejeune**  
<http://www.fondationlejeune.org/>  
**L'association T21 France et ses antennes**  
<http://www.trisomie21-france.org/>  
**Site utile (pour les orthophonistes)**  
<http://www.pecpa-t21.fr/>

**TRISOMIE 21**

**Education précoce**  
**D'orthophonie**  
**Et approches signées**


**Vous pouvez créer, en tant que médecin, une confiance privilégiée avec les parents et vous rendre indispensable entre tous les professionnels de la santé.**




**LES ORTHOPHONISTES EN LIBÉRAL**

Ils sont à même de pouvoir effectuer ce type de prise en charge précoce auprès des enfants trisomiques. Contacter la fondation Lejeune peut vous permettre de connaître les coordonnées de ces professionnels.

**En parler aux parents**

Plaquette d'information réalisée dans le cadre du mémoire Trisomie 21 annonce du diagnostic et information sur l'éducation précoce :étude comparative pour déterminer l'évolution de ces dix dernières années et élaboration d'une plaquette informative à l'attention des professionnels de maternité (Barreda & Bos, 2007)



  
**Trisomie 21**  
**Annonce et**  
**Information**  
**sur l'éducation**  
**précoce**  
  
  
 Plaquette destinée aux professionnels

## L'éducation précoce

Qu'est-ce que l'éducation précoce?

L'éducation précoce a pour but de suivre et d'accompagner le développement général de l'enfant et d'entreprendre avec lui une éducation particulière permettant de pallier au plus tôt les déficits entraînés par le handicap et d'éviter ainsi que s'accroisse un retard de développement. Cette éducation précoce concerne les enfants de 0 à 3 ans.

Les intérêts et les conséquences de l'éducation précoce:

Pour les parents :

**Limiter les comportements réactionnels**

Pour l'enfant :

Les conséquences de cette prise en charge précoce se répercutent sur l'évolution globale, langagière, motrice, neuro-motrice, la socialisation et la réadaptation psychosociale.

Modalités de la prise en charge précoce:

Pourquoi ?

**Accompagner les parents**

**Aider l'enfant sur les plans moteur, sensoriel, cognitif et comportemental**

Quand ?

Le plus tôt possible : au plus tard avant 6 mois afin de rétablir les interactions parents/enfant et surtout de stimuler les mécanismes de maturation cérébrale

Qui ?

Intervenants ponctuels: médecin, psychologue

**Intervenants réguliers: orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien**

Comment ?

En libéral, CAMSP, SESSAD, Institution



Le handicap n'est pas seulement une réalité objective. Il est avant tout dans le regard et le comportement des autres et d'abord des professionnels.

Il convient de ne jamais oublier que, si difficile que soit l'annonce pour les professionnels, elle ne représentera que quelques minutes dans leur vie alors qu'en ce qui concerne les parents, cette procédure va laisser une empreinte définitive : la perception de l'enfant par ses parents va être cristallisée à ce moment-là et va déterminer sa place future au sein de la famille.

Parler n'est pas seulement révéler quelque chose de réel ; c'est aussi construire une réalité et donner un avenir. À côté des mots qui révèlent la nature du handicap, il y a les mots qui construisent la représentation que nous allons nous en faire.

Aussi le professionnel qui doit tôt ou tard recourir à des concepts médicaux anxiogènes peut-il utilement contrebalancer l'effet dévastateur que l'annonce du handicap induit grâce au pouvoir des mots qui les accompagnent mais aussi au temps pris pour le faire.

Mais au-delà des mots, il y a aussi les silences, les regards, les gestes, qui, mal adaptés, peuvent ajouter à la violence du contenu de l'annonce, la maladresse de sa mise en forme.

#### *Comment faire alors pour affronter ces situations!*

Par qui doit être faite l'annonce :

Il paraît souhaitable que les parents soient avertis par un médecin qui va assurer une prise en charge auprès de l'enfant. Ainsi l'information doit être donnée par un pédiatre, encouragé de préférence par une équipe (puéricultrice, sage-femme...) pour éviter que la personne qui fait l'annonce ait à affronter seule les réactions des parents et surtout pour permettre au parent d'être entouré par une autre personne que l'annonceur (perçu comme le porteur de mauvaise nouvelle et avec qui la communication sera perturbée).

À qui :

Cette annonce doit être faite en présence des deux parents (ou de la mère et d'un proche) et du bébé, si possible, puisque c'est de lui, de son avenir, que l'on va sentiellement parler.

Certes, il n'y a pas de « bonne recette », mais il nous semble que cet acte capital pour l'avenir doit obéir à un certain nombre de règles simples pour être vécu de façon la plus positive possible par la famille et par l'enfant, principal intéressé. Sans définir de règles trop précises, on peut proposer quelques orientations.

Prendre du temps

Faire preuve de tact

Annoncer le plus tôt possible en laissant tout de même passer le temps de l'accouchement

L'information des parents doit être progressive

Donner des explications suffisantes concernant la pathologie mais surtout l'avenir.

Donner des conseils sur la manière de s'occuper de l'enfant au quotidien

Savoir être attentif, à l'écoute des parents

Montrer que l'on est disponible

Permettre aux parents de reconnaître leur enfant dans sa singularité et sa subjectivité : pour que l'enfant trisomique ne soit pas que Trisomie mais d'abord un enfant, à le replacer dans une dynamique évolutive, dans une temporalité : qu'il ne soit plus figé par le seul diagnostic.

Combattre l'attentisme et l'immobilisme

Cependant, il serait dangereux de faire croire que toute personne déficiente peut dépasser ses propres limites

Bien orienter les parents

« Après l'annonce, l'annonce continue ».

Le diagnostic empiète sur le projet de vie. Lors de cette annonce, mère seule ou parents dépendent entièrement de « l'annonceur ». Même si dans le temps premier de l'annonce le médecin a tenté de répondre à toutes les questions posées, à dire ce qu'il sait et ce qu'il sent. L'annonce continue en lui pour celui ou celle qui l'a reçue malgré lui. D'où l'importance du temps second d'être à l'écoute de ce que les parents peuvent énoncer, manifester, de ce qu'ils pensent, de ce qu'ils croient et de ce qu'ils craignent, de ce qu'ils désirent et qu'ils redoutent, de dont ils ont besoin.

Les parents éprouvent une profonde blessure narcissique et ils ont besoin d'être rassurés dans leur compétence à être parent et donc à prendre en charge leur enfant malgré les difficultés.

Les parents recherchent moins des spécialistes capables de prendre en charge leur enfant que des éducateurs disponibles qui les secondent pour mieux le comprendre et savoir comment agir avec lui. Ils revendiquent leur droit de l'aimer, même maladroitement, et d'en parler.

### *Quelques mots pour conclure...*

---

Annoncer un doute ou une certitude sur l'existence d'une trisomie est extrêmement complexe.

Il n'y a donc pas de recette miracle. Tout juste la priorité à une attitude d'écoute et quelques questionnements préalablement élucidés sur : qui doit faire l'annonce, que dire, et à qui ?

Ces nourrissons, porteurs de handicap, si fragiles et si vulnérables, confrontent les parents à un bouleversement majeur où se disent la perte, la rupture des rêves, d'espoir et d'avenir, de la lignée, les angoisses de mort, la peine et la haine..

Voici quelques mots de parents qui témoignent du choc incommensurable qu'induit l'annonce:

*j'aurais aimé que l'on me dise « que mon enfant, comme les autres... ,avec un peu plus de lenteur. Oah mon enfant était mignon! Les phrases, J'espère que l'on dit quand un enfant « nomMI » vient au monde. Oret un peu plus d'humanité et moins de ces déresseurs »*

*« Quelle que soit la façon, c'est toujours trop dur; par contre un soutien psychologique pour les parents et une information plus complète sur ce qu'est la trisomie et pourquoi il faut entendre ne serai pas une si mauvaise chose »*

*« La généticienne m'a dit qu'ils « ils » faisaient tous partie de la famille, qu'ils se ressemblent, qu'ils ont la même chose, avoir avec nous. J'ai été tellement eu du bien, j'ai entendu dire qu'il portait des vêtements de son père et de sa mère. Malheureusement, c'est lui qu'il était d'abord notre petit. Ça va »*

**Nb : témoignages de parents d'enfant porteurs de trisomie 13 n° 1001 et 1006.**



Virginie Barreda et Marjorie Bos

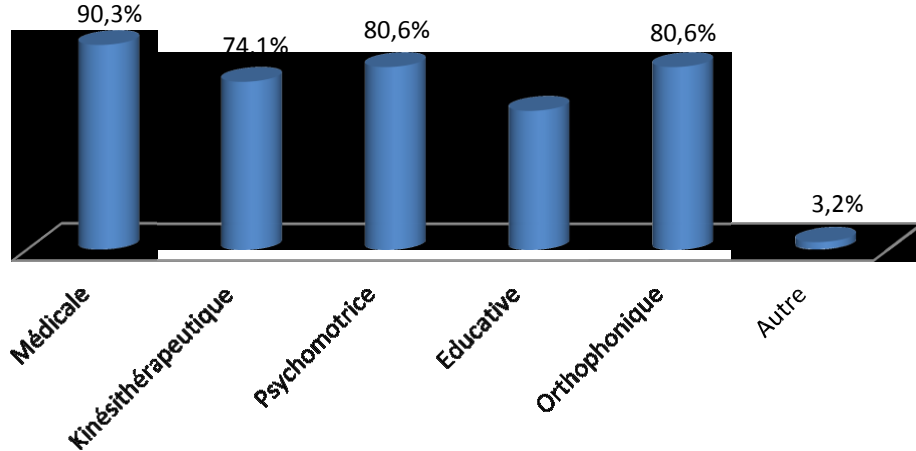
Etude réalisée dans le cadre d'un mémoire en vue de l'obtention du Certificat de Capacité d'Orthophonie

Me.s Agnès Agrie:  
virginie.barreda@laposte.net  
marjorie.bos@t90online.fr

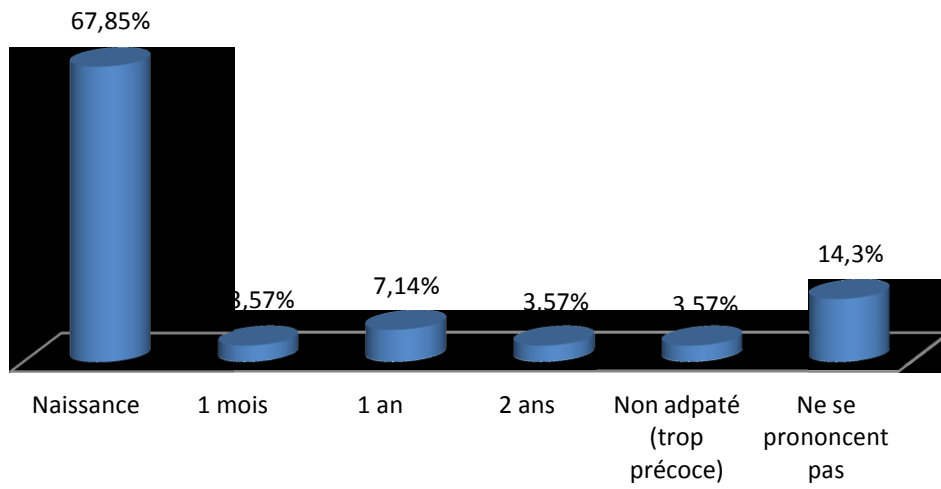
## Annexe XII : Résultats des questionnaires destinés aux professionnels de maternité

- 1) Quelle(s) prise(s) en charge proposez-vous ou proposeriez-vous à un enfant avec trisomie 21 ?
- Prise en charge médicale  
A partir de quel âge :
  - Prise en charge en kinésithérapie  
A partir de quel âge :
  - Prise en charge en psychomotricité  
A partir de quel âge :
  - Prise en charge éducative  
A partir de quel âge :
  - Prise en charge en orthophonie  
A partir de quel âge :
  - Autre :  
Laquelle (lesquelles) :  
A partir de quel âge :

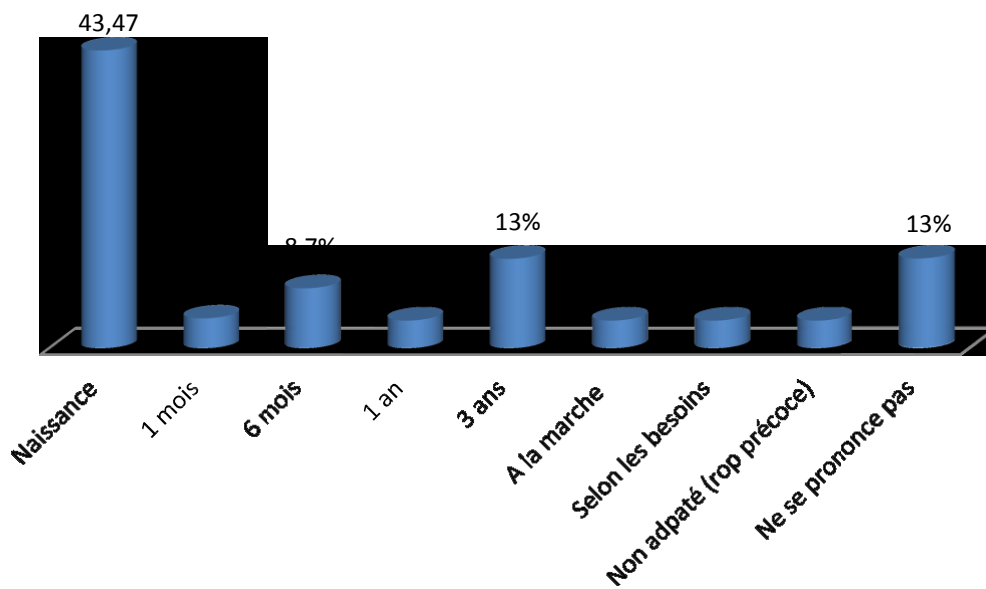
Pourcentages des professionnels de maternité conseillant les différentes prises en charge à un enfant avec trisomie 21



Pourcentages de professionnels de santé préconisant différents âges de début pour une prise en charge précoce médicale

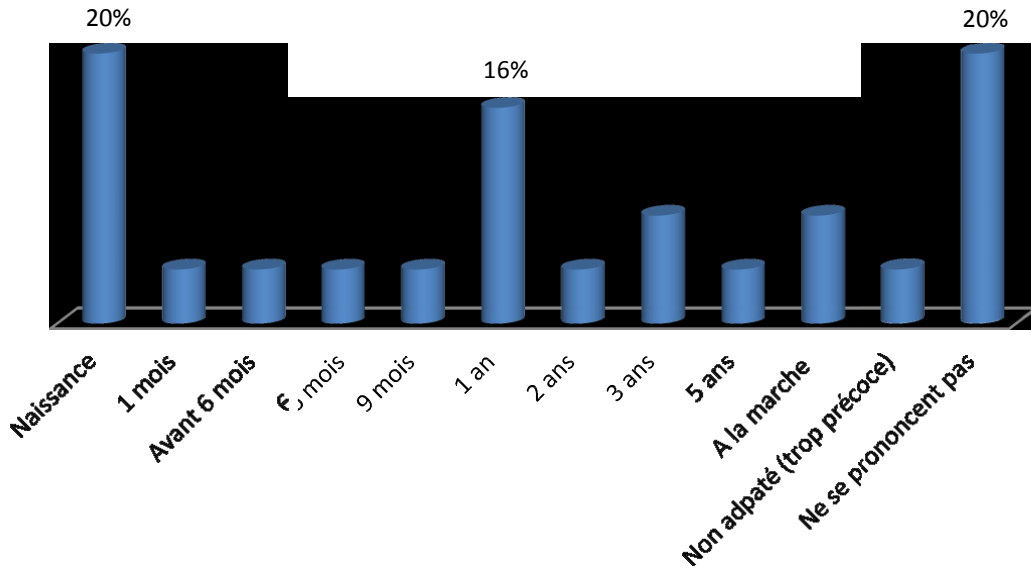


Pourcentages de professionnels de maternité préconisant différents âges de début pour une prise en charge précoce kinésithérapique

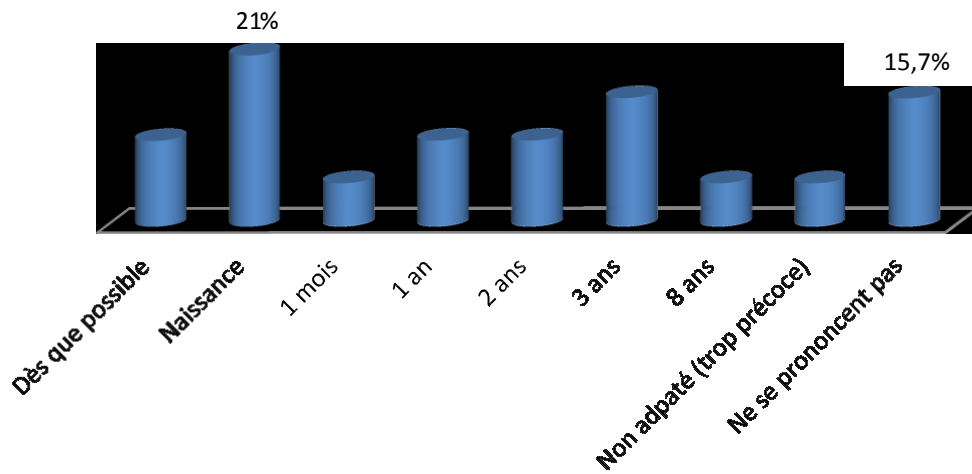




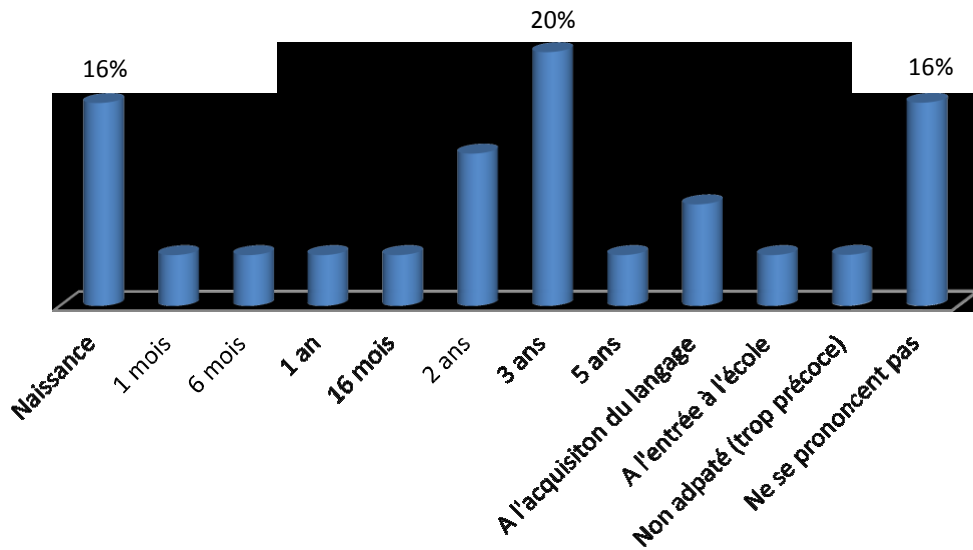
Pourcentages de professionnels de maternité préconisant différents âges de début pour une prise en charge précoce en psychomotricité



Pourcentages de professionnelles de maternité préconisant différents âges de début pour une prise en charge précoce éducative

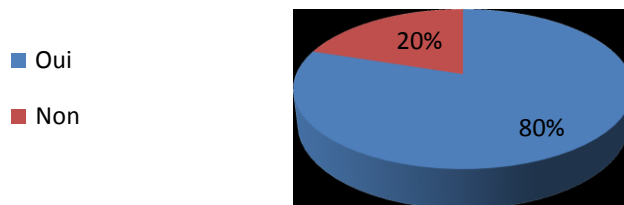


Pourcentages de professionnels de maternité préconisant différents âges de début pour une prise en charge précoce orthophonique



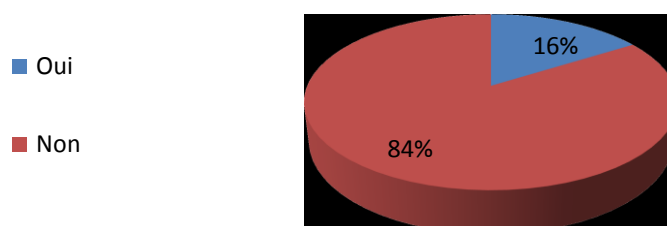
2) Conseillez-vous ou conseillerez-vous l'orthophonie de façon systématique à ces enfants ?

Pourcentages de professionnels de maternité qui conseillent ou conseilleraient l'orthophonie de façon systématique aux enfants avec trisomie 21



3) Avez déjà entendu parler de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?

Pourcentages de professionnels de maternité ayant déjà entendu parler de la prise en charge précoce de la trisomie 21

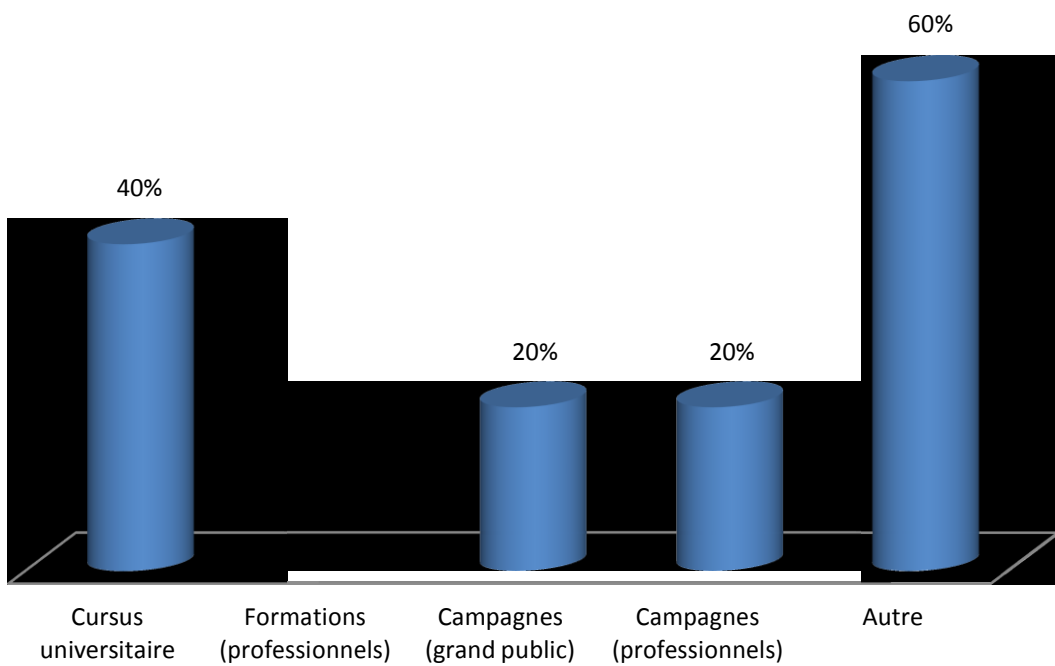


4) Selon vous, En quoi consiste la prise en charge précoce en orthophonie ?

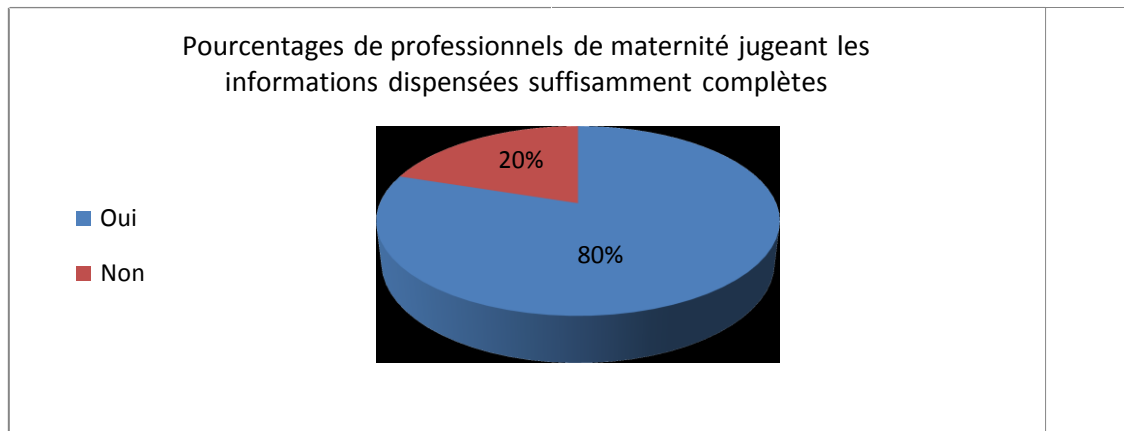
- « aider l'enfant à l'adaptation du langage »
- « prévention troubles oralité et langage »
- « articulation »
- « rééducation macroglossie »

5) Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?

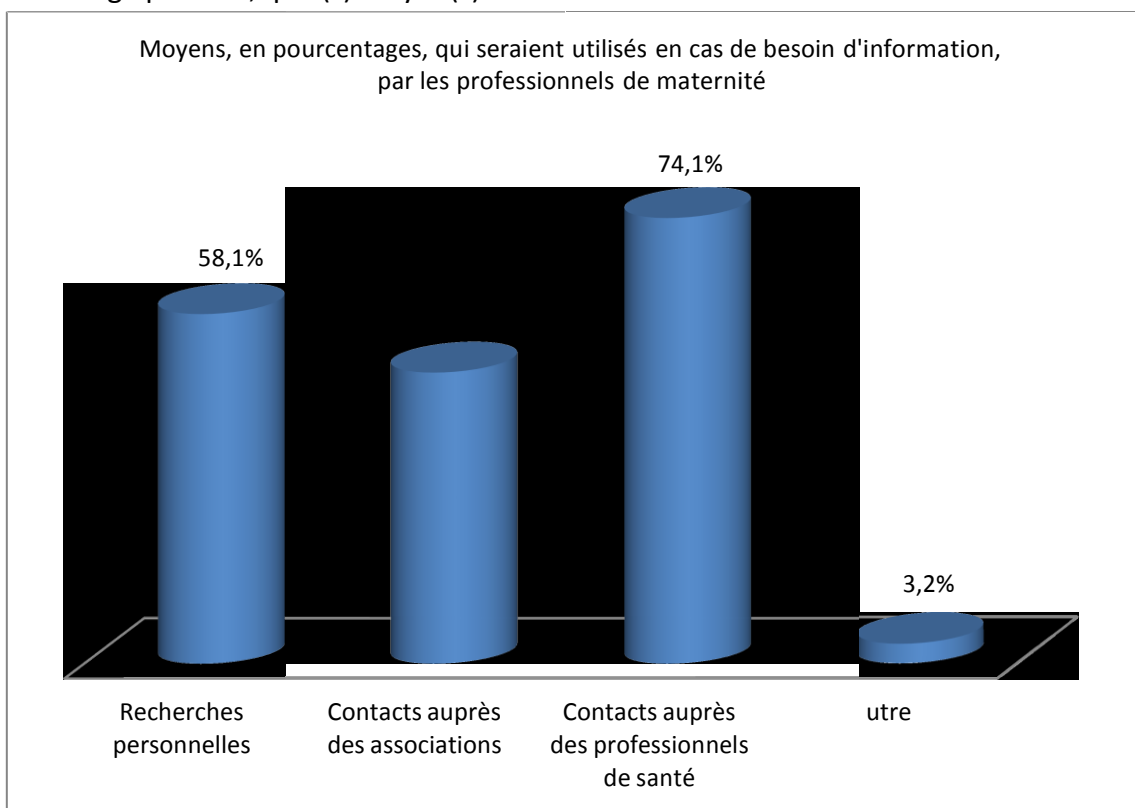
Moyens, en pourcentages, par lesquels les informations concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce ont été dispensées aux professionnels de maternité



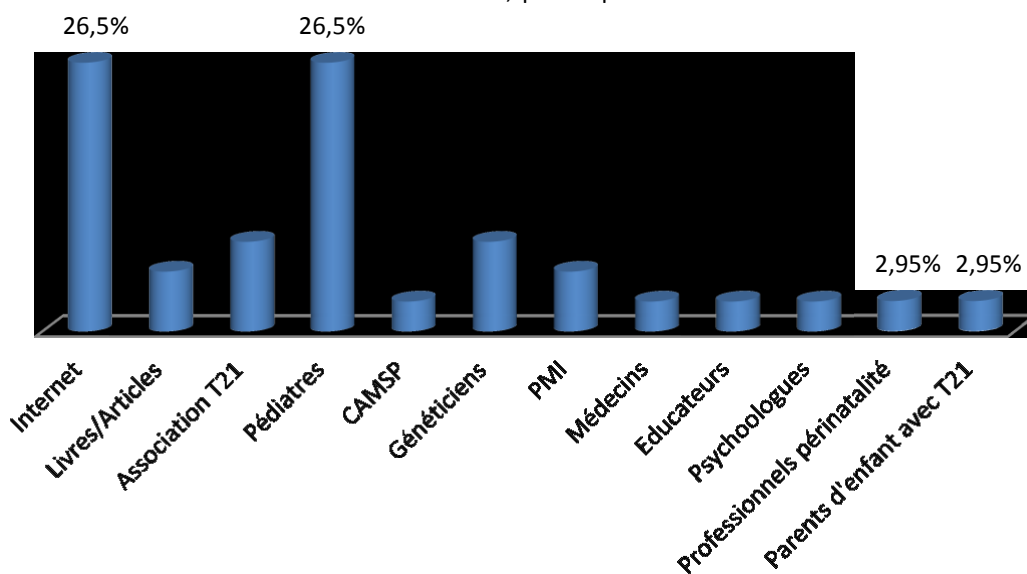
- 6) Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec trisomie 21 ?



- 7) En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?



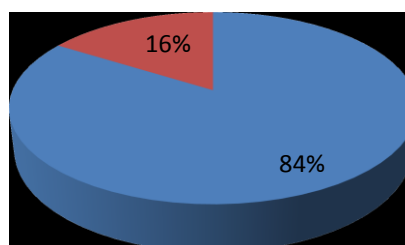
Précisions en pourcentages, des différents moyens qui seraient utilisés en cas de besoin d'information, par les professionnels de maternité



8) Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?

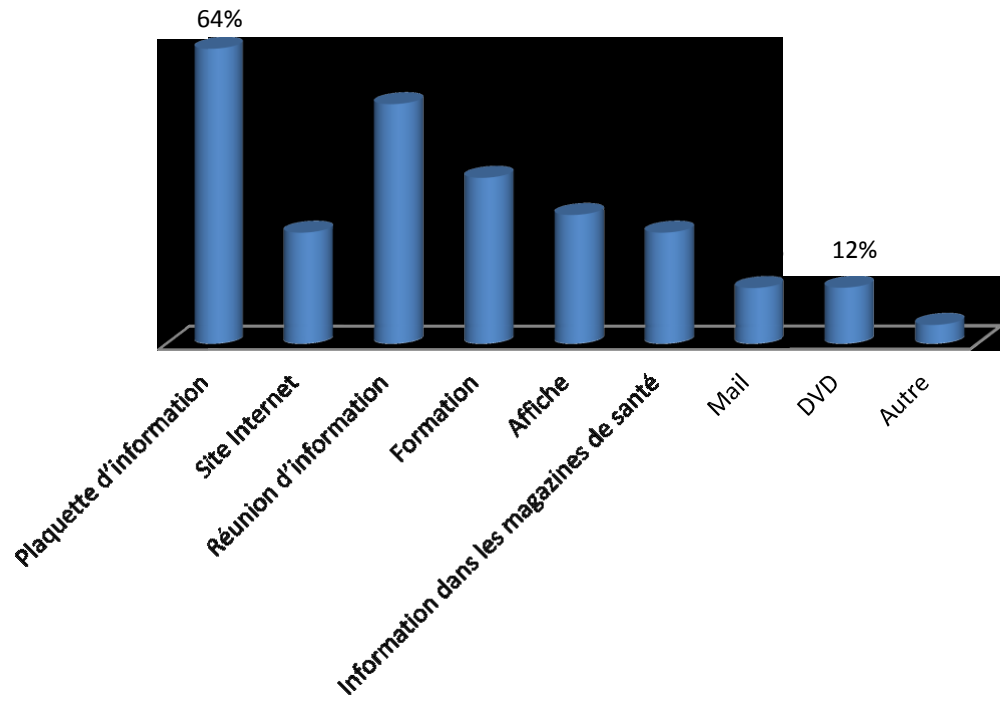
Pourcentages de professionnels de maternité intéressés par des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie

■ Oui  
■ Non



Si oui, quel moyen vous semble le plus approprié ?

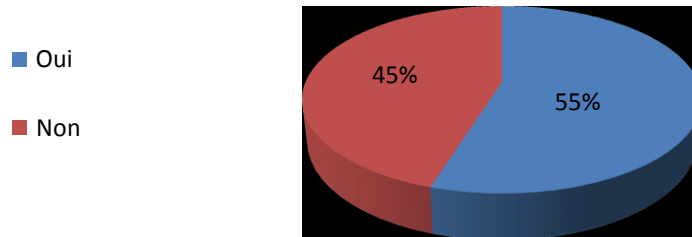
Pourcentages des moyens d'information demandés par les professionnels de maternité



## Annexe XIII : Résultats des questionnaires destinés aux médecins libéraux

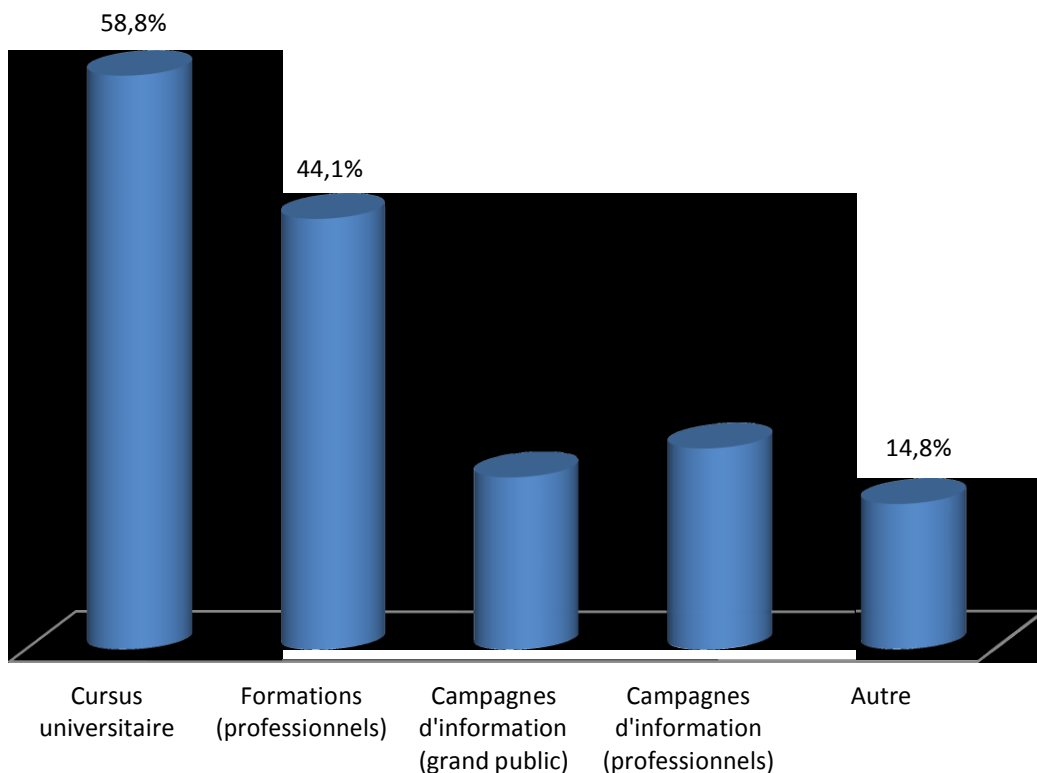
1) Avez-vous déjà eu des informations concernant la trisomie 21 et la prise en charge précoce de cette pathologie ?

Pourcentages de médecins libéraux ayant déjà eu des informations concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce



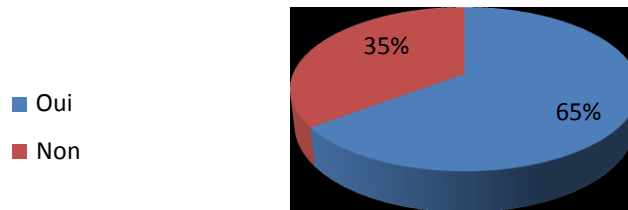
2) Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?

Moyens, en pourcentages, par lesquels les informations concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce ont été dispensées aux médecins libéraux



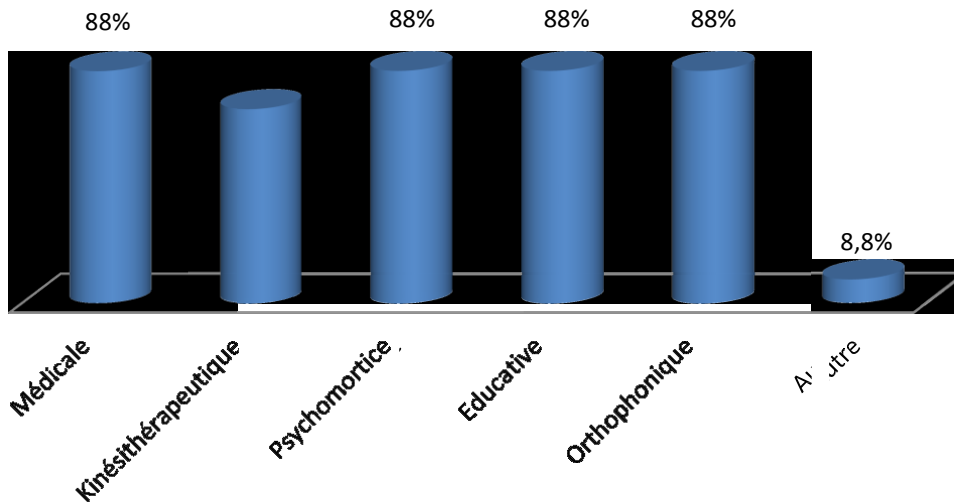
- 3) Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec trisomie 21 ?

Pourcentages de médecins libéraux jugeant les informations dispensées suffisamment complètes



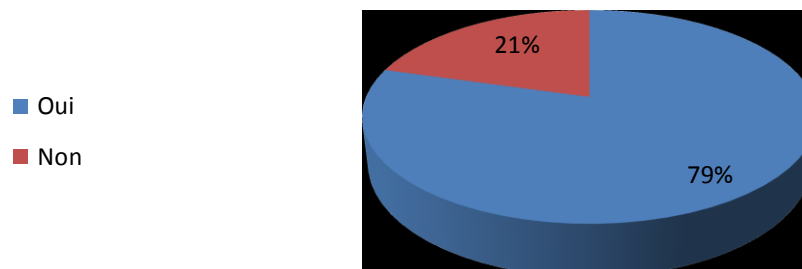
- 4) Quelle(s) intervention(s) vous semble(nt) pertinente(s) dans le cadre de cette prise en charge précoce ?

Pourcentages de médecins libéraux conseillant les différentes prises en charge à un enfant avec trisomie 21



- 5) Conseillerez-vous de façon systématique l'orthophonie à ces enfants ?

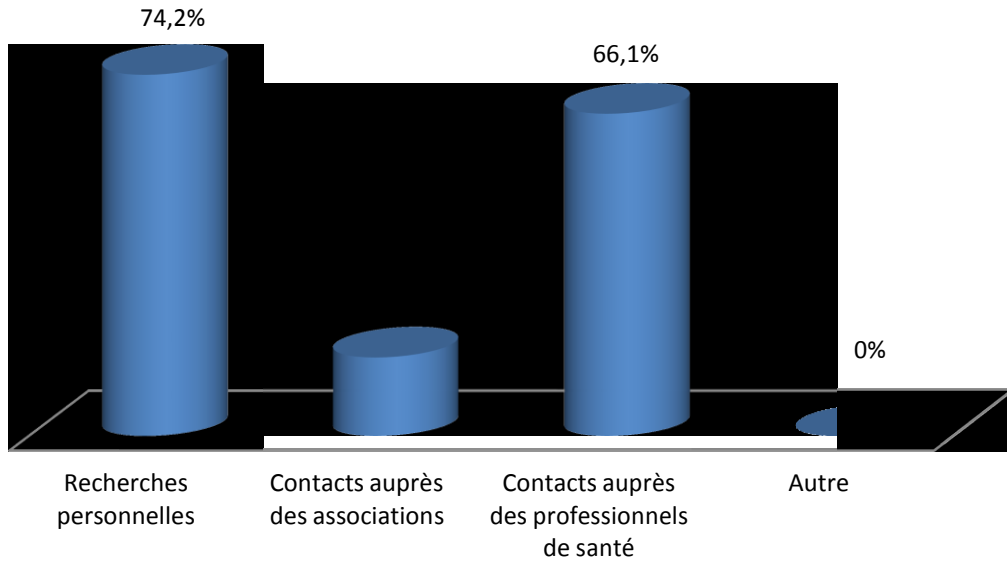
Pourcentages de médecins libéraux qui conseillent ou conseilleraient systématiquement l'orthophonie aux enfants avec trisomie 21



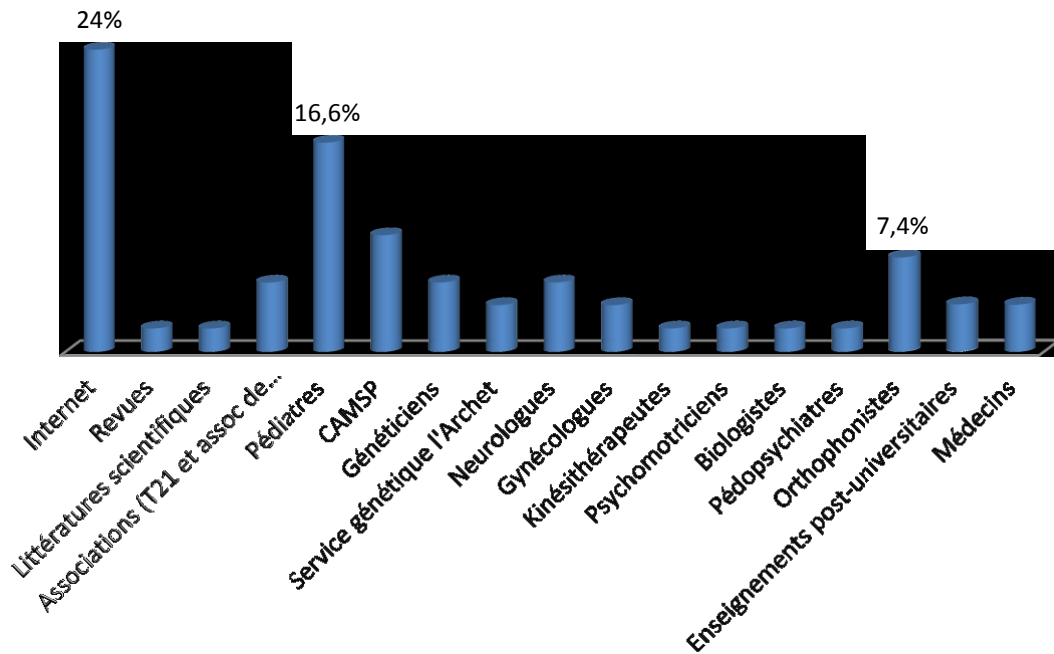


6) En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?

Moyens, en pourcentages, qui seraient utilisés en cas de besoin d'information, par les médecins libéraux

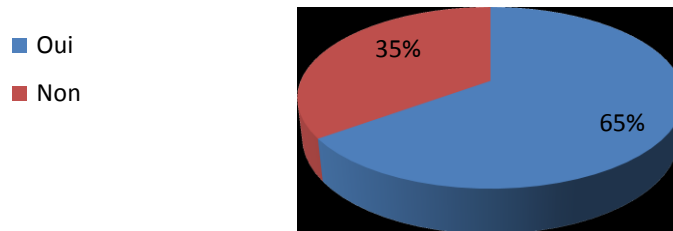


Précisions en pourcentages des moyens qui seraient utilisés en cas de besoin d'information



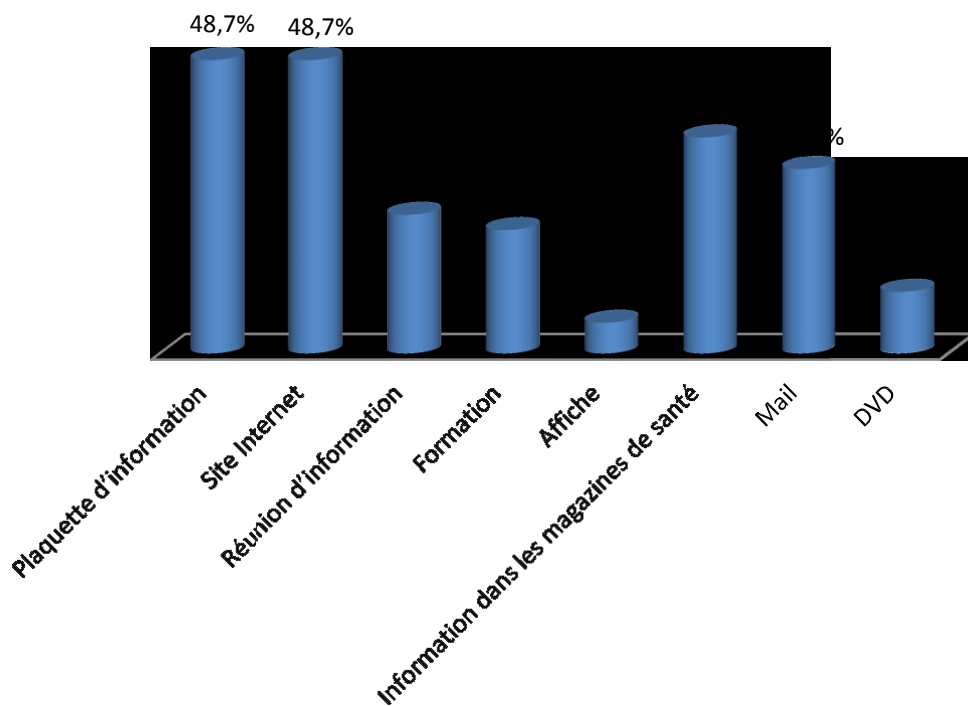
7) Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?

Pourcentages de médecins libéraux qui seraient intéressés par des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21



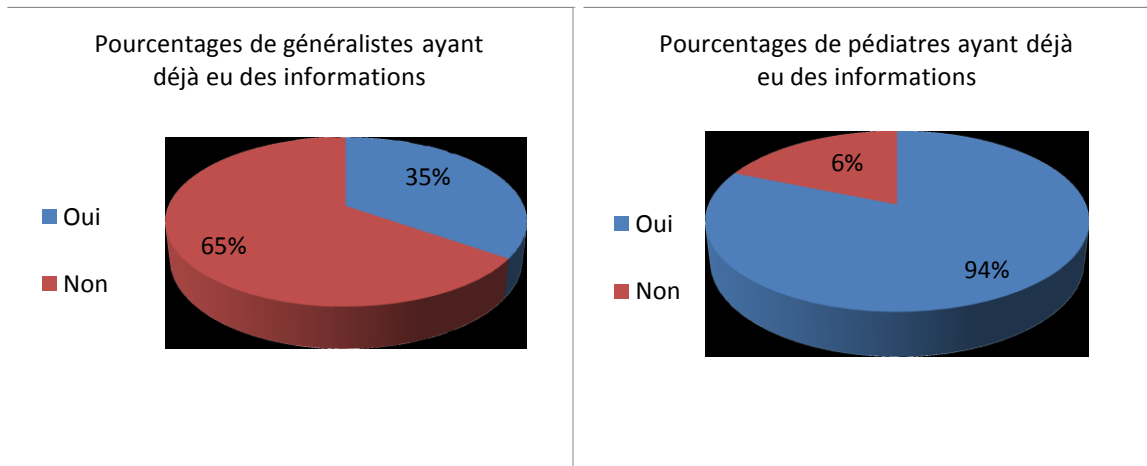
Si oui, quel(s) moyen(s) vous semble(nt) le plus approprié(s) ?

Pourcentages des moyens d'information demandés par les médecins libéraux

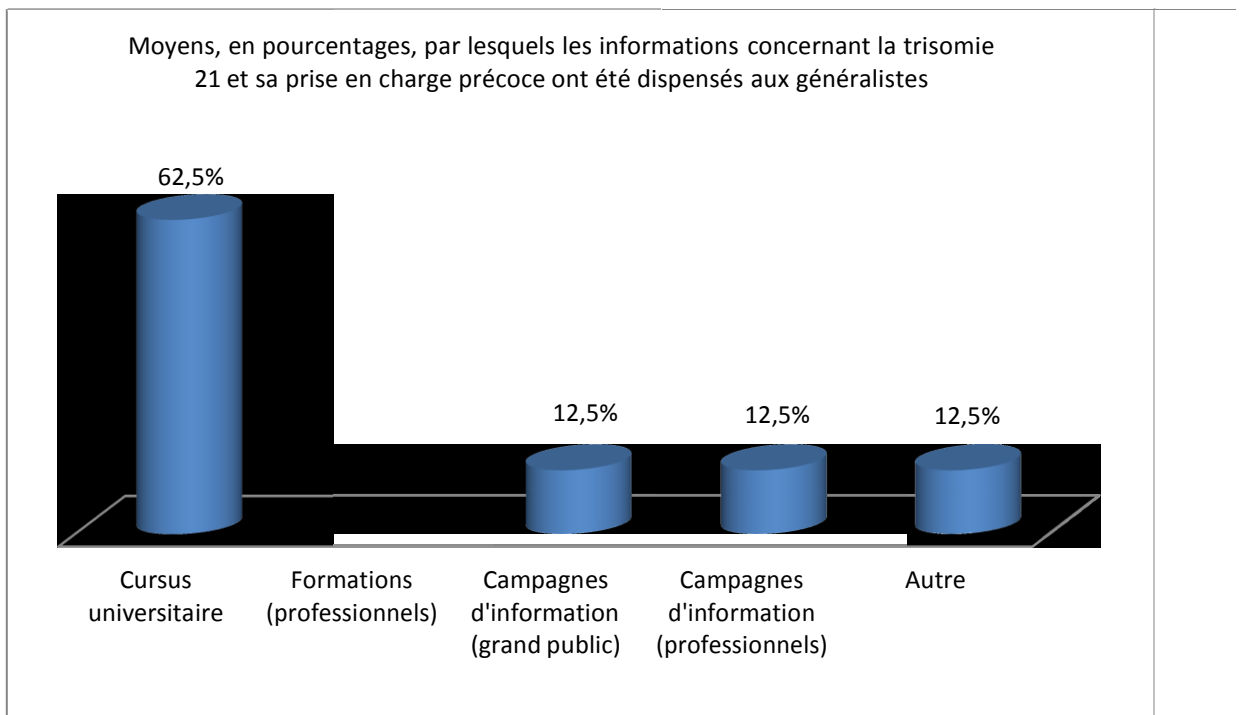


## Annexe XIV : Comparaison des résultats des questionnaires destinés aux médecins libéraux généralistes et pédiatres

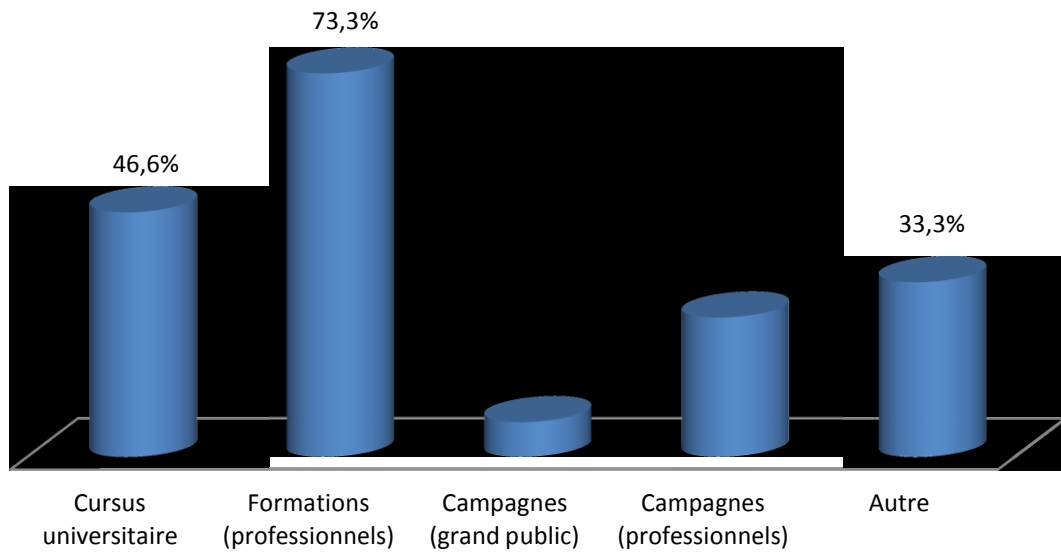
- 1) Avez-vous déjà eu des informations concernant la Trisomie 21 et la prise en charge précoce de cette pathologie ?



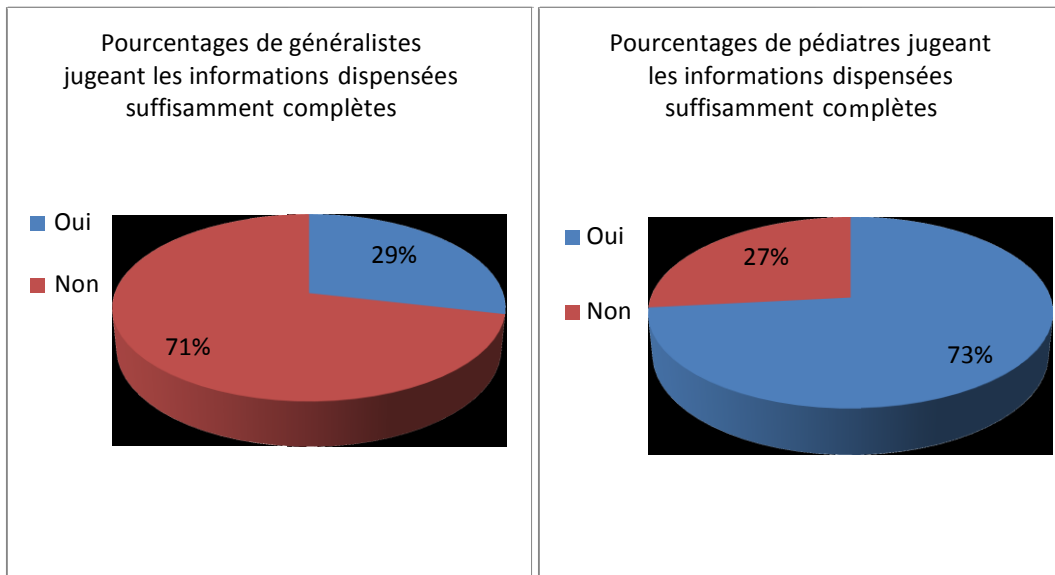
- 2) Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?



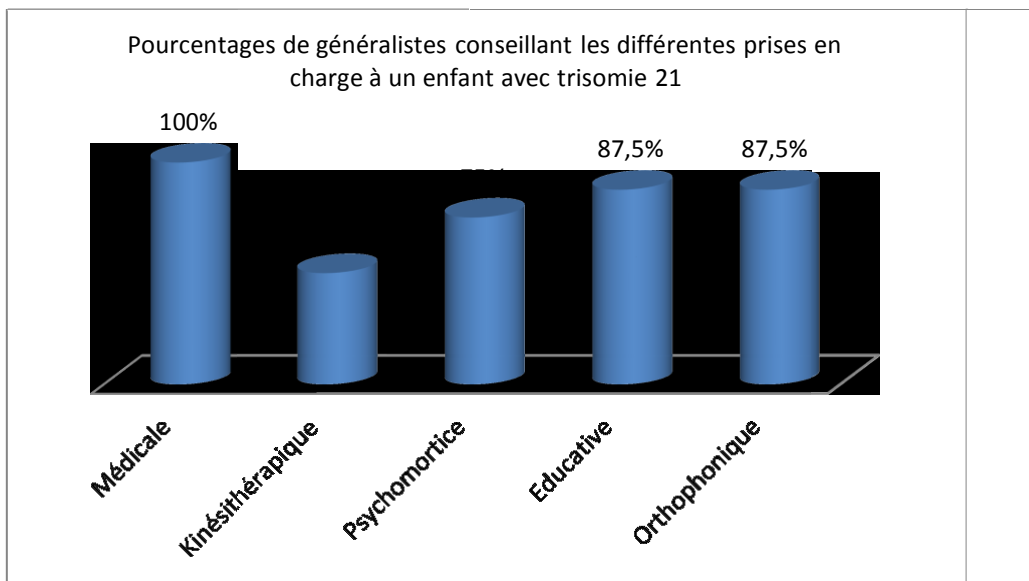
Moyens, en pourcentages, par lesquels les informations concernant la trisomie 21 et sa prise en charge précoce ont été dispensées aux pédiatres



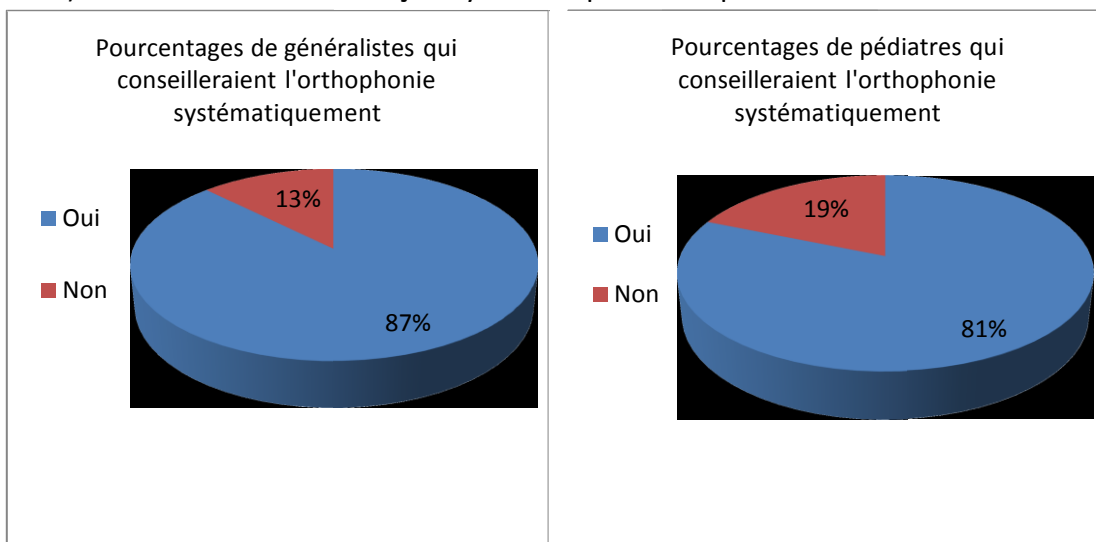
3) Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec Trisomie 21 ?



4) Quelle(s) intervention(s) vous semble(nt) pertinente(s) dans le cadre de cette prise en charge précoce ?

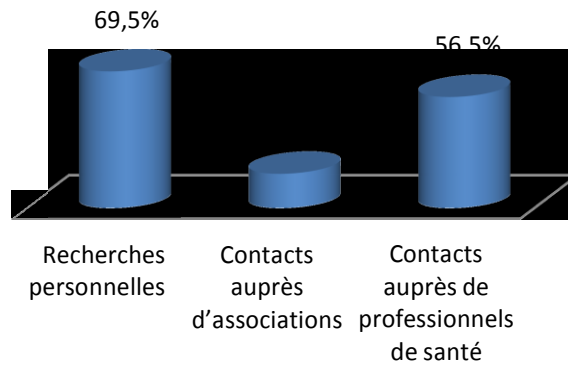


5) Conseillerez-vous de façon systématique l'orthophonie à ces enfants ?

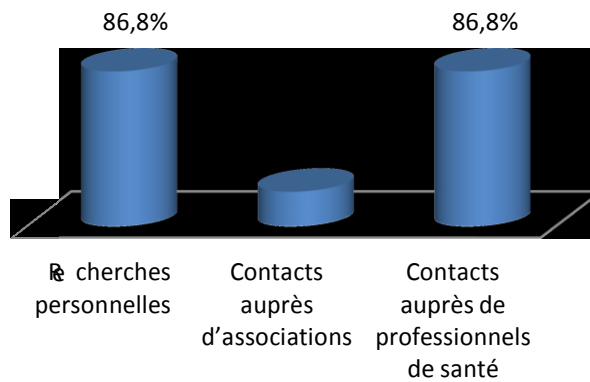


6) En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?

Moyens, en pourcentages, qui seraient utilisés par les généralistes en cas de besoin d'informations au sujet de la trisomie 21 et de sa prise en charge précoce

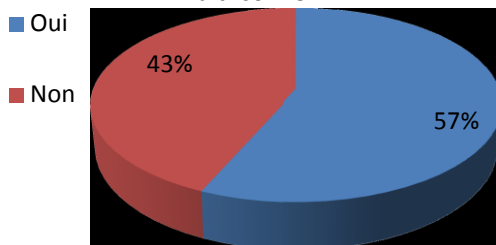


Moyens, en pourcentages, qui seraient utilisés par les pédiatres en cas de besoin d'informations au sujet de la trisomie 21 et de sa prise en charge précoce

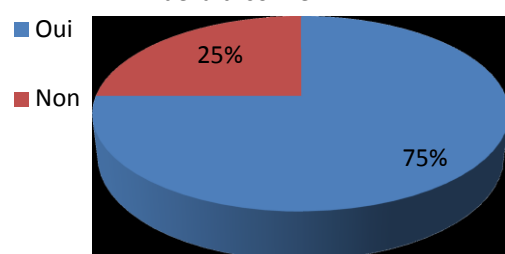


7) Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?

Pourcentages de généralistes intéressés par des informations au sujet de la prise en charge précoce de la trisomie 21

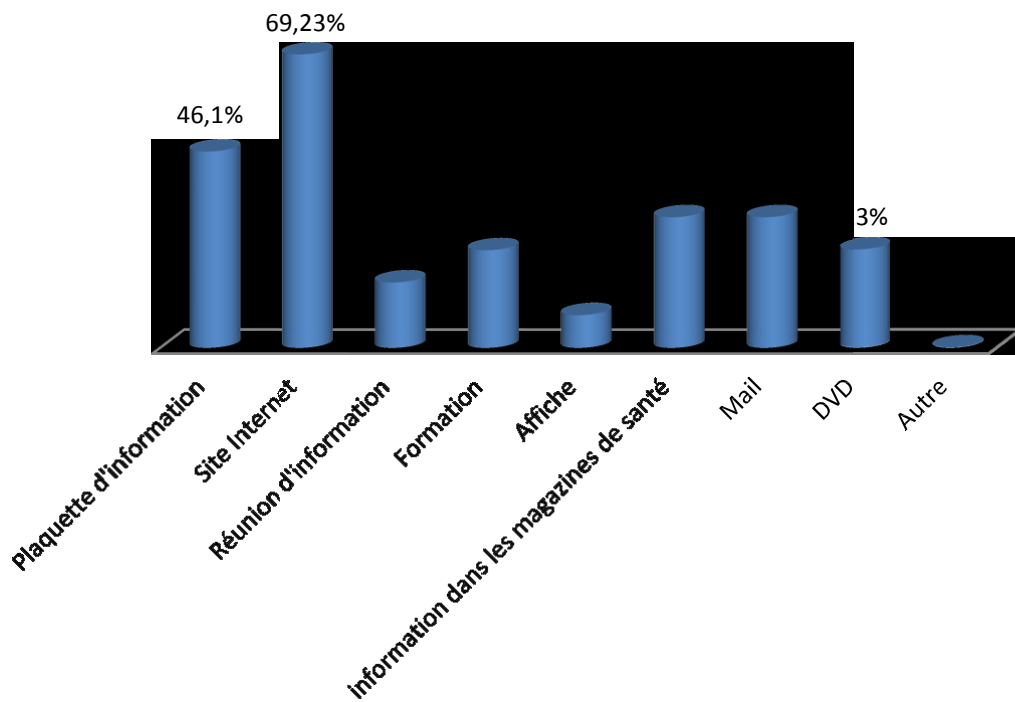


Pourcentages de pédiatres intéressés par des informations au sujet de la prise en charge précoce de la trisomie 21

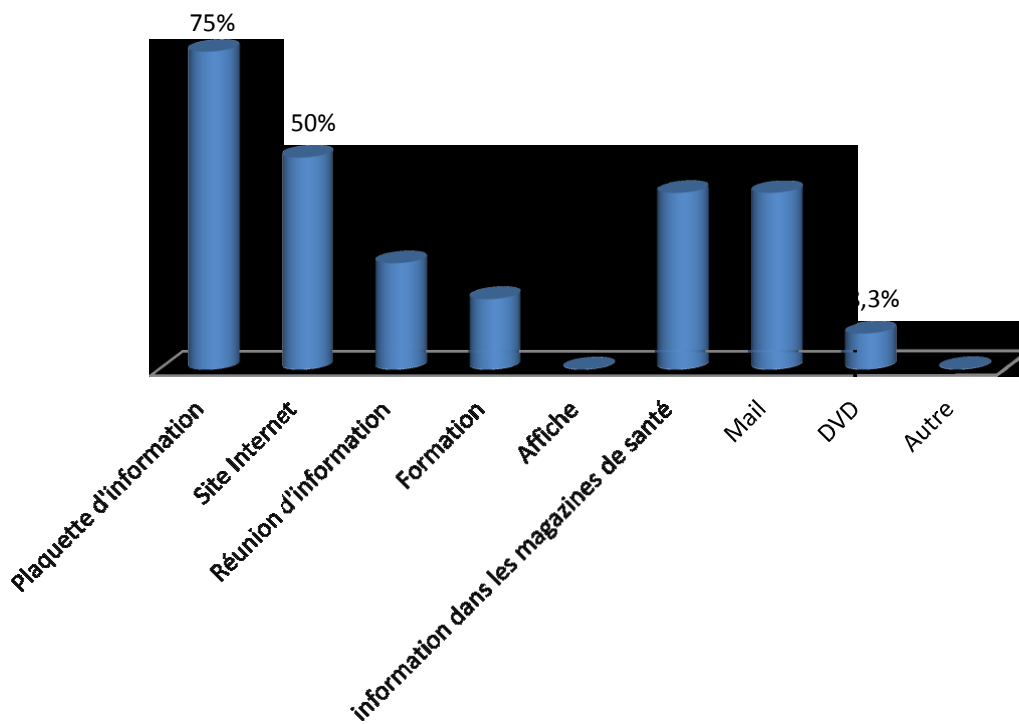


Si oui, quel(s) moyen(s) vous semble(nt) le plus approprié(s) ?

Pourcentages des moyens d'information demandés par les généralistes

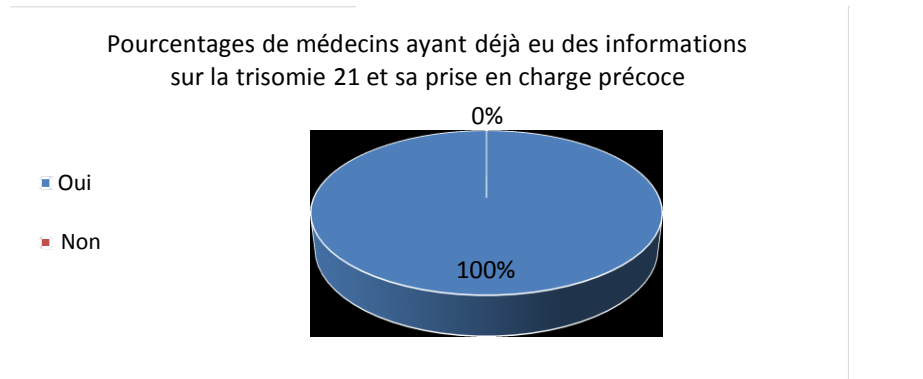


Pourcentages des moyens d'information demandés par les pédiatres

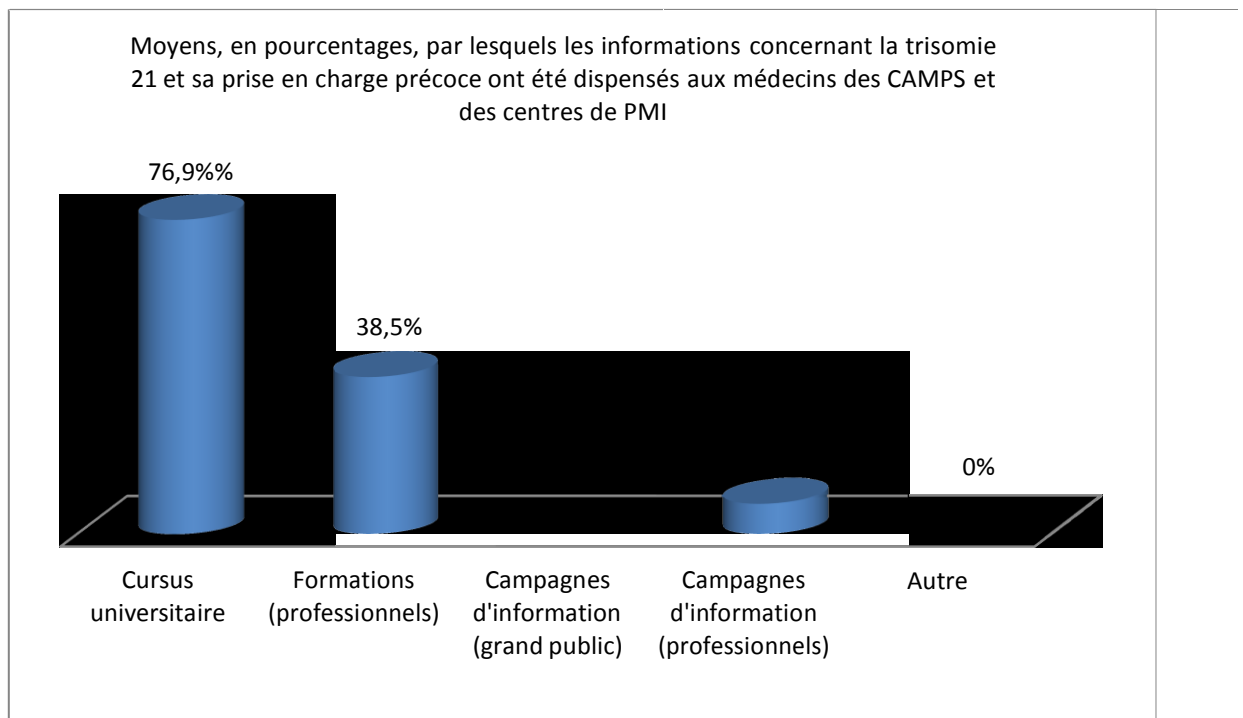


## Annexe XV : Résultats des questionnaires destinés aux professionnels des CAMSP et PMI

**Question 1 :** Avez-vous déjà eu des informations concernant la trisomie 21 et la prise en charge précoce de cette pathologie ?

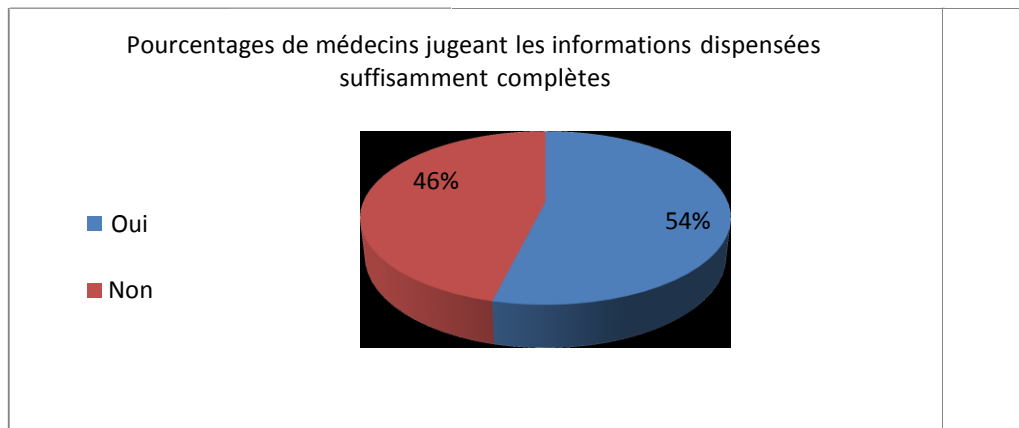


**Question 2 :** Comment ces informations vous ont-elles été dispensées ?

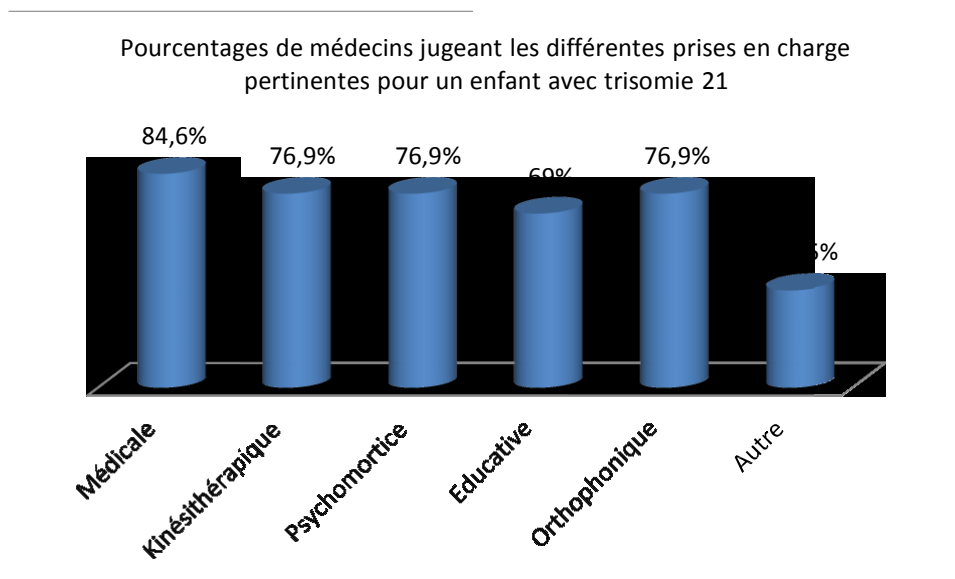




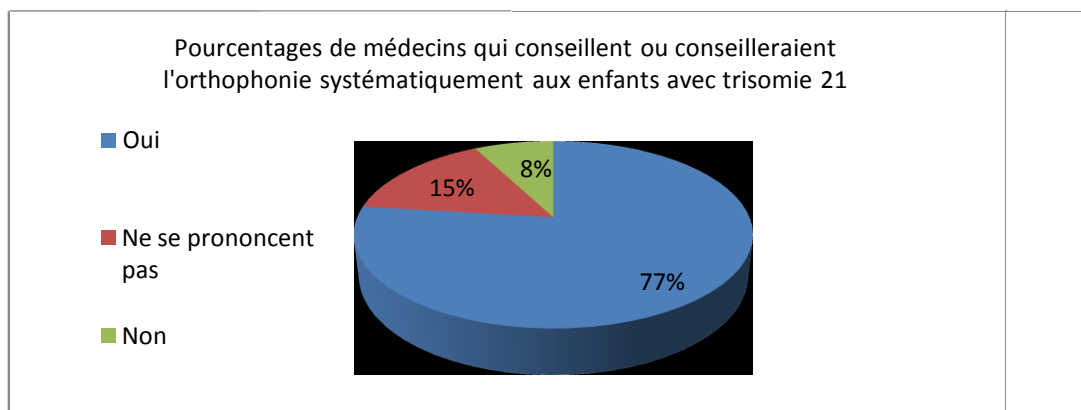
**Question 3 :** Les informations données vous ont-elles semblé suffisamment complètes pour vous faire une idée de l'importance de cette prise en charge précoce et proposer un suivi approprié à un enfant avec trisomie 21 ?



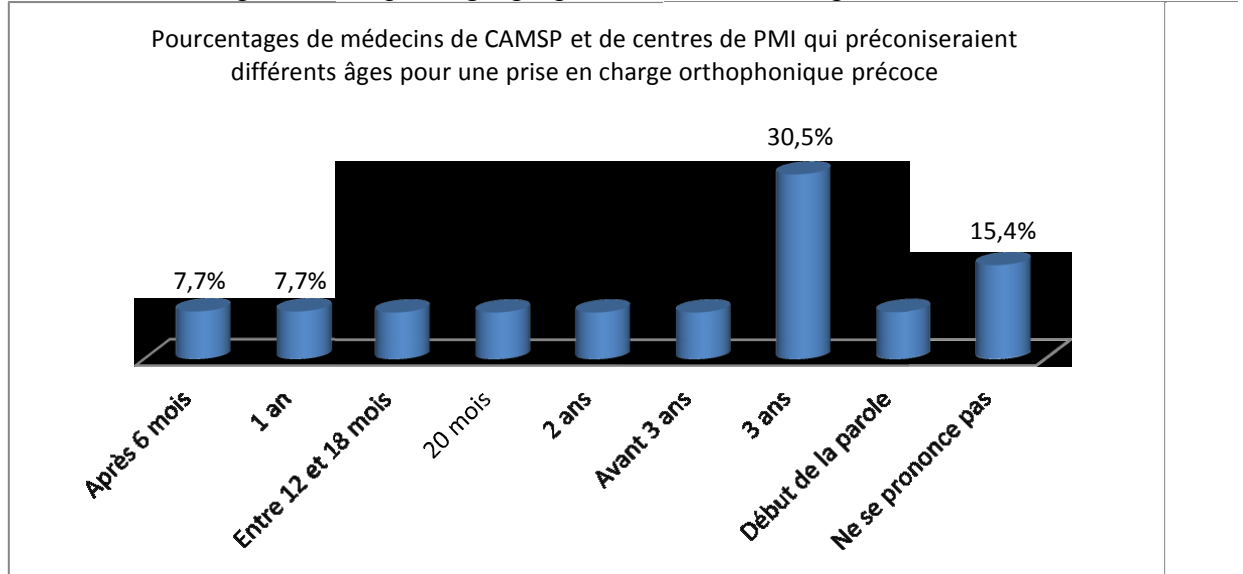
**Question 4 :** Quelle(s) intervention(s) vous semble(nt) pertinente(s) dans le cadre de cette prise en charge précoce ?



**Question 5 :** Conseillez ou conseillerez-vous de façon systématique l'orthophonie à ces enfants ?



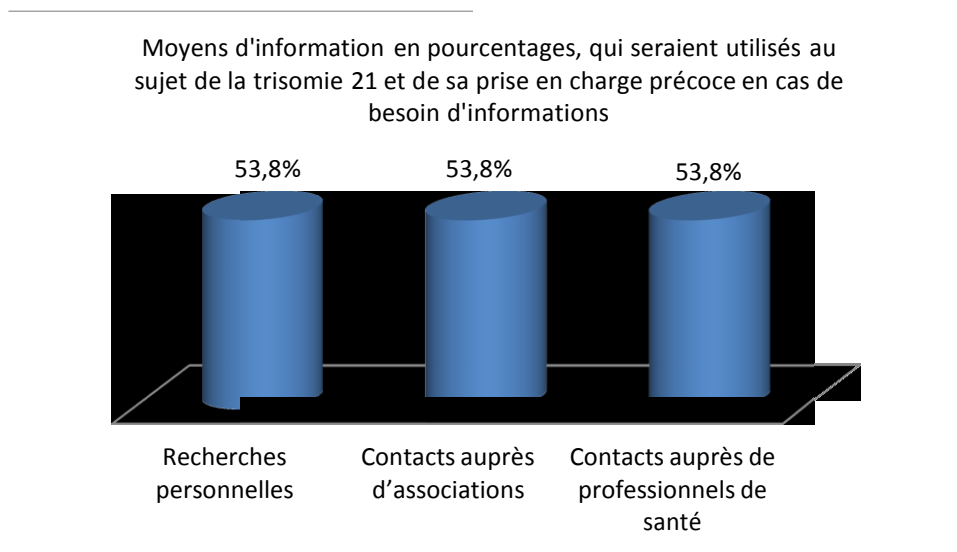
**Question 6 :** A partir de quel âge proposeriez-vous l'orthophonie à ces enfants ?



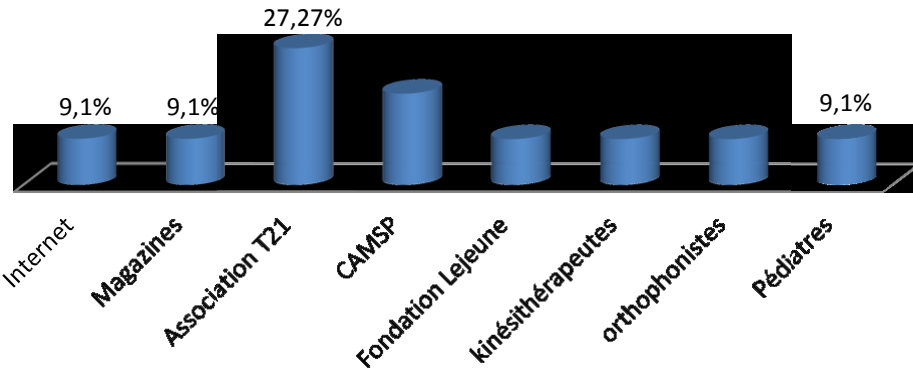
**Question 7 :** En quoi consiste cette prise en charge selon vous ?

- « rééducation de la sphère orale »
- « déglutition »
- « trouble du langage écrit et oral/trouble de l'articulation/trouble de la déglutition »
- « stimulation bucco-faciale »
- « amélioration des troubles de l'oralité/rééducation des praxies BLF/prise en charge spécifique du retard de langage »
- « nous sommes mal informés, besoin d'information pour cette question »

**Question 8 :** En cas de besoin d'informations concernant cette pathologie et sa prise en charge précoce, quel(s) moyen(s) utiliseriez-vous ?



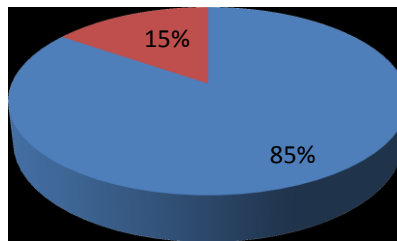
Précisions, en pourcentages, des moyens d'informations qui seraient utilisés en cas de besoin d'informations



**Question 9 :** Seriez-vous intéressé par des informations concernant l'importance et les objectifs de la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie ?

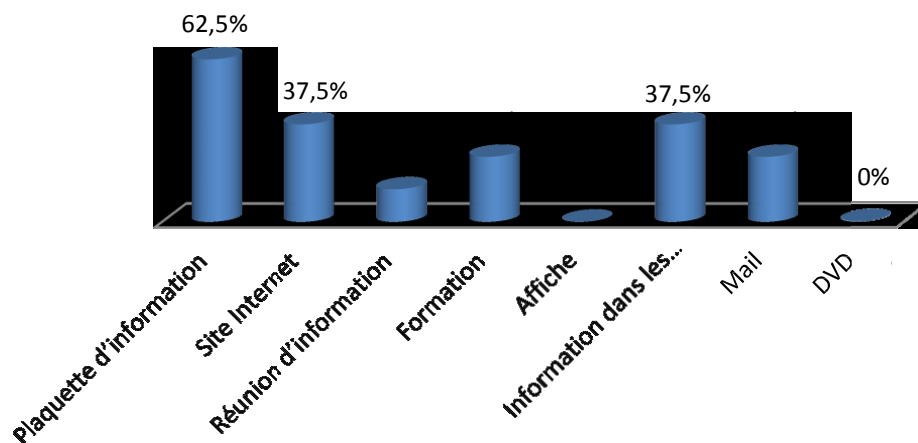
Pourcentages des médecins des CAMSP et des centres de PMI qui seraient intéressés par des informations concernant la prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21

- Oui
- Non



Si oui, quel moyen vous semble le plus approprié ?

Moyens d'information demandés par les médecins des CAMPS et des centres de PMI



## Annexe XVI : Articles mis en évidence par le biais de la simulation de recherches dans les bases de données médicales

<p><u>Trisomie 21 : épidémiologie, diagnostic, évolution</u> (De Parscau, 2001)</p>	<p>Cet article présente la trisomie 21, son diagnostic et aborde sa prise en charge précoce.</p>
<p><u>Langage et communication dans un groupe de jeunes enfants trisomiques</u> (Mirassou ; Personnaz, 1996)</p>	<p>Cet article présente les bénéfices de l'éducation précoce à travers une expérience de prise en charge d'enfants avec trisomie 21 réalisée sur le long terme.</p>
<p><u>L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21</u> (Fréminville et al., 2007)</p>	<p>L'éducation précoce, dont la prise en charge orthophonique des enfants avec trisomie 21 y est présentée.</p>
<p><u>Effect of early language intervention among children 0-3 y with speech and language delay</u> (Nair et al., 2014)</p>	<p>Une étude a été réalisée sur des enfants de 0 à 3 ans ayant bénéficié d'une prise en charge précoce pendant 6 mois. Des bénéfices sur le développement de l'enfant ont ainsi été objectivés.</p>
<p><u>Clinical abnormalities, early intervention program of Down syndrome children</u> (Fuengfoo &amp; Sakulnoom, 2014)</p>	<p>L'étude réalisée sur 210 enfants avec trisomie 21 a mis en évidence des effets positifs sur le développement de l'enfant et des conséquences sur l'entrée à l'école : les enfants ayant bénéficié d'une prise en charge précoce régulière sont plus nombreux à fréquenter l'école que ceux qui n'en ont pas bénéficié.</p>
<p><u>Effectiveness of early intervention for children with Down syndrome</u> (Hines, &amp; Bennett, 1998)</p>	<p>Cet article passe en revue les études effectuées sur les conséquences de la prise en charge précoce de la trisomie 21 et prouvent des bénéfices sur le développement de l'enfant.</p>

## **Annexe XVII : Formule du calcul de l'intervalle de confiance à 95%**

$$I = [f - 1,96 \sqrt{f(1-f)/n} ; f + 1,96 \sqrt{f(1-f)/n}]$$

Avec  $f$  : proportion du caractère étudié

Et  $n$  : taille de l'échantillon

Il faut que les conditions suivantes soient respectées :

- $n$  supérieur ou égal à 30
- $nf$  supérieur ou égal à 5
- $n(1-f)$  supérieur ou égal à 5

## TABLE DES ILLUSTRATIONS

---

### **Tableaux**

<u>Tableau 1</u> : Présentation des avantages et des inconvénients des principaux médias .....	36
<u>Tableau 2</u> : Avantages et inconvénients des deux méthodes de diffusion d'un questionnaire.....	42
<u>Tableau 3</u> : Présentation des mémoires d'orthophonie dans lesquels ont été réalisés des outils d'information destinés aux professionnels de santé.....	48
<u>Tableau 4</u> : Pourcentages de professionnels de santé ayant déjà eu des informations concernant la prise en charge précoce en orthophonie de la trisomie 21 .....	54
<u>Tableau 5</u> : Pourcentages de professionnels de santé jugeant les informations dispensées suffisamment complètes.....	56
<u>Tableau 6</u> : Pourcentages de professionnels de santé préconisant les différentes prises en charge à un enfant avec trisomie 21 .....	58
<u>Tableau 7</u> : Pourcentages de professionnels de santé qui conseillent ou conseilleraient l'orthophonie de façon systématique aux enfants avec trisomie 21 .....	59
<u>Tableau 8</u> : Pourcentages de professionnels de santé intéressés par des informations concernant la prise en charge précoce de la trisomie 21 en orthophonie.....	62
<u>Tableau 9</u> : Pourcentages des moyens d'information demandés par les professionnels de santé.....	62

### **Graphiques**

<u>Graphique 1</u> : Moyens, en pourcentages, par lesquels les professionnels de santé ont été informés sur la prise en charge précoce en orthophonie de la trisomie 21.....	55
<u>Graphique 2</u> : Pourcentages des âges auxquels les professionnels de maternités conseillent de débiter la prise en charge orthophonique aux enfants avec trisomie 21 .....	59
<u>Graphique 3</u> : Pourcentages des âges auxquels les médecins de CAMSP et PMI conseillent de débiter la prise en charge orthophonique aux enfants avec trisomie 21.....	59
<u>Graphique 4</u> : Moyens, en pourcentages qui seraient utilisés en cas de besoin d'information concernant la trisomie 21 et la prise en charge de cette pathologie.....	60
<u>Graphique 5</u> : Pourcentages des moyens d'information demandés par les professionnels de santé, toutes spécialités confondues.....	63

---

Anne-Lise Zaffini (Auteur)

**L'ÉDUCATION PRÉCOCE DES ENFANTS AVEC TRISOMIE 21 : QUELLES PISTES POUR RELAYER L'INFORMATION AUPRÈS DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ DANS LES ALPES-MARITIMES ? : ÉTAT DES LIEUX DES PRATIQUES DE DIFFUSION D'INFORMATION RÉALISÉES AUPRÈS DES MÉDECINS ET DES MATERNITÉS SUR LA NÉCESSITÉ D'UNE INTERVENTION ORTHOPHONIQUE**

80 pages, 74 références bibliographiques

Mémoire d'orthophonie – UNS / Faculté de Médecine - Nice 2015/2016

**RÉSUMÉ**

La prise en charge orthophonique précoce de la trisomie 21, bien qu'indispensable, n'est pas systématique et débute parfois trop tardivement. Ce constat soulève des questions : les médecins, à l'initiative du bilan et de la prise en charge orthophonique, sont-ils informés à ce sujet ? Le sont-ils suffisamment ? Un état des lieux des actions d'information destinés aux professionnels de santé a été réalisé à une échelle nationale. Afin de déterminer l'état des connaissances des professionnels de santé des Alpes-Maritimes, un questionnaire leur a été soumis. Aucune campagne d'information destinée aux médecins n'a été réalisée à ce jour. Les résultats du questionnaire révèlent la nécessité d'une action d'information, destinée aux professionnels de santé susceptibles d'être en contact avec de jeunes enfants avec trisomie 21, dans ce département.

**MOTS-CLÉS**

Trisomie 21, Orthophonie, Intervention précoce, Etat des lieux, Jeune enfant (0-3 ans)

**ABSTRACT**

An early language therapy care for the trisomy 21, although needed, is not always systematic and begins often too late. This observation raises a few questions: are the doctors – doing the assessment and able to push forward a language therapy care – informed on the subject? And if they are, how well are they? An analysis of the informative actions targeted to healthcare professionals has been made on a national scale. A questionnaire has been sent to the healthcare professionals in the Alpes-Maritimes, to assess the knowledge regarding this matter. To this day, no information campaign targeted to doctors has been conducted. The questionnaire's results show the need for information and awareness measures, targeted to the healthcare professionals that may be in contact with young children having Down Syndrome in this area.

**KEYWORDS**

Trisomy 21, Language therapy, Early care, Assessment, Young children (0-3yr)

Directrice DE MEMOIRE

Nathalie Zardan

CO-Directrice DE MEMOIRE

Marianne Gentillet

