



HAL
open science

Quel est le vécu des femmes à qui l'on a proposé le dépistage combiné de la trisomie 21 pendant la grossesse ?

Marie Chaisneau

► To cite this version:

Marie Chaisneau. Quel est le vécu des femmes à qui l'on a proposé le dépistage combiné de la trisomie 21 pendant la grossesse ?. Médecine humaine et pathologie. 2018. dumas-02956299

HAL Id: dumas-02956299

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02956299>

Submitted on 2 Oct 2020

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.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - ShareAlike 4.0 International License

UNIVERSITE DE MONTPELLIER
FACULTE DE MEDECINE MONTPELLIER-NIMES

THESE

Pour obtenir le titre de
DOCTEUR EN MEDECINE

Présentée et soutenue publiquement

Par

Marie CHAISNEAU

Le 29 mai 2018

**QUEL EST LE VECU DES FEMMES A QUI L'ON A PROPOSE
LE DEPISTAGE COMBINE DE LA TRISOMIE 21 PENDANT
LA GROSSESSE ?**

Directeur de thèse : Madame le Docteur Hélène FANTON

JURY :

Président :

Monsieur le Professeur Philippe LAMBERT

Assesseurs :

Monsieur le Professeur Pierre BOULOT

Madame le Docteur Béatrice FOLCO-LOGNOS

Madame le Docteur Hélène FANTON

ANNEE UNIVERSITAIRE 2017 - 2018

PERSONNEL ENSEIGNANT

Professeurs Honoraires

ALLIEU Yves
ALRIC Robert
ARNAUD Bernard
ASTRUC Jacques
AUSSILLOUX Charles
AVEROUS Michel
AYRAL Guy
BAILLAT Xavier
BALDET Pierre
BALDY-MOULINIER Michel
BALMES Jean-Louis
BALMES Pierre
BANSARD Nicole
BAYLET René
BILLIARD Michel
BLARD Jean-Marie
BLAYAC Jean Pierre
BLOTMAN Francis
BONNEL François
BOUDET Charles
BOURGEOIS Jean-Marie
BRUEL Jean Michel
BUREAU Jean-Paul
BRUNEL Michel
CALLIS Albert
CANAUD Bernard
CASTELNAU Didier
CHAPTAL Paul-André CIURANA
Albert-Jean
CLOT Jacques
D'ATHIS Françoise
DEMAILLE Jacques
DESCOMPS Bernard

DIMEGLIO Alain
DU CAILAR Jacques
DUBOIS Jean Bernard DUMAS Robert
DUMAZER Romain
ECHENNE Bernard
FABRE Serge
FREREBEAU Philippe
GALIFER René Benoît
GODLEWSKI Guilhem
GRASSET Daniel
GROLLEAU-RAOUX Robert
GUILHOU Jean-Jacques
HERTAULT Jean
HUMEAU Claude
JAFFIOL Claude
JANBON Charles
JANBON François
JARRY Daniel
JOYEUX Henri
LAFFARGUE François
LALLEMANT Jean Gabriel
LAMARQUE Jean-Louis
LAPEYRIE Henri
LESBROS Daniel
LOPEZ François Michel
LORIOT Jean
LOUBATIERES Marie Madeleine
MAGNAN DE BORNIER Bernard
MARY Henri
MATHIEU-DAUDE Pierre

MEYNADIER Jean
MICHEL François-Bernard
MICHEL Henri MION
Charles
MION Henri
MIRO Luis
NAVARRO Maurice
NAVRATIL Henri
OTHONIEL Jacques
PAGES Michel
PEGURET Claude
POUGET Régis
PUECH Paul
PUJOL Henri
PUJOL Rémy
RABISCHONG Pierre
RAMUZ Michel
RIEU Daniel
RIOUX Jean-Antoine
ROCHEFORT Henri
ROUANET DE VIGNE LAVIT Jean
Pierre
SAINT AUBERT Bernard
SANCHO-GARNIER Héléne
SANY Jacques
SENAC Jean-Paul
SERRE Arlette
SIMON Lucien
SOLASSOL Claude
THEVENET André
VIDAL Jacques
VISIER Jean Pierre

Professeurs Emérites

ARTUS Jean-Claude
BLANC François
BOULENGER Jean-Philippe
BOURREL Gérard
BRINGER Jacques
CLAUSTRES Mireille
DAURES Jean-Pierre
DAUZAT Michel
DEDET Jean-Pierre
ELEDJAM Jean-Jacques
GUERRIER Bernard JOURDAN
Jacques MAURY Michèle

MILLAT Bertrand
MARES Pierre
MONNIER Louis
PRAT Dominique
PRATLONG Francine
PREFAUT Christian
PUJOL Rémy
ROSSI Michel
SULTAN Charles
TOUCHON Jacques
VOISIN Michel
ZANCA Michel

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers

PU-PH de classe exceptionnelle

ALBAT Bernard - Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
ALRIC Pierre - Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option chirurgie vasculaire)
BACCINO Eric - Médecine légale et droit de la santé
BASTIEN Patrick - Parasitologie et mycologie
BONAFE Alain - Radiologie et imagerie médicale
CAPDEVILA Xavier - Anesthésiologie-réanimation
COMBE Bernard - Rhumatologie
COSTA Pierre - Urologie
COTTALORDA Jérôme - Chirurgie infantile
COUBES Philippe - Neurochirurgie
CRAMPETTE Louis - Oto-rhino-laryngologie
CRISTOL Jean Paul - Biochimie et biologie moléculaire
DAVY Jean Marc - Cardiologie
DE LA COUSSAYE Jean Emmanuel - Anesthésiologie-réanimation
DELAPORTE Eric - Maladies infectieuses ; maladies tropicales
DE WAZIERES Benoît - Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
DOMERGUE Jacques - Chirurgie générale
DUFFAU Hugues - Neurochirurgie
DUJOLS Pierre - Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
ELIAOU Jean François - Immunologie
FABRE Jean Michel - Chirurgie générale
GUILLOT Bernard - Dermato-vénéréologie
HAMAMAH Samir-Biologie et Médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
HEDON Bernard-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
HERISSON Christian-Médecine physique et de réadaptation
JABER Samir-Anesthésiologie-réanimation
JEANDEL Claude-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
JONQUET Olivier-Réanimation ; médecine d'urgence
JORGENSEN Christian-Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
KOTZKI Pierre Olivier-Biophysique et médecine nucléaire
LANDAIS Paul-Epidémiologie, Economie de la santé et Prévention
LARREY Dominique-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
LEFRANT Jean-Yves-Anesthésiologie-réanimation
LE QUELLEC Alain-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
MARTY-ANE Charles - Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
MAUDELONDE Thierry - Biologie cellulaire
MERCIER Jacques - Physiologie
MESSNER Patrick - Cardiologie
MOURAD Georges-Néphrologie
PELISSIER Jacques-Médecine physique et de réadaptation
RENARD Eric-Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
REYNES Jacques-Maladies infectieuses, maladies tropicales
RIBSTEIN Jean-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
RIPART Jacques-Anesthésiologie-réanimation
ROUANET Philippe-Cancérologie ; radiothérapie
SCHVED Jean François-Hématologie; Transfusion
TAOUREL Patrice-Radiologie et imagerie médicale
UZIEL Alain -Oto-rhino-laryngologie
VANDE PERRE Philippe-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
YCHOU Marc-Cancérologie ; radiothérapie

PU-PH de 1^{re} classe

AGUILAR MARTINEZ Patricia-Hématologie ; transfusion
AVIGNON Antoine-Nutrition
AZRIA David -Cancérologie ; radiothérapie
BAGHDADLI Amaria-Pédopsychiatrie ; addictologie
BEREGI Jean-Paul-Radiologie et imagerie médicale
BLAIN Hubert-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
BLANC Pierre-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BORIE Frédéric-Chirurgie digestive
BOULOT Pierre-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
CAMBONIE Gilles -Pédiatrie
CAMU William-Neurologie
CANOVAS François-Anatomie
CARTRON Guillaume-Hématologie ; transfusion

CHAMMAS Michel-Chirurgie orthopédique et traumatologique
COLSON Pascal-Anesthésiologie-réanimation
CORBEAU Pierre-Immunologie
COSTES Valérie-Anatomie et cytologie pathologiques
COURTET Philippe-Psychiatrie d'adultes ; addictologie
CYTEVAL Catherine-Radiologie et imagerie médicale
DADURE Christophe-Anesthésiologie-réanimation
DAUVILLIERS Yves-Physiologie
DE TAYRAC Renaud-Gynécologie-obstétrique, gynécologie médicale
DEMARIA Roland-Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
DEMOLY Pascal-Pneumologie ; addictologie
DEREURE Olivier-Dermatologie - vénéréologie
DROUPY Stéphane -Urologie
DUCROS Anne-Neurologie -
FRAPIER Jean-Marc-Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
KLOUCHE Kada-Réanimation ; médecine d'urgence
KOENIG Michel-Génétique moléculaire
LABAUGE Pierre- Neurologie
LAFFONT Isabelle-Médecine physique et de réadaptation
LAVABRE-BERTRAND Thierry-Cytologie et histologie
LECLERCQ Florence-Cardiologie
LEHMANN Sylvain-Biochimie et biologie moléculaire
LUMBROSO Serge-Biochimie et Biologie moléculaire
MARIANO-GOULART Denis-Biophysique et médecine nucléaire
MATECKI Stéfan -Physiologie
MEUNIER Laurent-Dermato-vénéréologie
MONDAIN Michel-Oto-rhino-laryngologie
MORIN Denis-Pédiatrie
NAVARRO Francis-Chirurgie générale
PAGEAUX Georges-Philippe-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PETIT Pierre-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
PERNEY Pascal-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie PUJOL Jean Louis-
Pneumologie ; addictologie
PUJOL Pascal-Biologie cellulaire
PURPER-OUAKIL Diane-Pédopsychiatrie ; addictologie
QUERE Isabelle-Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option médecine vasculaire)
SOTTO Albert-Maladies infectieuses ; maladies tropicales
TOUITOU Isabelle-Génétique TRAN
Tu-Anh-Pédiatrie
VERNHET Hélène-Radiologie et imagerie médicale

PU-PH de 2ème classe

ASSENAT Éric-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BERTHET Jean-Philippe-Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
BOURDIN Arnaud-Pneumologie ; addictologie
CANAUD Ludovic-Chirurgie vasculaire ; Médecine Vasculaire
CAPDEVIELLE Delphine-Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
CAPTIER Guillaume-Anatomie
CAYLA Guillaume-Cardiologie
CHANQUES Gérald-Anesthésiologie-réanimation
COLOMBO Pierre-Emmanuel-Cancérologie ; radiothérapie
COSTALAT Vincent-Radiologie et imagerie médicale
COULET Bertrand-Chirurgie orthopédique et traumatologique
CUVILLON Philippe-Anesthésiologie-réanimation
DAIEN Vincent-Ophtalmologie
DE VOS John-Cytologie et histologie
DORANDEU Anne-Médecine légale -
DUPEYRON Arnaud-Médecine physique et de réadaptation
FESLER Pierre-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
GARREL Renaud -Oto-rhino-laryngologie
GAUJOUX Viala Cécile-Rhumatologie
GENEVIEVE David-Génétique
GODREUIL Sylvain-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
GUILLAUME Sébastien-Urgences et Post urgences psychiatriques -
GUILPAIN Philippe-Médecine Interne, gériatrie et biologie du vieillissement; addictologie GUIU Boris-

Radiologie et imagerie médicale
HAYOT Maurice-Physiologie
HOUEDE Nadine-Cancérologie ; radiothérapie
JACOT William-Cancérologie ; Radiothérapie
JUNG Boris-Réanimation ; médecine d'urgence
KALFA Nicolas-Chirurgie infantile
KOUYOUUMDJIAN Pascal-Chirurgie orthopédique et traumatologique
LACHAUD Laurence-Parasitologie et mycologie
LALLEMANT Benjamin-Oto-rhino-laryngologie
LAVIGNE Jean-Philippe-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
LE MOING Vincent-Maladies infectieuses ; maladies tropicales
LETOUZEY Vincent-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
LOPEZ CASTROMAN Jorge-Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
LUKAS Cédric-Rhumatologie
MAURY Philippe-Chirurgie orthopédique et traumatologique
MILLET Ingrid-Radiologie et imagerie médicale
MORANNE Olivier-Néphrologie
MOREL Jacques -Rhumatologie
NAGOT Nicolas-Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
NOCCA David-Chirurgie digestive
PANARO Fabrizio-Chirurgie générale
PARIS Françoise-Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale PASQUIE Jean-Luc-Cardiologie
PEREZ MARTIN Antonia-Physiologie
POUDEROUX Philippe-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PRUDHOMME Michel-Anatomie
RIGAU Valérie-Anatomie et cytologie pathologiques
RIVIER François-Pédiatrie
ROGER Pascal-Anatomie et cytologie pathologiques
ROSSI Jean François-Hématologie ; transfusion
ROUBILLE François-Cardiologie
SEBBANE Mustapha-Anesthésiologie-réanimation
SEGNARBIEUX François-Neurochirurgie
SIRVENT Nicolas-Pédiatrie
SOLASSOL Jérôme-Biologie cellulaire
SULTAN Ariane-Nutrition
THOUVENOT Éric-Neurologie
THURET Rodolphe-Urologie
VENAIL Frédéric-Oto-rhino-laryngologie
VILLAIN Max-Ophtalmologie
VINCENT Denis -Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
VINCENT Thierry-Immunologie
WOJTUSCISZYN Anne-Endocrinologie-diabétologie-nutrition

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

1^{re} classe :

COLINGE Jacques - Cancérologie, Signalisation cellulaire et systèmes complexes

2^{ème} classe :

LAOUDJ CHENIVESSE Dalila - Biochimie et biologie moléculaire

VISIÉ Laurent - Sociologie, démographie

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - Médecine générale

1^{re} classe :

LAMBERT Philippe

2^{ème} classe :

AMOUYAL Michel

PROFESSEURS ASSOCIES - Médecine Générale

DAVID Michel

RAMBAUD Jacques

PROFESSEUR ASSOCIE - Médecine

BESSIS Didier - Dermato-vénérologie)
PERRIGAULT Pierre-François - Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
ROUBERTIE Agathe Pédiatrie

Maîtres de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers

MCU-PH Hors classe

CACHEUX-RATABOUL Valère-Génétique
CARRIERE Christian-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
CHARACHON Sylvie-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
FABBRO-PERAY Pascale-Epidémiologie, économie de la santé et prévention
HILLAIRE-BUYS Dominique-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie PELLESTOR Franck-Cytologie et histologie
PUJOL Joseph-Anatomie
RAMOS Jeanne-Anatomie et cytologie pathologiques
RICHARD Bruno-Thérapeutique ; addictologie
RISPAIL Philippe-Parasitologie et mycologie
SEGONDY Michel-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
STOEBNER Pierre -Dermato-vénérologie

MCU-PH de 1^{re} classe

ALLARDET-SERVENT Annick-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
BADIOU Stéphanie-Biochimie et biologie moléculaire
BOUDOUSQ Vincent-Biophysique et médecine nucléaire
BOULLE Nathalie-Biologie cellulaire
BOURGIER Céline-Cancérologie ; Radiothérapie
BRET Caroline -Hématologie biologique
COSSEE Mireille-Génétique Moléculaire
GABELLE DELOUSTAL Audrey-Neurologie
GIANSILY-BLAIZOT Muriel-Hématologie ; transfusion
GIRARDET-BESSIS Anne-Biochimie et biologie moléculaire
LAVIGNE Géraldine-Hématologie ; transfusion
LE QUINTREC Moglie-Néphrologie
MATHIEU Olivier-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
MENJOT de CHAMPFLEUR Nicolas-Neuroradiologie
MOUZAT Kevin-Biochimie et biologie moléculaire
PANABIERES Catherine-Biologie cellulaire
PHILIBERT Pascal-Biologie et médecine du développement et de la reproduction
RAVEL Christophe - Parasitologie et mycologie
SCHUSTER-BECK Iris-Physiologie
STERKERS Yvon-Parasitologie et mycologie
TUAILLON Edouard-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
YACHOUH Jacques-Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
MCU-PH de 2^{ème} classe
BERTRAND Martin-Anatomie
BRUN Michel-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
DU THANH Aurélie-Dermato-vénérologie
GALANAUD Jean Philippe-Médecine Vasculaire
GOUZI Farès-Physiologie
JEZIORSKI Éric-Pédiatrie
KUSTER Nils-Biochimie et biologie moléculaire
LESAGE François-Xavier-Médecine et Santé au Travail
MAKINSON Alain-Maladies infectieuses, Maladies tropicales
MURA Thibault-Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
OLIE Emilie-Psychiatrie d'adultes ; addictologie
THEVENIN-RENE Céline-Immunologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - Médecine Générale

COSTA David
FOLCO-LOGNOS Béatrice

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES - Médecine Générale

CLARY Bernard
GARCIA Marc
MILLION Elodie
PAVAGEAU Sylvain
REBOUL Marie-Catherine
SEGURET Pierre

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Maîtres de Conférences hors classe

BADIA Eric - Sciences biologiques fondamentales et cliniques

Maîtres de Conférences de classe normale

BECAMEL Carine - Neurosciences
BERNEX Florence - Physiologie
CHAUMONT-DUBEL Séverine - Sciences du médicament et des autres produits de santé CHAZAL Nathalie -
Biologie cellulaire
DELABY Constance - Biochimie et biologie moléculaire
GUGLIELMI Laurence - Sciences biologiques fondamentales et cliniques
HENRY Laurent - Sciences biologiques fondamentales et cliniques
LADRET Véronique - Mathématiques appliquées et applications des mathématiques
LAINE Sébastien - Sciences du Médicament et autres produits de santé
LE GALLIC Lionel - Sciences du médicament et autres produits de santé LOZZA Catherine -
Sciences physico-chimiques et technologies pharmaceutiques
MAIMOUN Laurent - Sciences physico-chimiques et ingénierie appliquée à la santé
MOREAUX Jérôme - Science biologiques, fondamentales et cliniques
MORITZ-GASSER Sylvie - Neurosciences
MOUTOT Gilles - Philosophie
PASSERIEUX Emilie - Physiologie
RAMIREZ Jean-Marie - Histologie
TAULAN Magali - Biologie Cellulaire

PRATICIENS HOSPITALIERS UNIVERSITAIRES

CLAIRE DAIEN-Rhumatologie
BASTIDE Sophie-Epidémiologie, économie de la santé et prévention
FAILLIE Jean-Luc-
Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
GATINOIS Vincent-Histologie, embryologie et cytogénétique
HERLIN Christian -Chirurgie plastique ; reconstructrice et esthétique ; brûlologie
HERRERO Astrid-Chirurgie générale
PANTEL Alix-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
PERS Yves-Marie-Thérapeutique, médecine d'urgence ; addictologie
PINETON DE CHAMBRUN Guillaume-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie TORRE Antoine-
Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale

Remerciements

Aux membres de mon jury de thèse :

Monsieur le Professeur Philippe Lambert,

Professeur universitaire de médecine générale, coordinateur du DES de médecine générale,

Vous me faites l'honneur de présider ce jury et de juger ce travail. Soyez assuré de mon respect le plus sincère et de toute ma reconnaissance.

Monsieur le Professeur Pierre Boulot,

Professeur universitaire de gynécologie-obstétrique

Je vous remercie de l'intérêt que vous portez à ce sujet en acceptant de juger mon travail. Veuillez recevoir l'expression de ma profonde considération et de ma sincère gratitude.

Madame le Docteur Béatrice Folco-Lognos,

Maitre de conférences des universités en médecine Générale

Vous avez accepté de faire partie du jury de cette thèse. Veuillez trouver ici l'expression de ma reconnaissance et de tout mon respect.

Madame le Docteur Hélène Fanton,

Médecin généraliste à Juvignac

Je te remercie de m'avoir proposé le sujet si passionnant de ce travail et de l'avoir dirigé. Merci d'avoir participé à l'apprentissage de mon futur métier durant ce stage si intéressant.

A toutes les mamans qui ont accepté de participer à cette étude, sans vous ce travail n'existerait pas, merci pour votre disponibilité.

A ma famille,

Papa, Maman, merci pour votre soutien durant toutes ces années d'études. Grâce à vous je me suis toujours sentie admirée et soutenue, vous m'avez permis d'avoir confiance en moi et donné les moyens d'être médecin aujourd'hui. Je ne vous remercierai jamais assez.

Adrien, merci pour ces innombrables débats passionnés autour de tous ces sujets de société, tu m'ouvres l'esprit et me fais avancer.

Mes grands-parents, merci **Grand-père** pour tout ce que tu m'as appris, toutes tes connaissances incroyables. Tu manques énormément à ton "Docteur Chaisneau". Merci **Mamie** d'être là et de continuer à veiller sur la famille.

Mes cousines, **Margot, Léa et Else.**

Mes oncles et tantes, **Babeth, Carole, Eric, Patrick et Patricia.**

Thibault, merci pour ton soutien, ta patience et ton amour. Merci pour m'avoir fait de la place sur ton établi et pour tes talents d'informaticien qui m'ont bien aidée :) ! J'ai hâte d'aller partager de nouvelles et belles aventures avec toi à l'autre bout du monde.

Aux carcassonnais,

La famille !! Merci de m'avoir fait passer sans doute les six plus beaux mois de ma vie. Vous comptez énormément pour moi, chacun avec votre caractère, tous si différents, j'espère sincèrement qu'on ne perdra jamais contact.

Mes pintades, Marion, Jouhanneau, Lauranne, le quatuor inséparable ! Que de beaux souvenirs ensemble, toutes ces heures à débriefer au balcon avec vous, tous ces rires et moments de complicité ! Tant d'autres à venir ! kiss kiss love love ;) et merci à **ma coloc** pour ces deux années partagées, ces innombrables heures à se préparer ensemble devant THE mirror, l'inoubliable match Chili/Bolivie à Putre et pour les nuits les plus froides que je n'ai jamais vécues !!

Aline, ma complice dès le premier soir ! Tellement de beaux moments avec toi, des soirées, des confidences, de si beaux voyages... de la coriandre ! Tu es la personne la plus généreuse que je connaisse, toujours prête à aider, toujours à l'écoute. Je sais que je pourrai toujours compter sur toi. Ne change surtout pas.

Chachouille, on pourrait écrire un livre... tu manques à Montpellier, mais peu importe, continue à transmettre ta joie de vivre et ta folie à d'autres ! On se retrouvera vite.

Lorène, Mathieu, Bastien, JBB, Marie, Chakir, Radia, Monet, Toto, Léo, Marianne, Raph, ma famille du Sud !!

Aux Perpignanais,

Violaine, même si tu es trop loin pour être présente, tu es ma plus belle rencontre de Perpi, j'espère qu'on se verra bientôt, à la Réunion ou... en Bretagne ?

Thomas, Charline, Medhi, Sonia, mes colocs. Nos préparations culinaires pour nourrir tout l'internat restent de très beaux souvenirs ! Sans oublier les colocs bis, **Oscar, Audrey et Valentin**. J'espère partager d'autres repas gastronomiques avec vous !

Merci à tous les perpignanais qui ont partagés ce 2ème semestre avec moi, **Marlène, Fio, Yann, Timothée, Marion, Nico, Fanch** et tous les autres.

Aux Montpelliérains,

Sarah, une rencontre plutôt originale à l'UCPA, les reines du bar !! Je suis bien contente que tu sois venue à Montpellier ! Merci pour toutes ces soirées et confidences partagées !

Pauline et Perrine, sans qui ce stage de neuro n'aurait pas eu la même saveur ! Que de fous rires, vous me manquez. Je compte sur vous pour de prochains avis neuro ;)

Hedi, pour tous nos délires... N'oublie pas de faire attention aux verres troués avant de boire...

Darcy, pour les souvenirs de ce gala 2016 et pour m'avoir cédé ton appart' !!

Benoît, Laurie, Marine, Clément, Coline, Ibra, Thibault, Lucas, Julie et tous les autres montpelliérains qui ont croisé mon chemin et qui ont rendu si agréables et belles mes années d'internat.

Aux Tourangeaux,

Les premiers de cette longue période d'études, les premiers stages, les premières soirées, les voyages, les joies et les peines partagées.

Ma Brune, que dire... il faudrait écrire un livre. De la prépa de P1 au lac de Côme, en passant par Hanoi, Bangkok, Point-à-Pitre, Calvi, des rires, des pleurs, tant de confidences... Merci d'être venue m'accoster ce jour de début de P1, j'aurais loupé tellement !

Jeannon, Julia, Rabia, sans oublier **Anne So et Maïlys**, votre amitié et votre soutien ont rendu ces années d'études bien plus douces.

Pierre et Antoine, notre trio de choc ! Ce fut un plaisir de partager tous ces moments avec vous en stage, merci pour tous ces fous rires !

Lucile, Amandine, Sam, Sarah, Georges, Blaise, Mathilde, Lev, Xavier... et tous les autres tourangeaux qui ont compté durant ces 6 années.

Aux copains de l'UCPA, Monique, Flo, Sarah, Victor, Clem et... Thibault ? un deuxième remerciement ? 😊 Des rencontres exceptionnelles, quelle chance j'ai eu de vous rencontrer cette semaine-là ! Même au 4 coins de la France et 2 ans et demi après on n'a jamais été aussi proches ! Je tiens énormément à vous et j'espère bien vivre plein d'autres week-ends "tit punch" !!

A ma Caro, les années lycée, les heures de cours à papoter, le Gardel's !! Que de beaux souvenirs avec toi. On a gardé contact malgré la distance toutes ces années, j'espère bien que ça ne changera pas !

A Elise, merci d'être présente dans ma vie depuis toujours. Tu étais là le jour des résultats de P1, tu es là pour ma thèse, je serai ta témoin l'été prochain. Tu fais partie des personnes exceptionnelles et indispensables dans ma vie, je sais que je pourrai toujours compter sur toi. Je t'aime fort.

A tous les médecins qui ont participé à ma formation. A **Hélène, Olivia, Stéphane, Laurent** et tous les médecins de Nébien.

A **Michel et Marina.**

Au Professeur **Francine Leca.**

Aux infirmiers et infirmières que j'ai croisé durant tout mon parcours. Vous avez été mes tous premiers formateurs, vous êtes indispensables à notre apprentissage, les "bébés internes" ne deviendraient pas un jour de jeunes médecins sans vous !

Aux secrétaires, si souvent aidantes et compréhensives !

Aux patients, qui nous font partager de beaux et tristes moments, mais si forts et si humains. Merci pour votre reconnaissance.

A tous ceux qui ont croisé mon chemin, de près ou de loin, merci.

Sommaire

Liste des abréviations.....	1
Introduction	2
PARTIE 1 : L’histoire de la trisomie 21 : De sa découverte à son dépistage et diagnostic prénatal	4
1. Qu’est-ce que la trisomie 21 ?	4
1.1. Historique	4
1.2. Sur le plan génétique	7
1.3. Sur le plan clinique : Les conséquences d’une anomalie génétique	12
2. Dépistage et diagnostic de la trisomie 21 pendant la grossesse	16
2.1. La différence entre dépistage et diagnostic	16
2.2. Le dépistage de la trisomie 21 en France : évolution et législation(24).....	18
2.3. Le diagnostic prénatal.....	21
2.4. Le dépistage prénatal non invasif : DPNI : principe et recommandations.....	22
PARTIE 2 : Matériels et Méthodes	24
1. Le choix de la recherche qualitative	24
2. Le choix de l’entretien individuel semi directif.....	24
3. Elaboration du guide d’entretien.....	25
4. Population cible et recrutement.....	25
5. Déroulement des entretiens	26
6. Recueil des données	26
7. Analyse des données.....	26
PARTIE 3 : Résultats	28
1. Recueil des données	28
2. Analyse des données.....	29
PARTIE 4 : Discussion	44
1. Limites et forces de notre étude.....	44
1.1. Limites et biais de l’étude	44
1.2. Originalité et forces de l’étude	45
2. Discussion des résultats	47
Conclusion.....	64
Bibliographie	66
Annexes.....	70
Serment d’Hippocrate.....	79

Liste des abréviations

CN : clarté nucale

CCNE : comité consultatif national d'éthique

CPDPN : centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal

DPN : diagnostic prénatal

DPNI : dépistage prénatal non invasif

HAS : haute autorité de santé

IMG : interruption médicale de grossesse

IVG : interruption volontaire de grossesse

MSM : marqueurs sériques maternels

MS : marqueurs sériques

OMS : organisation mondiale de la santé

SA : semaines d'aménorrhée

T21 : trisomie 21

Introduction

La trisomie 21 (ou Syndrome de Down) est la première cause de déficit mental d'origine génétique. Décrite pour la première fois au milieu du 19^{ème} siècle, c'est en 1959 qu'elle fut caractérisée comme une anomalie chromosomique non héréditaire ayant pour conséquence la présence de trois chromosomes 21 dans les cellules des individus porteurs de la maladie.

En France, selon les dernières publications de l'Insee, en 2011-2012, la prévalence à la naissance de la T21 (ou fausses couches spontanées) était estimée à 27.3 pour 10000 grossesses et 6.6 pour 10000 naissances(1).

La prévalence des nouveau-nés vivants porteurs d'une trisomie 21 a nettement diminuée entre 1980 et 2012(2). Ces données sont expliquées notamment par la mise en place et l'amélioration du dépistage prénatal de la trisomie 21 associées à une augmentation progressive de la proportion d'interruption médicale de grossesse faisant suite au diagnostic prénatal.

Le diagnostic prénatal existe depuis les années 1970, avec la possibilité de réaliser des prélèvements fœtaux. Cependant, ces prélèvements invasifs (amniocentèse ou choriocentèse) n'étant pas sans risques pour le fœtus, avec en particulier un risque de fausse couche estimé de 0.5 à 1%, un test de dépistage prénatal de la trisomie 21 a été mis en place, encadré par la loi depuis 1997.

C'est la découverte des marqueurs sériques maternels qui a permis l'instauration de ce dépistage. Il permet d'identifier de façon non invasive les femmes enceintes ayant un risque élevé de porter un fœtus atteint de trisomie 21 avant de leur proposer un diagnostic prénatal invasif avec réalisation d'un caryotype.

L'organisation de ce dépistage a été modifiée en 2009, avec la réalisation en première intention, entre 11 SA et 13+6 SA, d'un dosage de marqueurs sériques du 1^{er} trimestre associé à des mesures échographiques : c'est le dépistage combiné du premier trimestre.

Chaque femme enceinte, quel que soit son âge, doit être informée, de façon claire et objective, de la possibilité de recourir à ce dépistage.

L'objectif de celui-ci est de donner aux femmes enceintes ou aux couples des éléments d'information les plus fiables possibles sur le niveau de risque de trisomie 21 pour leur enfant à naître afin de leur permettre de choisir librement de réaliser un diagnostic prénatal si une trisomie 21 fœtale est suspectée, puis de poursuivre ou non la grossesse en cas de diagnostic positif.

La particularité de ce test est liée à la notion d'évaluation d'un risque, avec les difficultés de compréhension qui peuvent en découler, ainsi qu'au choix proposé en cas de risque accru : la réalisation ou non d'un prélèvement invasif à visée diagnostic, avec un risque de fausse-couche ; puis l'interruption ou la poursuite de la grossesse en cas de diagnostic positif.

Ainsi nous pouvons nous demander quelles répercussions ces avancées technologiques concernant la possibilité de dépistage prénatal de la trisomie 21 peuvent avoir sur les femmes ? Ses dernières sont-elles prêtes à aborder ce sujet ? Qu'en savent-elles ? Quel impact psychologique la réalisation de ce test a-t-il eu sur leur grossesse ?

En tant que médecin généraliste, en première ligne dans le suivi des premiers mois de grossesse, je me suis posé la question de savoir si cet examen, pouvant paraître anodin par la relative simplicité de sa réalisation, ne nécessitait tout de même pas une réflexion sur son enjeu et les répercussions qu'il peut avoir sur les futures mères.

L'objectif principal de ce travail est donc d'explorer et d'analyser comment les femmes reçoivent, comprennent, acceptent et vivent psychologiquement l'information délivrée par les professionnels de santé concernant ce dépistage.

Ainsi, la première partie de ce travail retracera succinctement l'histoire de la trisomie 21, son dépistage et diagnostic anténatal, la deuxième partie présentera notre étude menée auprès de jeunes mères, puis les résultats de l'étude seront analysés dans la troisième partie et ils seront discutés en dernière partie.

PARTIE 1 : L'histoire de la trisomie 21 : De sa découverte à son dépistage et diagnostic prénatal

1. Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

1.1. Historique

Partout et de tout temps ont vécu des personnes atteintes de trisomie.

Plusieurs approches permettent de témoigner de l'ancienneté de cette pathologie : l'ostéologie archéologique, l'étude d'œuvres d'arts (tableaux, figurines, œuvres sculptées) et les textes écrits.

Les premières traces historiques répertoriées d'humains atteints de trisomie furent découvertes à Lyon par des études menées sur des restes osseux humains découverts dans la nécropole gallo-romaine où furent retrouvés, entre autres, des crânes trépanés. Certains se révélèrent être ceux de personnes atteintes de trisomie. Selon les chercheurs, chez les Romains, la trépanation (trou dans le cerveau) était réservée aux seuls patriciens, ce qui semblerait indiquer qu'à cette époque, les personnes trisomiques étaient probablement bien intégrées à la société.(3)

Au Moyen Age, dans un texte datant de 1070, un abbé du monastère de Cluny témoigne de la présence de frères chargés de sculpter les chapiteaux des grandes abbayes. Or, selon lui, ces frères, bien que talentueux, ne purent être ordonnés prêtres car ils n'avaient pu apprendre à lire, à écrire et à dire la messe. Suit plus loin une description de ces frères "aux yeux bridés" dont il reconnaît le talent en leur permettant, fait exceptionnel, de laisser une trace de leur travail "dans l'église de Dieu" en se représentant dans la pierre. Ces participations à l'élaboration des grandes abbayes, était à l'époque, un grand honneur dont les artistes bénéficiaient en premier.

Plus tard, dans les archives du château de Chenonceau, est retrouvé un texte faisant référence à la reine Claude de France, femme de François 1er, dont le rédacteur nous décrit la "disgrâce physique", pure description de femme atteinte de trisomie, et sa propension à la gourmandise qui "coûte cher à la France". Elle faisait importer à grands frais, une variété de prunes auxquelles d'ailleurs elle laissa son nom.



Claude de France

La première description clinique de la trisomie 21 est faite par le médecin neurologue et aliéniste français Jean-Étienne Esquirol en 1838 dans son ouvrage *Des maladies mentales considérées sous le rapport médical, hygiénique et médico-légal* dans lequel il fait une description de patients qui évoque la trisomie : "muscles mous, ventre très volumineux, tête souvent grosse, yeux écartés, nez épaté, lèvres épaisses, langue pendante, bouche mi- ouverte, cou court et gros, face bouffie" (4) . Il ne s'agit cependant pas pour Esquirol d'une entité clinique particulière.

En 1846, le médecin français Édouard Séguin décrit pour la première fois le visage très caractéristique des personnes atteintes de trisomie 21 dans son *Traitement moral, hygiène et éducation des idiots* (5) en s'inspirant des travaux de Jean-Étienne Esquirol. Il conclut (citation dans son intégralité) "Il n'y a pas à s'y tromper, les désordres physiologiques étaient d'une importance secondaire, l'état intellectuel et moral était seul grave sans être alarmant, aucun instinct anormal ne révélait les désordres nerveux caractéristiques de l'idiotie, j'avais affaire à un enfant simplement arriéré".

La première grande étude clinique sur la trisomie 21 est publiée en 1866 par un médecin aliéniste britannique, John Langdon Down (1828-1896), dans son mémoire intitulé *Observations sur une classification ethnique des idiots*, qui isole du reste de l'idiotie le mongolisme, notre trisomie 21, qu'on appelle depuis en pays anglo-saxon le syndrome de Down. La description clinique de John Langdon Down se révèle très juste, à tel point que son nom a servi à désigner la maladie (syndrome de Down).(6)

Il emploie cependant des termes à connotation raciste ; il les compare, en effet, aux Orientaux: les "mongols", dont l'aristocratie britannique de l'époque considère qu'ils sont une race inférieure, et dont le développement ne serait pas terminé.(7) D'où le terme "mongol" qui, aujourd'hui encore, est employé pour désigner une personne ayant une trisomie ou encore pour ridiculiser quelqu'un.

"Un très grand nombre d'idiotis congénitaux sont typiquement mongols (...) Les cheveux ne sont pas noirs, comme chez les vrais Mongols, mais de couleur brune, raides et étriqués. La face est plate et large, et dénudée de proéminence. Les joues sont rondes et élargies latéralement. Les yeux sont placés en oblique, et les canthi internes sont anormalement distants l'un de l'autre. La fissure palpébrale est très étroite. Le front est plissé transversalement (...) les lèvres sont larges et épaisses avec des fissures transversales. La langue est longue, épaisse et râpeuse. Le nez est petit. La peau a une teinte légèrement jaunâtre, déficiente en élasticité, donnant l'apparence d'être trop large pour le corps (...)".

Cependant ses conclusions médicales s'avèrent fausses puisqu'il explique le mongolisme par une dégénérescence raciale : *"Il ne peut y avoir aucun doute : ces caractéristiques ethniques sont le résultat d'une dégénérescence"*.

En 1956, le cytogénéticien américain d'origine indonésienne Joe Hin Tjio et le Suédois Albert Levan découvrent que chaque être humain possède 23 paires de chromosomes.(8)

En janvier 1959, les médecins français Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin, signent la publication d'un article dans les Comptes Rendus de l'Académie des Sciences, présentant trois cas d'enfants mongoliens (9). C'est alors que la communauté internationale apprend que la maladie est causée par la présence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la 21^e paire.

Cette publication revêtait une importance considérable puisqu'elle signait la découverte de la première maladie par aberration chromosomique dans l'espèce humaine et qu'elle ouvrait la voie à une science nouvelle, la cytogénétique.

C'est la première anomalie génétique décrite chez l'homme et c'est la première maladie pour laquelle est mise en évidence la relation entre le génotype et le phénotype.

En 1965, à la demande de la délégation de la République Populaire de Mongolie auprès de l'ONU, le terme de mongolisme est abandonné sur décision de l'Organisation Mondiale de la Santé et remplacé par "syndrome de Down" dans les pays anglo-saxons ou "trisomie 21" (tri = trois, some = chromosomes).

1.2. Sur le plan génétique

1.2.1. Une anomalie génétique

Les chromosomes contiennent l'ensemble des caractères héréditaires propres à chaque personne qui sont codés dans l'ADN, la plus petite unité d'information génétique est appelée gène.

La trisomie 21 résulte d'une anomalie chromosomique. Le terme de trisomie désigne le fait qu'un chromosome ou un fragment de chromosome (on parle alors de trisomie partielle) soit présent dans les cellules du corps en trois exemplaires, au lieu de deux.

Les êtres humains ont ordinairement 23 paires de chromosomes dans chaque cellule, avec deux chromosomes X chez la femme et un X et un Y chez l'homme, hormis les cellules sexuelles, haploïdes, qui possèdent 23 chromosomes. La trisomie 21 est due à la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21e paire de chromosomes, c'est à dire qu'au lieu d'avoir au total 46 chromosomes, la personne porteuse de trisomie 21 en possède 47.

Le chromosome 21 est le plus petit des chromosomes, il compte environ 255 gènes. C'est la présence de ce chromosome supplémentaire qui déséquilibre l'ensemble du fonctionnement du génome et de l'organisme.

Il existe différentes formes de trisomie 21 (10), avec par ordre de fréquence :

❖ La trisomie 21 libre, complète et homogène, dans 95% des cas

C'est au moment de la formation des gamètes (ovules ou spermatozoïdes) avant la fécondation que se produit "l'incident génétique".

Les personnes avec une trisomie 21 reçoivent aussi 23 chromosomes de chacun de leurs parents mais un des parents va transmettre un chromosome 21 supplémentaire, en raison d'un accident lors de la méiose (division cellulaire qui permet la formation de l'ovule ou du spermatozoïde) qui contiendra alors 24 chromosomes au lieu de 23, dont deux 21 au lieu d'un seul. On parle alors de trisomie 21 libre.

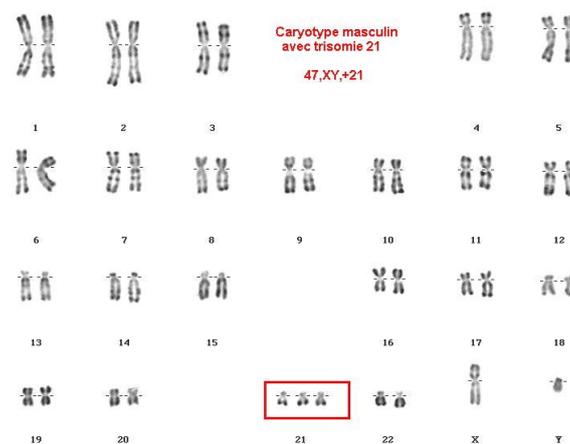
On dit qu'elle est complète quand elle concerne la totalité du chromosome 21.

Si toutes les cellules de l'organisme ont 47 chromosomes on dit que la trisomie 21 est libre et homogène.

❖ La trisomie 21 en mosaïque

On parle de trisomie 21 libre en mosaïque lorsque, chez la personne, existent deux populations de cellules : une à 47 chromosomes avec trois chromosomes 21, l'autre, sans trisomie 21, à 46 chromosomes avec deux 21.

La proportion des deux catégories de cellules dépend de la date de l'accident dans l'organisme. Elle varie considérablement d'un sujet à l'autre et, chez le même individu, d'un organe ou d'un tissu à l'autre.



Caryotype humain avec trisomie libre (10)

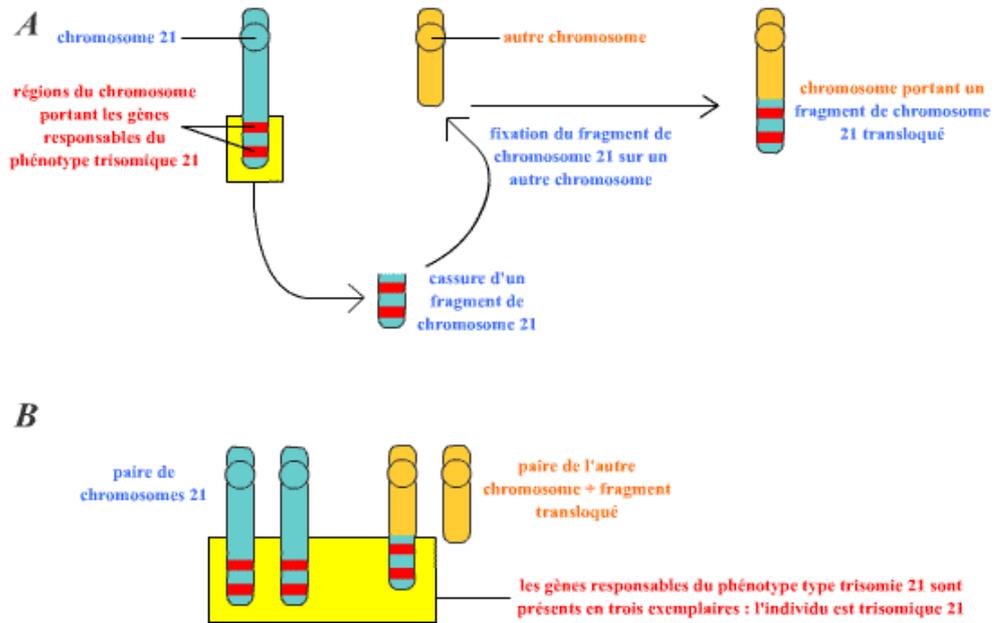
❖ La trisomie 21 par translocation dans 5%

Dans 5% des cas de trisomie 21 le chromosome 21 supplémentaire n'est pas libre mais transloqué, c'est-à-dire "attaché", à un autre chromosome : on parle alors de trisomie 21 par translocation. Dans l'exemple ci-dessous, un chromosome 21 est transloqué sur un chromosome 14.

Dans la moitié de ces cas (c'est-à-dire pour 2,5% de toutes les trisomies 21) cette translocation est héritée d'un des parents : celui-ci a deux chromosomes 21, mais un de ces chromosomes est transloqué sur un autre chromosome : on dit qu'il est porteur d'un remaniement chromosomique équilibré.

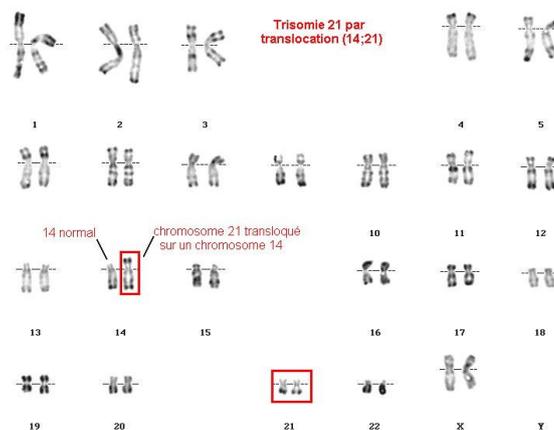
Le fait d'être porteur d'un tel remaniement augmente le risque d'avoir dans sa descendance un enfant avec une trisomie 21 si cette personne transmet son chromosome 21 avec le chromosome transloqué portant le 21. Le conjoint donnant un chromosome 21 également, l'enfant qui naîtra de cette union sera dans ce cas porteur d'une trisomie 21. Mais ce couple peut tout à fait avoir des enfants sans trisomie 21.

Translocation chromosomique conduisant à un phénotype type trisomie 21(10)



- A. Représentation très schématique d'une translocation d'un fragment de chromosome 21 vers un autre chromosome.
- B. Conséquence de la présence dans une même cellule d'un chromosome portant un fragment de chromosome 21 et d'une paire de chromosomes 21.

Chromosome 21 transloqué sur un chromosome 14(10)



❖ La trisomie 21 partielle (s'oppose à complète)

Beaucoup plus rarement, un accident génétique ou un remaniement chromosomique équilibré chez un des parents peut aboutir à une trisomie 21 partielle c'est-à-dire que seule une partie du 21 est en excédent. La personne avec une trisomie 21 partielle ne présentera que certains signes de trisomie, ces signes dépendant du fragment en excès.

Le chromosome 21(11)

Le chromosome 21 est le plus petit des chromosomes, il compte environ 255 gènes. C'est la présence de ce chromosome supplémentaire qui déséquilibre l'ensemble du fonctionnement du génome et de l'organisme.

Il est en théorie possible d'imaginer que tous les chromosomes puissent être l'objet de trisomie partielle ou complète. En réalité, les chromosomes de grandes tailles portent trop de gènes pour que la présence d'un troisième exemplaire soit compatible avec la vie. Par exemple, dans les analyses de fausses couches spontanées, la trisomie 16 est la plus fréquente des anomalies retrouvées, aucun embryon porteur de trisomie 16 ne peut poursuivre son développement au-delà de quelques semaines de grossesse.

Les chromosomes 13 et 18, qui sont plus grands que le chromosome 21, peuvent également être l'objet de trisomie mais les enfants atteints ont des troubles médicaux importants qui entraînent le plus souvent un décès peu après la naissance.

1.2.2. Epidémiologie et Facteurs de risques de trisomie

Dans la population générale, le risque moyen de donner naissance à un enfant avec une trisomie 21 est de 1/700 à 1/1000. En fait, ce chiffre n'est plus d'actualité dans les pays où le dépistage et le diagnostic prénatal ont été mis en place faisant diminuer le nombre de naissances de bébé porteur de trisomie 21 : il est plutôt entre 1/1500 et 1/2000 naissances en France. On estime qu'en France actuellement, s'il n'y avait pas de diagnostic prénatal, la fréquence serait plutôt de 1/500 naissances, du fait de l'âge plus tardif des grossesses qu'auparavant.

Ce risque dépend de la distribution de l'âge des femmes lors de la grossesse, puisque le risque de trisomie 21 augmente avec l'âge. En effet, la fréquence des non disjonctions chromosomiques croît exponentiellement avec l'âge maternel. A noter que le risque à 16 semaines de grossesse est plus élevé qu'à la naissance, car le risque d'avortement spontané ou de mort in utero est plus élevé en cas d'aneuploïdie (de trisomie 21 entre autres).(12)

Malgré de nombreuses études réalisées, l'âge maternel reste le seul facteur causal qui ait été démontré dans la trisomie 21. Cette relation a été décrite par Penrose en 1933, bien avant que les origines chromosomiques du syndrome de Down ne soient comprises.(13) L'origine biologique de cet effet de l'âge maternel reste largement incomprise.

Dans le cas particulier de trisomie par translocation, il existe un facteur de risque familial : la présence d'un parent porteur d'un remaniement de la structure chromosomique.

D'autres facteurs, génétiques ou de l'environnement, ont été suspectés dans le risque de trisomie 21. Parmi ces facteurs,(14) on trouve : une irradiation parentale, les contraceptifs oraux, les anticorps antithyroïdiens, les saisons, la parité, le diabète maternel, la consanguinité et certains polymorphismes génétiques ou chromosomiques. A ce jour, aucune de ces associations n'a été démontrée de façon convaincante.

1.3. Sur le plan clinique : Les conséquences d'une anomalie génétique

1.3.1. Les signes cliniques

Comme pour chaque enfant, les caractéristiques physiques des enfants atteints de trisomie 21 dépendent étroitement des gènes hérités de son père et sa mère, d'où les ressemblances observées entre l'enfant et ses parents. Pour autant, il existe des caractéristiques morphologiques et intellectuelles spécifiques qui sont les conséquences directes de l'anomalie chromosomique. La plupart de ces signes sont retrouvés à différents degrés chez les personnes atteintes de trisomie 21 et sont alors le témoin visible de la pathologie. Ceci explique entre autres que ces signes soient si douloureusement vécus par l'enfant et sa famille.

Signes cliniques présents dès la naissance (15)

- Une hyperlaxité ligamentaire et une hypotonie.
- Une peau sèche et marbrée.
- Des membres avec des doigts courts.
- Un pli palmaire unique au niveau des mains avec une brachymésophalangie (raccourcissement de la deuxième phalange des doigts) et une clinodactylie (déviation latérale des doigts) du 5e doigt.
- Un espacement important entre les 2 premiers orteils et un sillon profond sur la plante des pieds.
- Une musculature abdominale hypotonique et des hernies fréquentes.

Au niveau du visage, on retrouve une dysmorphie faciale caractéristique :

- Une microcéphalie (petite tête), un occiput aplati, un visage lunaire, arrondi de face et plat de profil, une nuque est courte.
- Des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, un hypertélorisme (augmentation de la distance entre les deux yeux), un épicanthus (repli cutané de l'angle interne des yeux), un anneau de petites taches blanches autour de la pupille (tâches de Brushfield).
- Un nez triangulaire, avec la racine du nez aplatie (aplasie des os propres du nez), des conduits nasaux très étroits.
- Des oreilles petites, mal ourlées, asymétriques, basses implantées.
- Une petite bouche le plus souvent ouverte, avec macroglossie (augmentation anormale du volume de la langue).

1.3.2. Complications et évolution

Complications

Un certain nombre de complications médicales sont plus fréquentes que dans la population générale, ceci à tous les âges de la vie, sans qu'aucune ne soit pathognomonique de la T21.(18)

Il faut souligner une différence vis-à-vis de la douleur et de sa perception : les personnes atteintes de T21 sont sensibles à la douleur, mais leur perception est plus lente et moins précise. Ceci, associé à leur moins bonne expression, fait qu'elles se plaignent moins et ont des difficultés à dire ce qu'elles ressentent et à localiser précisément le problème. Il faut donc rechercher de façon systématique et régulière les complications les plus fréquentes, dont le traitement est le plus souvent le même que pour les personnes ordinaires, devant des troubles du comportement, une baisse de l'état général, une cassure staturo-pondérale, un repli, des refus, des troubles du comportement etc.

Les complications sont, pour certaines d'entre elles, responsables de sur handicap.

Les principales complications sont :

- infectieuses : ORL (otites), pulmonaires, cutanées.
- orthopédiques : liées à l'hypotonie : scoliose, luxation de vertèbres cervicales.
- hématologiques : leucémies, quinze fois plus fréquentes, de mauvais pronostic. Environ 1 à 3% des enfants trisomiques 21 développent avant l'âge de 4 ans une leucémie aiguë de type LAM7.
- thyroïdiennes : hypothyroïdie, responsable d'un ralentissement, d'une aggravation de l'hypotonie, curable par un traitement substitutif.
- sensorielles : défaut d'acuité visuelle (cataracte), surdité, souvent séquelle d'otites à répétition ou parfois en rapport avec une obstruction des conduits auditifs par du cérumen.
- une obésité : erreurs alimentaires et boulimie compensatrice.
- apnée du sommeil

Evolution

Le trisomie 21 entraîne un retard psychomoteur, constant mais de degré variable d'un individu à l'autre. On considère que ces enfants présentent un retard mental "moyen à profond" avec un QI moyen de 60 ce qui correspond à la maturité d'un enfant de 6-7 ans.

Différents professionnels de santé (kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes etc.) sont indispensables pour encadrer ces patients, afin de pallier les différents retards : Retard des acquisitions motrices, de langage, des acquisitions intellectuelles, troubles de la compréhension.

L'affectivité des personnes trisomiques est très développée voir exacerbée, mais très immature, caractérisée entre autres par une conscience précoce et aiguë de la différence, un manque de confiance en soi, un besoin de réassurance, une peur des situations nouvelles et inconnues. Il est important qu'elles soient encadrées psychologiquement et moralement.

La durée de vie des personnes porteuses de trisomie 21 a nettement augmenté ces dernières décennies. Environ 15 % des trisomiques 21 sont encore en vie après 50 ans. La médiane de survie reste inférieure à celle de la population générale du fait d'une mortalité augmentée, en particulier à cause des malformations cardiaques et de la démence précoce.

Il existe souvent des anomalies caractéristiques de la maladie d'Alzheimer, avec un certain déclin cognitif physiologique, présent plus précocement que chez les personnes ordinaires, d'origine multifactorielle. L'impact d'une vie sociale et professionnelle moins riche est certain.

Une démence de type Alzheimer est fréquente, survenant 30 à 40 ans plus tôt que dans la population générale. On estime que les personnes trisomiques 21 de plus de 35 ans ont un risque de 30 à 40% de développer cette démence dans les années qui suivent. On observe chez les personnes porteuses de trisomie 21 des lésions histologiques cérébrales d'Alzheimer (plaques et dégénérescence neurofibrillaire) à partir de 30 ans. Ceci et le développement d'une atteinte clinique chez un grand nombre, est certainement en rapport avec la présence sur le chromosome 21 du gène APP, codant pour la protéine β -amyloïde. La surexpression du gène APP conduisant à une accumulation plus précoce de cette protéine.

Enfin, une épilepsie n'est pas rare au cours de l'évolution de la maladie.

2. Dépistage et diagnostic de la trisomie 21 pendant la grossesse

La perspective d'attendre un enfant porteur d'un handicap tel que la trisomie 21 suscite de l'inquiétude chez un grand nombre de femmes enceintes.

La recherche scientifique est porteuse d'espoir mais il n'existe à ce jour aucun traitement médicamenteux de la trisomie et on ne peut pas "enlever le chromosome" 21 surnuméraire.

Nous pouvons traiter seulement les problèmes surajoutés : thyroïdiens, cardiaque, épileptiques etc. Afin d'identifier les fœtus atteints de trisomie 21, le diagnostic prénatal (DPN) s'est développé depuis une quarantaine d'années, grâce à la possibilité de réaliser un caryotype fœtal à partir d'un prélèvement de cellule fœtales.

Cependant, compte tenu des risques associés aux techniques de prélèvements des cellules fœtales, et du cout des examens, le DPN n'a pas été proposé de façon systématique et le dépistage prénatal s'est alors développé, avec des méthodes de plus en plus performantes jusqu'à ce jour.

Toutes les femmes enceintes se voient offrir la possibilité de réaliser un test de dépistage prénatal de la trisomie 21, et sont libres de l'accepter en donnant leur consentement libre et éclairé. En 2014, toutes procédures de dépistage confondues, 84% des femmes enceintes ont eu recours au dépistage de la trisomie 21(19).

La particularité de ce dépistage prénatal est liée au choix proposé en cas de diagnostic positif, l'interruption ou la poursuite de la grossesse.

2.1. La différence entre dépistage et diagnostic

Selon l'Organisation mondiale de la santé (OMS), le dépistage consiste à identifier de manière présomptive, à l'aide de tests appliqués de façon systématique et standardisée, les sujets atteints d'une maladie ou d'une anomalie passée jusque-là inaperçue. (20)

Les tests de dépistage doivent permettre de faire le partage entre les personnes apparemment en bonne santé mais qui sont probablement atteintes d'une maladie ou d'une anomalie donnée et celles qui en sont probablement exemptes. La sous-population avec une probabilité plus élevée d'être atteinte, une fois identifiée, fera l'objet d'investigations à visée diagnostique, puis d'une intervention. On entend par le mot "intervention" un traitement, une mesure préventive, ou une information jugée importante pour la personne malade.

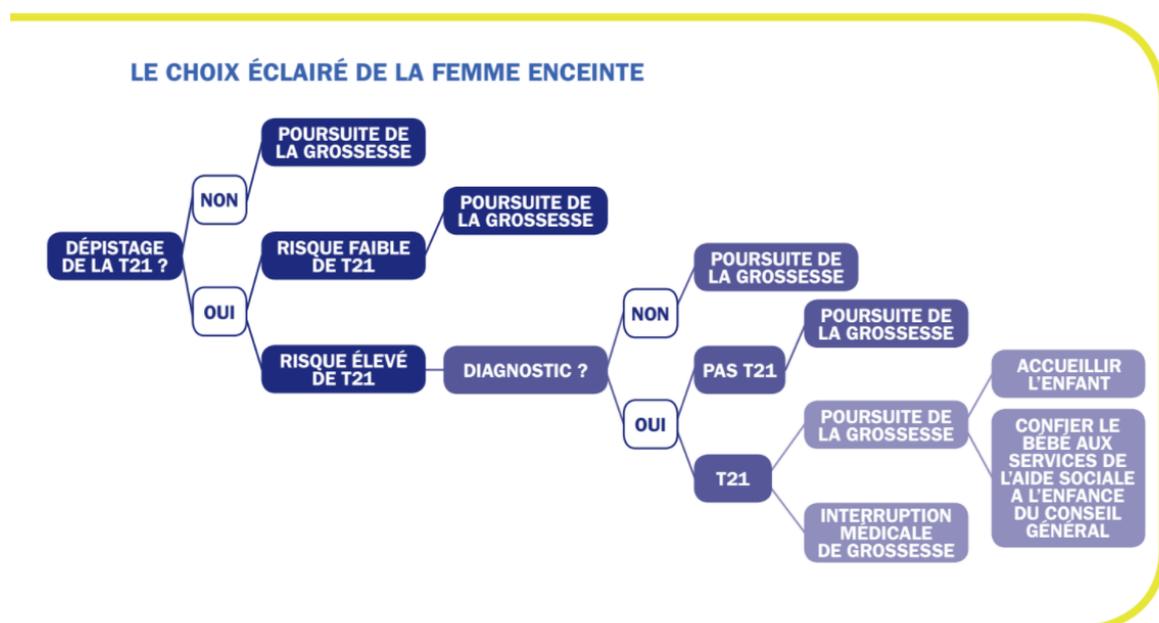
Le dépistage prénatal a pour objectif de donner aux femmes et aux couples qui le souhaitent les éléments d'information les plus objectifs sur le niveau de risque de trisomie 21 fœtale de la grossesse en cours(21) . Il comprend l'ensemble des techniques qui permettent de distinguer les femmes à risque élevé, à qui un geste à visée diagnostique sera alors proposé, des femmes à bas risque. Un résultat considéré "à risque" (car au-dessus d'un seuil limite défini) n'indique pas la présence d'un fœtus atteint mais ouvre la possibilité de réaliser le diagnostic par l'étude du caryotype fœtal, à partir des cellules fœtales prélevées par amniocentèse, choriocentèse ou cordocentèse.

Tableau 1 (22) : différences entre test de dépistage et test diagnostique

Tableau 1. Principales différences entre test de dépistage et test diagnostique
D'après Durand-Zaleski, 2000 (2).

Test de dépistage	Examen diagnostique
Il est une étape avant le diagnostic de certitude	Il doit donner une certitude diagnostique (examens spécifiques)
Il est appliqué aux personnes apparemment indemnes de la maladie recherchée	Il est appliqué aux personnes présentant des troubles définis
Il est pratiqué sur des groupes d'individus à haut risque	Il est essentiellement individuel
Il ne constitue pas une aide à la décision thérapeutique	Il est éventuellement utilisé en seconde ligne après un test de dépistage
	Il débouche sur une décision thérapeutique

L'arbre décisionnel ci-dessus illustre le cheminement de la femme enceinte à partir du dépistage prénatal de la trisomie 21 qui s'offre à elle en début de grossesse(23).



2.2. Le dépistage de la trisomie 21 en France : évolution et législation(24)

Les premières techniques permettant un accès au fœtus ont été mise au point entre 1972 et 1980 : l'échographie et l'amniocentèse. A cette période, l'idée de proposer un caryotype fœtal aux parents d'un enfant trisomique a pour objectif de les rassurer afin d'envisager une nouvelle grossesse.

Rapidement, le diagnostic prénatal est proposé à une population de femmes dont le risque est statistiquement augmenté, mais qui n'expriment pas forcément de demande vis-à-vis de l'examen. On entre alors dans une démarche de santé publique qui se rapproche du dépistage.

En 1980, une convention est signée entre la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS) et l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE) : L'amniocentèse et le caryotype fœtal seront désormais pris en charge dans trois indications : l'antécédent de grossesse à caryotype anormal, comme la trisomie 21 ; le remaniement chromosomique d'un des membres du couple ; la grossesse chez les femmes de plus de 38 ans.

Dans les années suivantes, la multiplication des possibilités de diagnostic prénatal, l'amélioration des performances dans le domaine de la cytogénétique, la mise au point du prélèvement de villosités chorales ainsi que l'amélioration des techniques échographiques entraînent une demande croissante des familles.

Les échographistes mettent en lumière l'intérêt de l'épaississement de la nuque fœtale au premier trimestre de la grossesse pour dépister la trisomie 21.

Une équipe de scientifique française découvre l'existence de modifications biochimiques dans le sérum de femmes ayant donné naissance à un enfant porteur de trisomie 21.

La combinaison de l'âge et des résultats sériques permet de définir une nouvelle population à risque élevé, à qui l'on propose un caryotype fœtal.

Un décret du 6 mai 1995 reconnaît l'intérêt des marqueurs sériques,(25) qui sont désormais inscrits à la nomenclature, et soumet leur prescription à une consultation médicale ; mais un résultat anormal ne constituant pas encore une indication de caryotype fœtal, celui-ci n'est pas pris en charge par la Sécurité sociale.

Un rapport est demandé par le Ministère de la santé au Professeur Mattei, alors député. Le 23 janvier 1997, un arrêté reconnaît les modifications des marqueurs sériques comme la sixième indication du caryotype fœtal. (Avec en plus des trois précédentes, le diagnostic de sexe fœtal en cas de maladie grave liée au sexe, et les signes d'appel échographiques : retard de croissance intra-utérin, modifications de la quantité de liquide amniotique et anomalies malformatives fœtales).

A partir 1997(26), le dépistage prénatal de la trisomie 21 fait l'objet d'un encadrement réglementaire en France. Il doit être proposé systématiquement à toute femme enceinte à partir du dosage d'au moins deux marqueurs sériques réalisé qu'entre les 15e et 18e semaines d'aménorrhée (l'hCG ou la sous-unité libre β -hCG et l'AFP ou l'œstriol). Lorsque le risque estimé de trisomie fœtale est au-delà du seuil de risque fixé à 1/250 au moment du dépistage, une amniocentèse pour caryotype fœtal à visée diagnostic est proposée à la femme.

Dans les années qui suivirent, les pratiques de dépistage se sont progressivement diversifiées au-delà du cadre défini par la réglementation avec l'utilisation de la mesure échographique de la clarté nucale au 1er trimestre et de nouveaux marqueurs sériques du 1^{er} semestre.

Cette hétérogénéité des pratiques de dépistage, avec un taux d'amniocentèse de 11% en 2007, a conduit à une évaluation des stratégies de dépistage par la HAS afin d'adapter la réglementation existante pour améliorer la qualité du diagnostic prénatal et ainsi permettre de limiter ces examens invasifs responsables de pertes fœtales.

Ainsi, l'arrêté du 23 juin 2009 (27) encadre juridiquement les nouvelles pratiques de dépistage prénatal de la trisomie 21 en suivant les recommandations de la HAS de juin 2007, en intégrant les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre et la mesure de la clarté nucale.

Selon les possibilités, en fonction du terme de la grossesse, L'arrêté du 23 juin 2009 a fixé l'organisation du dépistage de la T21 selon les trois procédures suivantes :

-le test de dépistage combiné, réalisé en première intention, au 1er trimestre de la grossesse associant : âge maternel, Clarté Nucale (CN) et marqueurs sériques du 1er trimestre de la grossesse (PAPP-A et hCG β) ;

En cas d'impossibilité d'effectuer un dépistage combiné au 1er trimestre de grossesse, il est proposé à la femme enceinte au cours du 2e trimestre (de 14 SA + 0 jour à 17 SA + 6 jours) :

-un dépistage séquentiel intégré, qui comprend le dosage des marqueurs sériques du 2ème trimestre (l'hCG totale ou sa sous-unité libre et l'AFP [alphafoetoprotéine] ou l'œstriol non conjugué) et, lorsque ces mesures sont disponibles, la clarté nucale au 1er trimestre et la longueur crano-caudale ;

-un dépistage qui comprend uniquement les marqueurs sériques du 2e trimestre, lorsque les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale ne sont pas disponibles ou qu'elles ne peuvent être prises en compte.

Le changement des conditions de réalisation de ce dépistage, mis en œuvre par l'arrêté du 23 juin 2009 sur la base des recommandations de la HAS, a eu pour conséquence la montée en charge assez rapide de l'utilisation du dépistage combiné du 1er trimestre. Cela a eu un impact immédiat : diminution du nombre de femmes enceintes estimées à haut risque de T21 (8,8 % en 2009 versus 4,1 % en 2014) et donc diminution du nombre de caryotypes fœtaux réalisés en vue d'une confirmation diagnostique sans perte de performance (environ 79 000 en 2009 versus environ 38 500 en 2014)(19).

Le tableau suivant, issu du site de l'Agence de la Biomédecine illustre ces propos (28) :

Tableau DPN7. Evolution de la fréquence des trisomies 21 diagnostiquées (VPP) selon l'indication de prélèvement

Indication de prélèvement	2009			2010			2011		
	Caryotypes	T21		Caryotypes	T21		Caryotypes	T21	
	N	N	%	N	N	%	N	N	%
Marqueurs sériques maternels avec risque $\geq 1/250$	33135	423	1,3%	28223	711	2,5%	22183	800	3,6%
. Tests combinés du 1er trimestre avec risque $\geq 1/250$	0	0	.	5206	284	5,5%	8915	532	6,0%
. Tests séquentiels intégrés avec risque $\geq 1/250$	0	0	.	1692	55	3,3%	2067	54	2,6%
. Tests des marqueurs sériques du 2e trimestre avec risque $\geq 1/250$	0	0	.	16601	285	1,7%	9929	185	1,9%
. Tests inconnus avec risque $\geq 1/250$	33135	423	1,3%	4724	87	1,8%	1272	29	2,3%
Signes d'appel échographiques avec clarté nucale augmentée de façon isolée avant 13SA+6j	5359	584	10,9%	4307	670	15,6%	3639	597	16,4%
Autres signes d'appel échographiques	12140	490	4,0%	12017	451	3,8%	11419	480	4,2%
Age maternel	24378	382	1,6%	6615	67	1,0%	3385	29	0,9%
Dépistage positif d'aneuploidies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	0	.	0	0	.	0	0	.
Autres indications	4093	39	1,0%	4432	35	0,8%	4501	40	0,9%
Total	79105	1918	2,4%	55594	1934	3,5%	45127	1946	4,3%

Indication de prélèvement	2012*			2013			2014		
	Caryotypes	T21		Caryotypes	T21		Caryotypes	T21	
	N	N	%	N	N	%	N	N	%
Marqueurs sériques maternels avec risque $\geq 1/250$	20048	802	4,0%	21362	852	4,0%	18560	758	4,1%
. Tests combinés du 1er trimestre avec risque $\geq 1/250$	10547	591	5,6%	11814	675	5,7%	11372	637	5,6%
. Tests séquentiels intégrés avec risque $\geq 1/250$	1532	61	4,0%	1984	64	3,2%	1419	32	2,3%
. Tests des marqueurs sériques du 2e trimestre avec risque $\geq 1/250$	7801	150	1,9%	7468	112	1,5%	5661	89	1,6%
. Tests inconnus avec risque $\geq 1/250$	168	0	0,0%	96	1	1,0%	108	0	0,0%
Signes d'appel échographiques avec clarté nucale augmentée de façon isolée avant 13SA+6j	3473	626	18,0%	3650	628	17,2%	3147	599	19,0%
Autres signes d'appel échographiques	11580	492	4,2%	11615	457	3,9%	11484	477	4,2%
Age maternel	2418	16	0,7%	1770	16	0,9%	1173	13	1,1%
Dépistage positif d'aneuploidies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	0	.	0	0	.	94	68	72,3%
Autres indications	4273	29	0,7%	4334	23	0,5%	4083	41	1,0%
Total	41798	1971	4,7%	42731	1976	4,6%	38541	1956	5,1%

*Concernant l'activité 2012, un laboratoire n'a transmis que le nombre total de trisomies 21 diagnostiquées (n=6) sans préciser les indications de prélèvement qui ont conduit à la réalisation des caryotypes

2.3. Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal permet de déterminer si le fœtus est atteint ou non de trisomie 21 chez les femmes considérées comme à risque élevé à l'issue du dépistage prénatal. Il repose sur l'étude du caryotype fœtal, réalisé à partir des cellules fœtales. Le caryotype fœtal est le seul examen de confirmation diagnostique de la trisomie 21.

Différentes techniques de prélèvement permettant d'obtenir des cellules fœtales existent (29) :

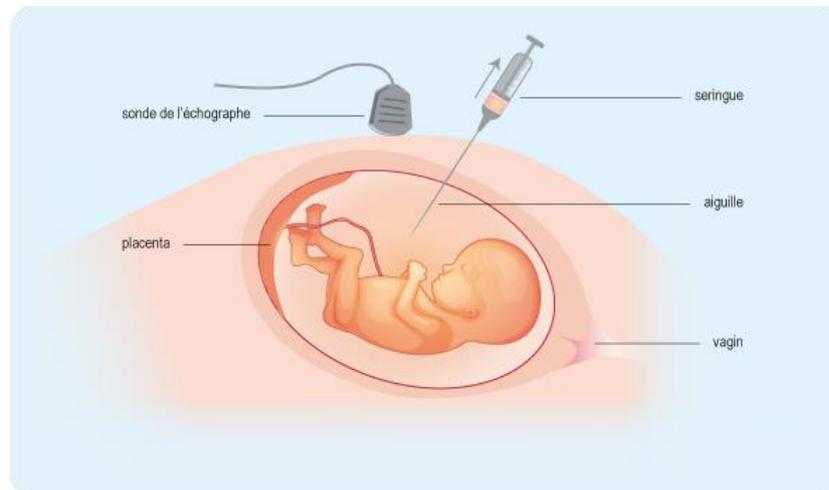
-L'amniocentèse : ponction de liquide amniotique, à partir de 15-16 SA.

-Le prélèvement de villosités choriales : prélèvement par aspiration de tissu trophoblastique du fœtus, entre 11et 13SA.

-La cordocentèse : prélèvement de sang dans le cordon ombilical, à partir de 22 SA.

Toutes ces techniques sont associées à un risque de complication iatrogène, principalement un risque de fausse couche.

Les performances diagnostiques du caryotype fœtal sont élevées (sensibilité et spécificité de 100 %)



Amniocentèse (30)

2.4. Le dépistage prénatal non invasif : DPNI : principe et recommandations

En France chaque année, 450 fausses couches sont induites par la réalisation des gestes invasifs nécessaires au diagnostic prénatal de la trisomie 21. Il est donc apparu indispensable de développer une méthode permettant un dépistage précoce, fiable et non invasif afin de diminuer ce risque iatrogène.

En 1997, une équipe scientifique montre la présence d'ADN fœtal libre circulant dans le plasma et le sérum maternel(31). Cet ADN provient des cellules en apoptose du cytotrophoblaste, il représente environ 10 % de l'ADN total circulant dans le sang maternel. Il est présent dès 5 semaines d'aménorrhée, sa concentration augmente au cours de la grossesse et il disparaît en quelques heures après l'accouchement.

Ainsi, depuis 2013, un nouveau test de dépistage de la trisomie 21 est proposé dans certaines conditions aux femmes enceintes : les tests d'ADN libre circulant (ADNIcT21).

Les tests ADN libre circulant de la T21 (ADNIcT21) sont fondés sur la recherche d'une surreprésentation éventuelle du nombre de copies du chromosome 21 dans l'ADN libre circulant dans le sang maternel (sans différenciation des fractions fœtales et maternelles).

L'ADN fœtal libre est détectable entre la 5ème et 6ème semaine d'aménorrhée et il représente environ 10 % de l'ADN total en libre circulation dans le sang maternel vers la 10ème semaine d'aménorrhée. Sa quantité augmente au fur et à mesure de l'avancée de la grossesse.

Ces tests peuvent être effectués tout au long de la grossesse, mais ne doivent pas être réalisés avant la 10ème semaine d'aménorrhée. Ils ne peuvent pas se substituer à l'ensemble des tests proposés dans le cadre du dépistage de la T21 fœtale, notamment aux examens échographiques et ne peuvent pas se substituer aux tests de confirmation diagnostique. En effet, en cas de résultat positif du test ADNIcT21, le diagnostic doit être confirmé par l'établissement d'un caryotype fœtal.

L'évaluation de la performance des tests ADNIcT21 a reposé sur une méta-analyse réalisée par la HAS, qui incluait 33 études portant sur les femmes enceintes à haut risque de T21 fœtale ($\geq 1/250$) et 20 études en population générale. Les résultats ont montré que la sensibilité et la spécificité des tests ADNIcT21 étaient élevées, que ce soit chez les femmes enceintes à haut risque de T21 fœtale

ou en population générale, avec un taux de détection > 99 % et un taux de faux-positifs < 1 %.

Ce nouveau test de dépistage permettrait à l'avenir d'améliorer le taux de détection de T21, de diminuer le taux de faux positifs à l'origine d'examen invasifs trop nombreux engendrant un nombre de perte fœtale non négligeable, et de permettre un diagnostic prénatal plus précoce afin de réduire les IMG tardives.

Les dernières recommandations HAS à propos de ce test sont les suivantes :(32)

A l'issue du dépistage par dosage des marqueurs sériques (à titre principal dépistage combiné du 1er trimestre) :

- un test ADNlct21 doit être proposé à toutes les femmes enceintes dont le niveau de risque de trisomie 21 fœtale est compris entre 1/1 000 et 1/51 à l'issue du dépistage par dosage des marqueurs sériques (à titre principal, dépistage combiné du 1er trimestre) ;
- la possibilité de réalisation d'un caryotype fœtal d'emblée doit être proposée à toutes les femmes enceintes dont le niveau de risque de trisomie 21 fœtale est supérieur ou égal à 1/50 à l'issue du dépistage par dosage des marqueurs sériques (à titre principal, dépistage combiné du 1er trimestre). Un test ADNlct21 pourra cependant être réalisé avant un éventuel caryotype fœtal selon la préférence de la femme enceinte.

La HAS insiste sur le fait que :

- Le test ADNlct21 ne remplace pas le caryotype fœtal pour la confirmation diagnostique de trisomie 21 fœtale.
- La procédure standard de dépistage par marqueurs sériques préconisée est le dépistage combiné du 1er trimestre.
- L'accès de toutes les femmes à une échographie biométrique et morphologique réalisée entre 11+0 et 13+6j semaines d'aménorrhée doit être garanti ;
- l'intégration du test ADNlct21 dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale ne remet pas en question la proposition de caryotype fœtal d'emblée (ou d'une analyse chromosomique sur puce à ADN) en cas de clarté nucale $\geq 3,5$ mm (ou > 99e percentile) et autres signes échographiques, conformément à la procédure standard.

PARTIE 2 : Matériels et Méthodes

1. Le choix de la recherche qualitative

D'abord largement utilisée dans les sciences humaines et sociales, la méthode qualitative a longtemps été considérée comme "insuffisamment scientifique", comparée à la méthode quantitative. Cependant, ces 2 types de recherches sont complémentaires, elles n'explorent pas les mêmes champs de la connaissance.

De façon générale, la méthode d'analyse qualitative permet de répondre aux questions de type "pourquoi ?" ou "comment ? ", elle permet d'explorer les émotions, les sentiments des patients, ainsi que leurs comportements et leurs expériences personnelles.

La méthode quantitative répond quant à elle aux questions de type "combien ? ", afin d'obtenir des données numériques ou des informations qui peuvent être converties en chiffres.

Ainsi la recherche qualitative est de plus en plus utilisée en médecine générale, car particulièrement appropriée lorsque les facteurs observés sont subjectifs, donc difficiles à mesurer.

Dans l'objectif de laisser aux jeunes mamans participant à notre étude la plus grande liberté possible dans l'expression de leur connaissance, de leur ressenti, de leurs expériences vécues, la méthode qualitative nous est apparue comme la plus adaptée.

2. Le choix de l'entretien individuel semi directif

Les discussions en groupe (focus groupe) et les entretiens individuelles représentent les techniques qualitatives les plus fréquentes.

Dans le cadre de notre étude, l'entretien individuel permet de garantir la spontanéité et la liberté de réponse des jeunes mères, face au focus group, qui peut être intimidant, en entraînant un effet "leader", avec des comportements mimétiques et/ou une pression psychologique gênant le recueil d'informations objectives.

Les entretiens semi-directifs utilisent un guide d'entretien construit à partir de la littérature et de premiers entretiens exploratoires. Ce guide est structuré mais les questions ne sont pas

nécessairement posées dans un ordre précis lors de l'entretien. Cela permet à la patiente d'aborder spontanément d'autres questions du guide, afin qu'elle puisse s'exprimer le plus librement possible tout en étant dirigée pour que toutes les questions soient abordées à l'issue de l'interview.

3. Elaboration du guide d'entretien

Le guide d'entretien est construit à partir de plusieurs questions ouvertes organisées autour de plusieurs thèmes.

Le premier guide d'entretien réalisé a été soumis à l'avis de ma directrice de thèse Dr Fanton. Certaines questions ont été reformulées afin de favoriser des questions ouvertes pour laisser la possibilité aux jeunes mères de s'exprimer au mieux et le plus librement possible, sans influencer leurs réponses.

Le guide d'entretien a par la suite été testé sur 2 femmes entrant dans les critères pour s'assurer de la bonne compréhension des questions. Il a été modifié par l'ajout d'une question. Les données de ces 2 premiers entretiens ont par la suite été intégrées à notre étude.

4. Population cible et recrutement

Notre population cible était constituée de mamans de l'Hérault ayant déjà un enfant.

Le recrutement s'est fait dans différents lieux : Au CHU de Montpellier à la maternité et dans le cabinet médical de Nébian.

Au cabinet médical de Nébian, un document papier explicatif de l'étude a été remis aux différents médecins (qui sont au nombre de 6), afin qu'ils puissent aider au recrutement des femmes parmi leurs patientes, avec numéro de téléphone et mail personnel de l'interne réalisant l'étude. Trois mamans ont ainsi répondu afin d'organiser un RDV pour réaliser l'entretien à leur domicile.

A la maternité, après accord de la cadre du service, le document a été remis aux mamans en suite de couches, en mains propres. La majorité des mamans qui ont acceptées de répondre dans ce contexte étaient prêtes pour répondre tout de suite à l'entretien, une maman m'a contactée par mail après sa sortie de la maternité afin de réaliser l'entretien à son domicile.

5. Déroulement des entretiens

Chaque entretien a été réalisé en face à face par l'interne effectuant le travail de thèse, à domicile ou en chambre à la maternité.

Les entretiens étaient réalisés en 3 temps :

- Présentation de la personne assurant l'entretien, de l'étude et du déroulé de l'entretien.
- Recueil du consentement de la patiente pour réaliser et enregistrer l'entretien, en assurant la confidentialité ainsi que l'absence de jugement des propos recueillis.
- Entretien à proprement parler.

La discussion était enregistrée à l'aide d'un téléphone portable avec l'accord des participantes.

Dans un premier temps, des données démographiques étaient recueillies : l'âge, le nombre d'enfants et le nombre de grossesse, le métier et le statut marital.

Puis les questions du guide étaient posées, pas toujours dans l'ordre, selon le fil de la discussion avec la patiente.

6. Recueil des données

Tous les entretiens ont été réalisés par la même personne. Les enregistrements ont été retranscrits au fur et mesure par l'interne ayant réalisé l'entretien sur un logiciel de traitement de texte.

La retranscription a été faite mot pour mot, en respectant le langage des patientes, en rapportant les hésitations et le ton employé lorsque cela semblait pertinent.

Les mamans interrogées ont été identifiées par le numéro de leur entretien, dans l'ordre dans lequel elles avaient été interrogées. La première maman est désignée par M1, 2eme par M2 etc.

Pour retranscrire la conversation, l'enquêteur a été identifié par une écriture en italique.

7. Analyse des données

Le nombre d'entretiens nécessaires pour l'étude n'était pas défini à l'avance. L'analyse des données au fur et à mesure de la réalisation des entretiens a permis d'évaluer le degré de saturation des

données, définie par l'absence d'apparition de nouvelles idées, permettant à ce moment-là d'interrompre la réalisation de nouveaux entretiens.

14 entretiens ont ainsi été réalisés, avec saturation des données confirmées par la réalisation de 2 entretiens supplémentaires.

L'analyse a été réalisée après chaque entretien, en deux temps :

- un premier codage ouvert, par lecture de l'ensemble des verbatims, permettant de définir des unités de signification,
- un deuxième codage thématique avec regroupement des unités de signification par thème.

Les entretiens ont été analysés à l'aide d'une grille thématique de codage, qui a permis d'identifier différents thèmes primaires et secondaires. Cette grille, utilisant comme fil conducteur les questions du guide d'entretien, s'est enrichie continuellement au fur et à mesure des entretiens.

Les étapes suivies pour l'analyse thématique sont la lecture approfondie des entretiens transcrits littéralement, le choix d'unités de signification, l'identification des thèmes généraux, la catégorisation et la classification. Cette analyse permet de sortir les éléments de la globalité du discours et de regrouper, ce qui d'un entretien à l'autre, se réfère au même thème.(33)

PARTIE 3 : Résultats

1. Recueil des données

Nous avons réalisé 16 entretiens entre le 2 novembre 2017 et le 21 janvier 2018. Leur durée variait de 11 à 29 minutes pour une moyenne de 16 min.

Les 16 mamans étaient âgées de 25 à 45 ans avec une moyenne d'âge de 33 ans.

Sur 16 entretiens, 12 ont été réalisés à la maternité, et 4 à domicile.

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

#	Age	Parité	Métier	Temps d'entretien	Date
1	30	G1P1	Employée EDF	15	02-nov
2	29	G1P1	Employée admission	15	
3	45	G1P2	Commerçante	17	
4	33	G2P1	Dessinatrice	19	
5	32	G3P1	Professeur	15	
6	35	G1P1	Chercheur en chimie	23	
7	31	G1P1	Sans emploi	18	
8	25	G1P1	Aide soignante	12	
9	30	G3P3	Mère au foyer	11	
10	32	G2P2	Infirmière	9	
11	33	G3P3	Kiné	14	
12	27	G1P1	Auxiliaire de vie	13	
13	41	G1P1	Auxiliaire de vie	30	
14	30	G1P1	Chercheur	16	
15	39	G4P3	Aide soignante	12	
16	36	G1P1	Assistante RH	17	21-janv
Moyenne	33			16	

Note : "G" correspond au nombre de grossesse, "P" correspond au nombre d'enfant.

2. Analyse des données

1) Vision globale de la trisomie 21

Nous avons souhaité commencer les entretiens en demandant aux patientes comment elles percevaient de manière globale la trisomie 21. La plupart évoque une maladie avec des particularités physiques et mentales singulières tout en évoquant un regard positif sur cette pathologie.

- Une maladie incurable à l'origine d'un handicap.

"C'est une maladie génétique je dirais, c'est dans les gènes"; "c'est une anomalie des chromosomes"; "une maladie causée par le fait qu'on ait 3 chromosomes 21 au lieu de 2."; "C'est un enfant handicapé"; "handicap mental".

- Des caractéristiques physiques et organiques communes : *"Ils ont plutôt la tête ronde, les yeux en amandes"; "ils sont petits"; "des têtes d'enfants" "ils sont typés physiquement" "Après on va le voir dans le faciès, dans le visage, de l'enfant... ils ont tous un visage qui ont à peu près les mêmes proportions"; "tous les enfants atteints vont avoir un trait de ressemblance"; "on reconnaît de suite cette anomalies"; "Le visage est anormalement rond"; "ils ont des trucs pas pareil que tout le monde à l'intérieur comme organes"; "des problèmes cardiaques... nécessitant un suivi... "; "une espérance de vie qui est assez basse..."*

- Des caractéristiques intellectuelles communes : *"Ils n'ont pas toutes leurs capacités mentales"; "ils sont limités en termes de réflexion, tout ça..." ; "Je pense qu'il y a plus de difficultés pour apprendre des choses..." ; "j'associe plus un retard mental, quelqu'un qui a l'apparence d'un adulte mais les repères d'un enfant..."*

- Des conséquences sociales avec :

- Une différence par rapport aux autres enfants : *"ils sont très différents"; "ils sont différents de nous."; "ce n'est pas vraiment ce qu'on imagine quand on veut faire des enfant"; "les personnes trisomiques ne se développent pas totalement comme les personnes non trisomiques"; "une souffrance aussi parce que les différences ils les voient".*

Plusieurs patientes comparent la trisomie à un trouble autistique : *“euh. Une sorte d'autisme ?”* ; *“c'est un handicap moteur et mental, un trouble autistique”*.

-Une exclusion de la société : *“Il va être mis au bord de la société parce qu'on a beau dire...”* ; *“un isolement”* ; *“c'est une maladie qui au niveau de la sociabilité mets quand même les personnes euh... à part !”* ; *“ ce n'est pas adapté à une vie tout à fait normale dans notre société”*

-Une notion de dépendance : *“dépendance quasi jusqu'à la fin de notre vie”* ; *“on a peur pour son avenir entre guillemets quand on ne sera plus là quoi...”*

-Un épanouissement limité : *“ça veut dire ne pas avoir un enfant qui s'épanouit comme on le voudrait au maximum et du coup une certaine frustration...”*

- **Un regard positif sur la maladie et sur sa prise en charge**

Malgré l'évocation dans un premier temps de nombreux problèmes intellectuels et sociaux liés à la maladie dans notre société actuelle, la majorité des mamans interrogées ne manque pas d'évoquer un regard positif sur ces enfants et sur l'amélioration croissante de leur prise en charge médicosociale.

- Une amélioration de l'intégration dans la société : *“de plus en plus au niveau de l'intégration il y a beaucoup d'aide”* ; *“il y a des efforts qui sont faits pour intégrer ces personnes-là dans la société”* ; *“ce sont des enfants qui sont bien pris en charge et qui évoluent quand même.”*

- Une certaine indépendance : *“Ce n'est pas un handicap qui empêche complètement de vivre normalement si on peut dire !”* ; *“ils peuvent même avoir une vie de couple...”* ; *“j'ai l'impression que ça se passe bien, qu'on peut vivre avec la trisomie 21 sans que ça soit... un gros problème quoi...”* ; *“ils ne sont pas complètement à l'ouest, ils arrivent à comprendre”*.

- Une notion d'attachement, d'amour et de spontanéité : *“Ce sont des enfants très affectueux en général”* ; *“qui disent comme ils pensent et en même temps c'est rigolo”* ; *“qui ont moins les barrières sociales entre eux”* ; *“ils sont assez désinhibés je dirais”* ; *“très attachants apparemment, plus dans l'affectif que dans le social”* ; *“et sinon beaucoup d'amour!! besoin de beaucoup d'amour et*

d'attention chez les trisomiques, c'est des personnes très attachantes et très ouvertes, ils apprécient beaucoup la compagnie, beaucoup faire la fête, se montrer"; " beaucoup de sourires, d'énergie et des petits bouts de chou géniaux" .

2) L'avis des patientes sur la proposition du dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre de la grossesse

- a. Lorsque l'on demande aux jeunes mamans ce qu'elles pensent de la proposition du dépistage de la trisomie 21 par le test combiné au premier trimestre de la grossesse, la majorité répond d'emblée et de manière affirmée, qu'il s'agit d'une bonne idée, de quelque chose de positif : *"C'est bien de pouvoir le faire, ça rassure"; "je trouve que c'est une excellente idée"; "je pense que c'est important"; " Euh bah oui c'est une bonne idée"; "c'est bien!"; "moi je pense que c'est une bonne chose" "Importante, nécessaire."*

Les raisons évoquées à l'aspect positif de ce dépistage sont multiples :

Cela permet de se questionner :

- Se questionner sur la vie à offrir à un enfant qui sera dépendant de ses parents : *" Quand on est parents "vieux" comme moi, mes enfants je vais pouvoir les protéger pendant un laps de temps qui est plus court que celui des autres logiquement et donc que va t'il arriver de lui ?" ; " Qu'est-ce qu'on va faire de lui quand nous on sera mort ?" ; "(...) de se dire qu'on va mourir et... que va devenir l'enfant ? Parce que c'est un boulet au pied quoi, c'est une grosse galère pour cet enfant quand même..."*.

- Se questionner sur sa vie en tant que futur parent d'un enfant handicapé : *"C'est se questionner sur est ce qu'on est prêt à tout" ; "C'est à dire s'il est trisomique ça va engendrer une vie difficile pour lui et pour moi..." ; "je sais que la vie de ceux qui ont des enfants comme ça, ça change la vie, c'est très lourd financièrement, moralement" ; "c'est une grosse angoisse de vieillir avec un enfant handicapé..."*

- Se questionner sur un choix à faire : *“ C’est difficile comme choix à faire, est ce qu’on perd tout espoir de grossesse mais on évite une vie compliquée pour eux et pour l’adulte c’est une vie de souffrance...” ; “forcement de prendre une décision sur continuer ou non quoi.” ; “ c’est bien d’avoir un regard sur ce qui va se passer pour avoir le choix.”*

Cela permet de pouvoir anticiper :

Sans pour autant évoquer d'emblée l'idée d'une interruption de grossesse, les patientes évoquent l'importance de connaître le niveau de risque afin de mieux pouvoir se préparer si celui-ci est élevé, dans le but d'accueillir leur enfant dans les meilleures conditions possibles.

- Le savoir à l'avance : *“Quoiqu’il arrive c’est bien de savoir” ; “j’aurais aimé le savoir,” ; “cela permet de savoir à l’avance” ; “savoir les choses en avance pour s’y préparer” ; “c’est toujours bien de savoir s’il y a un risque ou pas” ; “c’est bien pour en savoir un maximum, ça fait partie des choses qui rassurent. ”*

- Pouvoir se préparer : *“Ça te permet de te préparer” ; “ ça prépare aux résultats quel que soit le choix” ; “pour mieux se préparer à accueillir un enfant différent, qui a besoin de choses particulières”*

- En cas d'antécédents familiaux : *“Quand tu as des pathologies qui sont connues dans ta famille au moins ça te permet de savoir à l’avance si tu as un risque d’avoir cette maladie ou une autre”.*

Il s’agit d’un test non imposé et sans conséquences pour le fœtus :

- Un test non obligatoire : *“Rien n’est imposé donc y a pas de problème” ; “après on a le choix de le faire ou pas quoi...” ; “y a pas trop de négatif parce qu’on nous force pas à le faire ”.*

- Un test anodin : *“Y a aucun risque pour l’enfant” ; “c’est qu’une prise de sang c’est quand même pas invasif” ; “c’est simplement une prise de sang, c’est anodin donc... y a pas de problème !”*

Dans cette vision positive de ce test de dépistage, certaines se posent la question de l’élargir au dépistage d’autres pathologies : *“C’est dommage qu’on ne puisse pas en dépister plus... Enfin d’autres maladies quoi, qu’on pourrait dépister avant.” ; “Pourquoi on s’est focalisé sur la trisomie 21 ? On pourrait dépister d’autres maladies ?”.*

- b. Malgré tous ces points positifs évoqués, des mamans sont plus nuancées et voient dans cette proposition des points négatifs.

Différentes raisons sont mentionnées :

Un stress important ajouté à la grossesse

- En cas de résultat avec une estimation de risque élevé : *“Mais je me suis vue avec un test mauvais et je me suis demandé qu’est-ce que j’allais bien pouvoir en faire !” ; “ça peut être stressant, source de stress supplémentaire...” ; “si le risque est haut ça peut peut-être créer un peu plus de stress quoi, qui n’est peut-être pas nécessaire...” ; “c’est vrai qu’après... ça entraîne toute une chaîne de décisions si le risque est élevé... qui peut être un peu stressante...”*

Les patientes qui ont pour projet de garder la grossesse, peu importe les résultats, signalent l’importance de ne pas connaître cette information qui pourrait être source de stress supplémentaire inutile : *“Il vaut mieux que je sache pas, qu’il l’a ou pas de toute façon je veux garder mon bébé !” ; “si on m’avait annoncé une mauvaise nouvelle j’aurais très mal vécu ma grossesse...” ; “ça peut être stressant... après on a le choix de le faire ou pas quoi...donc si on se dit moi dans tous les cas je le garde eh bien... autant pas le faire...”*.

- La possibilité de se voir proposer un choix auquel on aurait souhaité ne pas être confronté : *“du coup je suis partagée entre savoir pour y être préparée quitte à prendre la décision difficile d’avorter, en même temps je suis pas sûre que j’aurais pu prendre cette décision, ...” ; “mais je me suis vue avec un test mauvais et je me suis demandé qu’est-ce que j’allais bien pouvoir en faire !”*

Des croyances incompatibles avec la réalisation d’un test de diagnostic prénatal

Cette notion est évoquée par une maman qui n’a pas souhaité réaliser le test : *“J’ai refusé parce que j’avais peur qu’au moment de faire la prise de sang ça me donnerait la maladie en fait...”*

La problématique de la notion d'eugénisme

Une maman s'interroge, avec la possibilité de sélectionner des enfants à naître dans un contexte de dépistage, sur le risque de dérive eugéniste : *"quelque part c'est dangereux parce que... ça pose la question de l'eugénisme quoi ! Est-ce qu'on commence à sélectionner les gens qui sont bons, moins bons... ? Après ce sera le sexe, la couleur des cheveux etc... ça me pose problème en fait... jusqu'où on peut aller ? ... c'est le début de l'eugénisme un peu quoi..."*

Avec cette notion émerge celle d'un certain égoïsme, chez une autre patiente également : *"enfin c'est égoïste je sais pas..." ; " C'est sûr que c'est plus simple d'avoir un enfant pas malade dans notre vie mais si on généralise, jusqu'où on peut aller ?"*

La possibilité offerte de pouvoir réaliser une IMG tardive, avec des conséquences psychologiques importantes

Une patiente émet ainsi des réserves sur l'obtention trop tardive des résultats de ce test, avec le risque de réaliser une interruption de grossesse aux conséquences psychologiques finalement aussi lourdes que celles d'avoir un enfant atteint de trisomie : *"Les résultats sont à 4 mois, et être obligée d'avorter à 4 mois... c'est très tard... c'est monstrueux, presque autant que d'avoir un enfant malade, d'avorter ou pas c'est une catastrophe en fait" ; "il faudrait que le délai soit raccourci..."*

Elle précise également connaître l'existence du nouveau test de dépistage prénatal non invasif, qu'elle décrit comme bien plus fiable, et dénonce ainsi une perte de temps et de chance pour les parents de ne pas pouvoir réaliser ce test d'emblée. *"C'est dommage en fait de perdre du temps maintenant qu'il y a ce nouveau test plus fiable !! S'il avait été positif on aurait pas perdu de temps... entre un test statistique et un test diagnostic c'est quand même pas la même chose... parce que les coûts... tout est relatif... le coût pour la société de la prise en charge d'une personne handicapée... autant faire des tests... efficaces !"*

3) La proposition du dépistage combiné de la trisomie 21 pendant la grossesse

L'intervention de différents professionnels de santé :

Si la majorité des femmes interrogées se sont vues proposer le test par leur gynécologue, on note la diversité des professionnels impliqués dans cette démarche : *“c’est ma gynéco” ; “par mon gynécologue” ; “ c’est ma gynécologue qui m’a demandé” ; “ la sage-femme ici à l’hôpital” ; “par un médecin généraliste” ; “c’était par mon médecin généraliste qui me suivait...” ; “et nous c’est l’échographe qui nous a donné le papier” ; “ à l’échographie”.*

Une présentation simple et rapide de l’examen :

Lorsque l’on demande aux patientes comment le test leur a été proposé, elles sont plusieurs à parler d’une présentation de l’examen comme un simple examen de routine : *“il me l’a pas proposé comme un test qui peut faire peur, mais simplement comme ce qui fait partie du suivi...de routine.” ; “comme pour la toxo tous les mois quoi...” ; “elle m’a présenté ça comme un des tests à faire pendant la grossesse” ; “ il l’a présenté sommairement, disant que ça faisait partie des choses à faire...” ; “On en a pas parlé, il l’a mesuré au même titre qu’il a dosé le fer quoi”.*

Le test est proposé dans le cadre d’une consultation mensuelle du suivi de grossesse : *“C’était dans une consultation pendant mon suivi de grossesse” ; “lors de la première consultation de grossesse” ; “à une visite mensuelle, il l’a présenté sommairement”.*

Une explication simple du principe et des résultats est fournie aux patientes : *“elle m’avait dit on fait juste une écho et une prise de sang” ; “ on voit dans quelle fourchette vous vous situez et on voit s’il faut faire plus quoi...” ; “m’a expliqué que ce serait avec la mesure de la clarté nucale à l’échographie, et la prise de sang” ; “ça donnera un risque sur tant et en fonction de ça qu’il y aurait ou pas amniocentèse” ; “ que ça donnait un risque et que c’était pas un test sur!”*

La plupart des jeunes mères ont bien compris qu’il s’agissait d’un examen non obligatoire : *“Elle m’avait juste demandé si je voulais le faire ou pas” ; “ en me proposant si je voulais le faire ou pas, on est pas obligé” ; “dit que j’avais le droit de refuser et j’ai signé un papier” ; “notre sage-femme nous a bien confirmé que ça n’était pas une obligation , que c’était comme on voulait...” ; “ elle m’a proposé donc euh... elle m’a fait signer un accord comme quoi on est d’accord pour faire le test!!”.*

Pour quelques-unes cependant, ce caractère non obligatoire était moins explicite : *“je savais pas qu'on avait le choix !!” ; “on m'a demandé de signer” ; “ mais par contre c'est souvent présenté comme une obligation et pas comme une proposition...” ; “Mais il nous a pas dit à haute voix qu'on avait le choix”.*

4) La compréhension par les patientes du test combiné du premier trimestre

A la question “Qu'avez-vous compris de ce test de dépistage ?”, le principe, le déroulement et les résultats sont relativement clairs pour la plus grande majorité des patientes.

Une bonne compréhension générale :

- l'association marqueurs sériques, âge et échographie du premier trimestre: *“j'ai compris que c'était en 2 étapes, c'est pas que la prise de sang, c'est aussi par rapport à l'écho du 1er trimestre” “un dépistage sanguin et des mesures au niveau de l'échographie”; “ je pense qu'il y a un critère d'âge qui rentre en compte”; “ j'ai compris que ça donnait un risque à partir de l'âge de la mère, d'un marqueur dans le sang et de la clarté nucale de la première échographie”; “euh il mesure par rapport à la nuque à l'échographie je crois... Et par rapport à la prise de sang, ils arrivent à séparer le sang du bébé du mien ou quelque chose comme ça...”*

- la notion de dépistage avec un pourcentage de risque calculé et non l'établissement d'un diagnostic: *“ils te disent pas OUI ou NON, ils te donnent un pourcentage de risque.”; “ça dit pas oui ou non ça donne un risque , 1 sur 250 je crois”; “”mais je pouvais accoucher quand même d'un enfant trisomique même si on est raccord avec les mesures... c'est pas un truc fiable à 100%”; “Il y a beaucoup de statistiques j'ai l'impression mais est-ce que c'est vraiment fiable...”; “c'est pas sûr, on est sûr de rien...sur le principe ça calcule un pourcentage de risque d'avoir un enfant porteur de la maladie...”*

- La réalisation d'examens complémentaires en fonction des résultats : *“et après on propose une amniocentèse, ou enfin de rechercher de façon un peu plus poussée...”, “en fonction si les chiffres ne sont pas bons... y a amniocentèse”*

- Le caractère non obligatoire du test : Les femmes n'ayant pas précisé à la question précédente qu'on ne leur avait pas imposé le test l'ont fait suite à cette question : *"elle m'a pas forcée elle m'a dit "est ce que vous voulez ?" ; " mais elle m'a bien dit que c'était pas une obligation..."*

Certaines patientes décrivent une bonne compréhension du test grâce à leur connaissance via des amies : *"Puis vu que j'avais 2 amies qui l'avaient fait avant je savais à quoi m'attendre déjà donc je connaissais le principe donc ça allait quoi..."* " *Après vu mon amie qui a accouché d'un enfant trisomique alors qu'elle n'avait pas un fort risque j'ai bien compris que ce n'était qu'un risque"*.

Une différence entre dépistage et diagnostic pas toujours claire :

Si, comme le caractère non obligatoire du test, le plus grand nombre de jeunes mères ont compris qu'il s'agissait d'un test de dépistage donnant un pourcentage de risque, pour certaines, la différence avec un test de diagnostic n'est pas comprise : *"On m'avait pas expliqué on m'avait dit "on vous dira si c'est positif ou pas", on ne vous donne pas plus de détails. --et positif ça voulait dire quoi pour vous ? -- Ben que l'enfant était trisomique ; "ça donne si oui ou non il a la maladie, s'il est malade ou pas malade." ; "Pour moi dans mon esprit ça aurait dit oui ou non il est malade"*.

5) Le comportement du professionnel de santé qui a proposé le test combiné

A la question "Comment jugez-vous le comportement du professionnel de santé qui vous a proposé ce test ?", les patientes répondent de façon nuancée. Elles évoquent un caractère rassurant et positif pour certaines, un manque d'empathie et une froideur pour d'autres, variables selon la spécialité du professionnel de santé concerné.

Un jugement positif : *"ça allait elle était sympa" ; "elle s'est bien comportée, normalement..." ; "Ah bah très bien"*.

- une attitude rassurante : *"elle m'avait dit "de toute façon vous êtes jeune, y a pas d'antécédents dans votre famille donc y a peu de chance que ça arrive..." ; " il nous a rassuré vite fait comme ça et on s'est pas attardé"; "Elle m'a rassurée aussi"; "et notre sage-femme nous a expliqué, elle nous a dit ça dépend de ce que vous voulez faire, si de toutes façons vous vous dites "je le garde" à quoi ça sert de s'angoisser... voilà..." ; "pas alarmant"; "là il a été rassurant."*

- la satisfaction des informations reçues : *“Elle nous a tout bien expliqué...” ; “Ba moi elle m’a vraiment bien expliqué”.*

Un jugement négatif

- le manque d’explication : *“ Il (le gynécologue) ne m’a pas expliqué le fonctionnement du test, je n’ai pas eu le choix” ; “ça m’a pas été proposé je vous ai dit, il y a pas eu de conversation derrière... On s’est dit “bon on est obligé c’est normal...”” ; “Ba l’échographe c’était un automatisme, sans explication rien, presque imposé...” ; “C’est une banalité pour lui (le gynécologue), c’est quelque chose de banal. Et ils ne nous mettent pas forcément en confiance” ; “Elle me dit “très bien “ et puis elle passe à autre chose... “oui mais encore ?” (Perplexe) on voudrait savoir, avoir un résultat mais ça reste dans le flou, on en sait pas plus... elle m’a juste dit “oui c’est bon”, on n’a pas de papier on en sait pas plus...”.*

- le manque d’empathie, une certaine froideur : *“J’attendrais plus d’empathie, de prendre le temps de répondre à des questions qu’on peut avoir, c’est tellement devenu banal pour eux...” ; “La clarté nucale est bonne ça veut dire quoi ??” ; “ A chaque fois c’est la même chose, ils ne prennent pas le temps de même nous demander si on a des questions. On nous donne un résultat, eux ils sont rassurés mais nous ?” ; “quand j’étais allé faire l’écho, eux ils étaient un peu plus froids, un peu plus distants”.*

6) Les raisons personnelles des patientes d’avoir réalisé ce test

A la question “Avez-vous réalisé ce test ?”, la très large majorité des jeunes mères répondent "oui":

OUI

Elles évoquent comme raisons :

- le besoin de savoir : *“Parce que je veux savoir” ; “juste pour savoir” ; “ juste pour savoir... C’est qu’une prise de sang...” ; “Ba parce que j’aime bien savoir”.*

- se préparer : *“Le prendre au plus tôt pour traiter au mieux, se préparer déjà.”*

- se rassurer : *“Pour me rassurer !” ; “ça fait partie des choses qui rassurent.”*

- Un examen de routine, noyé parmi tous les examens à réaliser lors de la grossesse: “Je l’ai fait parce que c’est proposé, tout le monde le fait...”; “Parce que ça se fait à telle date dans l’emploi du temps de la femme enceinte, que je l’ai fait sans trop réfléchir parce que tout le monde le fait...”; “c’est comme toutes les autres qui existent...”; “on le fait un peu comme un protocole.”; “puis vu que j’avais une prise de sang à faire tous les mois puisque j’étais pas immunisée contre la toxo, je m’étais dit que c’était pas gênant un prélèvement de plus...”
- Le sentiment de ne pas avoir vraiment le choix: “je pense que ce n’est pas le seul test qui semble imposé pendant la grossesse et si on se renseigne pas nous-même on peut se voir imposer pas mal de choses qui sont plus ou moins alarmistes ou embêtantes et je trouve ça dommage ou alors on a peur de passer pour des casses bonbons si on se soumet pas à certaines choses”.
- La confiance envers le corps médical: “J’ai tendance à faire énormément confiance dans le corps médical donc bon, on peut me faire gober un peu n’importe quoi mais bon je signe, parce que les gens en face c’est des professionnels ils sont crédibles donc... euh voilà !!”; “Je pars du principe que je fais confiance aux médecins mais bon après c’est notre choix !! Puis je suis le conseil des médecins donc si vous me le conseillez après tout ça ne coute rien...”.

Pour une patiente, la réponse est **NON**, elle donne comme raison l’absence d’influence des résultats sur la suite: “Parce que peu importe les résultats, je l’enlèverai pas. Je fais un bébé pour le garder peu importe les maladies je fais avec”.

7) L’impact ressenti par les femmes sur leur grossesse

Lorsque l’on interroge les femmes sur l’impact que cette proposition a eu sur leur grossesse, en attendant les résultats et par la suite, aucune n’évoque un impact positif.

a) Elles rapportent **l’absence d’impact notable**.

Les raisons évoquées à cet impact limité sont en particulier dues à la réalisation de l’examen sans anticipation négative des résultats.

- Une grossesse vécue étape par étape: “On s’est arrêté à chaque étapes. Ce qui est plutôt bien parce que si on va trop loin la ça peut devenir angoissant..”; “On n’avait pas discuté de ce qu’on aurait fait ...”; “Au départ aucun impact, c’est passé dans les examens classique...”; “AUCUN...,”

j'avais pas peur, comme j'ai dit on n'avait pas de facteur de risque...je me suis même pas posé de questions"; "on s'est dit on va faire les choses et puis si on doit avancer dans le processus on se posera la question à ce moment-là..."; "j'y ai pas pensé, on l'a fait parce qu'on nous a proposé..."; "Aucun impact, j'avais pas pensé plus loin, on le fait et on verra après en fonction des résultats si y a besoin de faire une amniocentèse ou quoi.."; "nous on n'avait pas pensé à la suite, on attend le résultat avant de s'inquiéter! on va pas crier avant d'avoir mal (rit)".

- Des patientes déjà rassurées :

- par des résultats antérieurs : *"et puis la 3eme écho était rassurante..."*

"les valeurs de l'écho étaient assez bonnes donc. Si ça ce n'est pas bon c'est plus angoissant mais nous ça c'était bon !"; "mais déjà à l'échographie il m'avait dit que ça avait l'air d'aller bien donc."

- par des professionnels de santé : *"Notre sage-femme n'était pas très inquiète"; "on avait déjà les mesures de la clarté nucale avant le test donc déjà le médecin nous avait dit que c'était normal !"*

- par des grossesses antérieures : *"Il ne m'a pas stressé ce test. Mais c'est vrai qu'après on a de la chance, tout était bon pour les autres grossesses donc..."*

- par la connaissance du test de dépistage prénatal non invasif, récent, qui pourrait éviter d'en venir à réaliser une amniocentèse en cas de mauvais résultat :

"Puis elle nous a parlé du nouveau test aussi donc c'est pour ça, on s'est dit qu'à la rigueur s'il y a un risque, avant d'en passer par l'amniocentèse... parce que moi j'ai fait 2 fausses couches j'ai pas envie du risque de l'amniocentèse... mais donc on savait qu'il y avait cet autre test plus sûr donc on s'est dit à ce moment-là si on est dans le pourcentage à risque on le fera".

- Une volonté de ne pas vouloir s'inquiéter, de positiver : *"Moi je voulais que le ressenti pour le fœtus soit positif, quitte à morfler moi après je voulais pas être dans un truc négatif... Donc essayer qu'intérieurement ce soit vécu le mieux possible... positiver !"*

b) D'autres rapportent un impact négatif marqué, avec une angoisse importante due à différents facteurs.

- Une angoisse en attendant les résultats : *"ANGOISSE (silence)... en attendant les résultats." ; "du stress en attendant les résultats".*

Plusieurs mamans précisent que le plus angoissant en attendant les résultats, est finalement de ne pas savoir exactement à quel moment elles pourront avoir accès à ces résultats, elles précisent bien cette notion de date inconnue qui est angoissante :

“Le plus stressant, c’est qu’on ne sait pas quand il y a les résultats, on ne nous l’envoie pas de suite s’ils sont bons, c’est un peu dur, le côté “on vous appelle si ça va pas sinon on vous donne pas de nouvelles !”. Le moment ou on est censé avoir les résultats et que personne n’appelle on se dit que ça doit être bon... on finit par les recevoir après, il faudrait avoir une date de quand les résultats sont disponibles...” ; “Il faudrait que le centre appelle pour dire que les résultats sont envoyés tel jour à la gynéco... nous on a attendu 5 semaines !! On n’a pas un délai clair” ; “Oui, et le gynéco nous appelle “seulement s’il y a quelque chose”, et ça il ne devrait pas ! On devrait nous appeler en automatique pour nous dire si oui ou non il y a une chance ou pas. C’est très dur à vivre. On se dit “il n’a peut-être pas reçu le courrier, il est peut-être malade ? quand est ce qu’il va les recevoir... ?? ” On ne sait pas quoi. A quel moment on peut se dire si oui ou non il y a un souci ? c’est long cette période, moi ça m’angoisse, à toutes les grossesses.”

- Une angoisse plus ou moins marquée en fonction de l’âge de la mère. On remarque que les patientes ont conscience que leur âge élevé est un facteur de risque important d’avoir un enfant atteint de trisomie 21, et que, a contrario, leur jeune âge est un facteur rassurant pour elles concernant ce risque :

- M3 (45 ans) *“il (le gynécologue) m’a dit “vu votre âge on vous fait systématiquement ce test.””(…)"ANGOISSE (silence)... en attendant les résultats”*
- M4 (33 ans) *“Aucun impact, c’est passé dans les examens classiques... pas plus de soucis que ça...” ; (...)* *“parce que bon je suis dans un âge où il n’y a pas forcément de risque !”*
- M6 (35 ans) : *“Avec ce test, en sachant que mon âge augmenterait beaucoup le risque, je ne sais même pas si j’oserais faire un 2eme enfant. Ne pas le savoir permet d’y aller plus sereinement quoi... Le fait qu’il y ait ce test donne une information supplémentaire aux femmes vieilles qui n’avaient pas conscience à ce point-là qu’il y avait un facteur de risque énorme de faire un enfant après 35 ans et là ça les met devant la réalité quoi...” ; (...)* *“rien que parce que j’avais 35 ans j’étais foutue donc ça m’a stressée !! “*
- M7 (31 ans) : *“je n’y ai pas pensé (en parlant des résultats)” ; (...)* *“après c’est aussi stressant surtout pour les femmes qui sont un peu plus âgées, parce que le risque est plus accru...”*

- M13 (41 ans) : *“en attendant les résultats, triste et pas bien” ; (...) “moi avec mon âge, il y a plus de risque”*
- M14 (30 ans) : *“Aucun impact, peut-être une petite appréhension en attendant les résultats” ; “Puis ma mère par exemple m’a eu à 39 ans, du coup elle avait fait des amniocentèses et tout mais moi c’est vrai qu’en ayant 29 ans... y a pas de raisons quoi !”*
- M15 (39 ans) : *“du stress en attendant les résultats”.*

c) Enfin, des patientes rappellent **d’autres priorités ou préoccupations durant leur suivi, qui ont mis le sujet de la trisomie 21 au second plan.**

“On a eu d’autres soucis donc comme pour ça on savait que y avait peu de risques, ça n’a pas joué” ; “C’est un peu passé au second plan par rapport aux autres anomalies qu’ils avaient pu trouver.” ; “Y a plein de choses qui m’ont marquée plus que ça après... il m’ont dit qu’il aurait peut-être la 13 ou la 18 alors...” ; “Ce qui était plus important pour nous c’était l’alimentation et les maladies, comme on sait qu’il y a un vrai risque pour le bébé, et puis j’ai fait du diabète gestationnel. C’était plus ça ma préoccupation”.

8) L’explication des résultats par les professionnels de santé

Nous avons demandé aux jeunes mères comment le médecin leur a expliqué les résultats.

a. Le contexte : A chaque fois, c’était dans le contexte d’une consultation de suivi de grossesse : *“lors d’une consultation de suivi”* ; hormis une patiente qui a reçu les résultats par texto : *“on nous a juste envoyé un texto en disant “vous n’êtes pas dans le pourcentage, les résultats sont bons...” par notre sage-femme”.*

b. Les explications aux patientes :

La notion de risque, avec rappel de la possibilité d’un faux négatif : *“Il m’a bien redit que ce n’était pas le risque 0” ; “il nous avait fait un petit graphe avec la partie à risque et pas à risque, en disant 1 cas sur 250...” ; “il y avait des catégories de risque donc nous à 1 sur 10000 donc euh...(…) on était large..” ; “on m’a dit que c’était faible, lors d’une consultation de suivi... elle m’a dit au-dessus de 1/250 on peut faire d’autres tests mais là y avait de la marge quoi...” ;*

“ mon médecin m’a entouré là où c’était 1/10000, puis elle m’a dit de toute façon que j’étais jeune, et elle m’a dit que c’était vraiment bas... même si rien n’était sûr”

Des résultats donnés rapidement, de façon expéditive, sans explications suffisantes: *“Merci au revoir on passe à autre chose en 2 secondes” ; “ peut être que ça été bâclé (sourit) mais on ne s’est pas attardé dessus...” ; “ il s’est pas étendu sur le sujet” ; “, juste le temps de dire “c’est bon”, ça n’a pas duré 30 secondes. Il avait pas le temps, c’est trop banal pour eux” ; “ ça n’a pas duré, c’était pas un sujet vrai, entre le résultat de la rubéole et de la toxo quoi...”*

- c. Nous avons fait préciser aux jeunes mamans le rôle de leur médecin généraliste dans l’explication de ces résultats :

NON, pas de rôle: *“Mon généraliste je ne l’ai pas vu” ; “non, je ne l’ai pas vu”*

OUI, un rôle de rassurance: *“elle nous a dit qu’on nous proposerait ce test comme ça on a pu y penser avant, on a pu y réfléchir, ça été un cheminement progressif, comme ça ça ne m’a pas perturbée...,” “ J’ai été suivie par un médecin généraliste” ; “elle était très positive, elle m’a rassurée.”*

PARTIE 4 : Discussion

Dans un premier temps, nous discuterons des principaux atouts et limites de notre étude ; puis, nous discuterons, avec les données issues de la littérature, les principaux résultats de ce travail.

1. Limites et forces de notre étude

1.1. Limites et biais de l'étude

Biais de mémoire

Interroger les femmes après leur grossesse pouvait induire un biais de mémoire puisque nos questions faisaient appel à un événement passé de plusieurs mois. Il faut donc interpréter les déclarations des femmes avec prudence. Cependant le but de notre étude n'était pas de savoir précisément comment les choses s'étaient passées mais plutôt comment les femmes les avaient vécues. On peut supposer que ce qu'elles avaient oublié était ce qui ne leur avait pas semblé important.

Biais affectif

Nous avons fait le choix d'interroger des mamans après leur grossesse, afin de ne pas soulever certaines interrogations et difficultés qui pourraient induire une angoisse supplémentaire pendant la grossesse, pour les femmes dont le dépistage est encore nouveau, et à l'origine de craintes, ce qui n'était pas l'objectif de notre travail.

Après l'accouchement, les femmes ne ressentent plus d'inquiétude, étant donné qu'elles portent dans leur bras un bébé en bonne santé. Ainsi, aborder des questions concernant un épisode de doute dans leur grossesse, serait vécu différemment, sans remise en question de l'enfant attendu. On peut penser que cet environnement rassurant en post-partum où les mamans ont face à elles un enfant sain, induirait des déformations du vécu réel du dépistage par les femmes enceintes, avec une tendance à positiver cette période d'incertitude dû au dépistage, et à minimiser le vécu négatif ressenti durant la grossesse.

Biais de récolte des données

Les patientes ont été interrogées dans leur chambre à la maternité, dans un environnement pas toujours calme, avec beaucoup d'activités autour (visites de sage femmes, d'ostéopathe, de famille, nouveau-né ayant besoin d'attention dans la pièce etc.), et donc pas toujours favorable pour leur permettre de répondre à des questions nécessitant de la concentration et un travail de mémoire.

1.2. Originalité et forces de l'étude

Le sujet abordé

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique et la cause de retard mental la plus fréquente. Ce travail permet de faire réfléchir chaque professionnel en périnatalité, lors de la proposition du test de dépistage de la trisomie, sur l'impact et les conséquences que celle-ci peut avoir sur la grossesse de leur patiente.

La méthodologie

La méthode qualitative favorise l'expressivité des patientes, elle permet de mettre en évidence la diversité des vécus et ressentis des personnes interrogées, à l'aide d'une analyse rigoureuse afin d'obtenir une grande richesse des résultats obtenus. La recherche qualitative est particulièrement appropriée lorsque les facteurs observés sont subjectifs, comme l'exploration des émotions, des sentiments des patients, ainsi que leurs comportements et leurs expériences personnelles. Ainsi dans le cadre de notre étude, cette méthode nous a semblé la plus appropriée.

L'entretien semi-dirigé permettait aux patientes une expression libre avec peu de contraintes, en accordant la possibilité de laisser émerger des éléments pas forcément attendus.

Il existe toujours un risque d'orientation des réponses de la personne interviewée. Afin de le limiter, nous avons veillé à poser le maximum de questions ouvertes et adopter une attitude neutre lors des entretiens, avec des réponses et reformulations de l'interviewer bienveillantes et ne cherchant pas à influencer les réponses des patientes, le cheminement des questions s'adaptant au fil de la discussion.

La sélection des patientes

La majorité des mamans a été interrogée dans le service de suites de couches du CHU de Montpellier, qui est une maternité de niveau 3. Ce recrutement assure une bonne qualité de l'échantillon interviewé, avec une sélection de patientes permettant une grande diversification des données recueillies. En effet, ce service s'occupe de jeunes mères aux caractéristiques très variées : milieux sociaux différents, âges différents, degré de grossesse à risques différents, suivi de grossesse en ville ou en milieu hospitalier, par un médecin généraliste, une sage-femme ou un gynécologue etc. Dans la recherche qualitative "ce n'est pas la taille de l'échantillon qui importe, mais sa qualité. En effet, la sélection des participants doit permettre la diversification des données" (17).

La taille de l'échantillon

Nous avons limité l'étude à 16 entretiens. La saturation des données ayant été atteinte à 14 entretiens, nous l'avons confirmée par 2 entretiens supplémentaires.

2. Discussion des résultats

Nous avons choisi de mettre en avant les résultats importants pour la pratique professionnelle, en les comparant aux données issues de la littérature.

1. La compréhension par les femmes de l'information reçue des professionnels

Dans notre étude, comme dans la littérature, a été retrouvé chez les femmes interrogées un niveau de connaissances limité sur la trisomie 21 et sur son dépistage.

Les principales connaissances erronées ou limitées, exposées par plusieurs patientes, concernent d'une part leurs connaissances du handicap lié à la trisomie 21 et les possibilités d'accompagnement et de prise en charge, d'autre part le caractère facultatif du dépistage, et enfin la différence entre diagnostic et dépistage, qui n'est pas réellement comprise chez toutes les patientes.

a. Connaissance de la maladie

Dans notre étude, lorsque l'on interroge les femmes sur l'intérêt, selon elles, du test de dépistage de la trisomie 21 au 1er trimestre de la grossesse, la majorité des patientes évoquent l'opportunité lors de ce dépistage de s'interroger, en cas d'anomalie avérée, à la fois sur la vie à venir de cet enfant porteur de handicap et sur leur propre parentalité.

Puis-je me projeter dans l'avenir avec un enfant trisomique ? Comment assumer cette responsabilité ? A quoi ressemblerait l'enfance, l'adolescence, puis la vie de mon enfant atteint de trisomie dans une société qui n'est pas adaptée à ses besoins ? Peut-on "infliger" cela à un enfant ? Ces interrogations ne se sont généralement pas posées jusqu'à ce moment précis de la proposition du test.

Dans ce contexte, il convient de rappeler que l'objectif du dépistage est de donner aux femmes l'opportunité d'une décision éclairée (HAS 2007). D'après la loi Kouchner du 4 mars 2002 (34), aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne.

Or, pour permettre un consentement libre et éclairé, l'information fournie aux participants potentiels doit être claire, pertinente, suffisante et intelligible aux non-professionnels, afin qu'ils puissent prendre une décision réfléchie quant à leur participation au dépistage. (35)

Ainsi, lors de la proposition du test, le professionnel de santé doit informer sa patiente, aussi bien sur le test en lui-même, son principe et sa réalisation, mais également et surtout sur l'anomalie chromosomique qu'est la trisomie 21, les possibilités de prise en charge des enfants porteurs, l'encadrement, les aides médicales et sociales pour les élever, les possibilités de soutien des patients et d'accompagnement des familles.

Nos résultats montrent bien que les femmes se posent beaucoup de questions et sont demandeuses d'informations à ce sujet. La majorité des femmes interrogées ne connaît pas de personne trisomique, c'est une pathologie inconnue, qui peut donc faire peur.

Les résultats de notre travail montrent que l'information sur la maladie et sa prise en charge est manquante la plupart du temps, et ce manque n'est pas en faveur d'un consentement éclairé pour la réalisation du dépistage.

Une étude réalisée par Skirton et Barr en 2013 (36) auprès de femmes et de professionnels de santé pointe également le manque d'information sur la maladie lors de la proposition du dépistage prénatal.

Il semble donc important de prendre le temps d'informer les femmes sur la pathologie et les possibilités de prise en charge d'une personne trisomique, que ce soit à l'oral lors d'une consultation, en apportant de la documentation écrite ou en fournissant les coordonnées d'associations ou autres organismes pouvant répondre à leurs diverses craintes et interrogations.

Cela devrait être réalisé en amont de la proposition du test, ce qui permettrait aux femmes (et aux couples) de se renseigner, et de réfléchir à leur choix en fonction de leurs désirs et convictions propres, de poser ensuite le moment venu toutes les questions qu'elles souhaitent aux professionnels, et de prendre une décision en toute connaissance de cause.

En Angleterre par exemple, une brochure d'information est systématiquement envoyée aux futures mères au préalable à la consultation (37).

b. La différence entre diagnostic et dépistage

Bien que de nombreuses mères expriment avoir compris la notion de dépistage d'une population à risque, avec un résultat au test non définitif et non certain, la différence avec un test "diagnostic" ne semble pas systématiquement comprise.

Cette notion est difficile à expliquer, il faut bien préciser aux femmes que ne pas faire partie de la population à risque n'exclut pas la possibilité d'avoir un fœtus porteur d'anomalie chromosomique, et a contrario, faire partie de la population à risque ne signifie pas que le fœtus est atteint.

On observe dans notre étude que les résultats du test sont parfois donnés par les professionnels en employant la formule suivante : "Vos résultats sont bons" ; or cela peut conduire à une mauvaise compréhension de cette notion de dépistage, et à une confusion avec un diagnostic.

Le dépistage s'attache à définir un risque, et seulement cela : Il faut veiller à bien expliquer le principe de faux positif et faux négatif aux patientes.

Dans la littérature, les différentes études réalisées mettent en évidence cette confusion entre dépistage et diagnostic. Cependant, on observe une nette amélioration de la compréhension des femmes ces dernières années. Prenons pour exemple l'étude réalisée en 2013 par Florie Bonneau(38) : sur 73 patientes, 25% d'entre elle pensait que l'enfant ne serait pas atteint de trisomie 21 si elles faisaient partie de la population à bas risque ou déclarait ne pas savoir, 75% d'entre elle avait conscience de la possibilité de faux négatif.

Dans la thèse de Romain Favre de 2007(39), un tiers des femmes seulement avait conscience de la possibilité de faux-négatifs pour le test avec les marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre.

Ces résultats montrent que les informations sont plus complètes, plus claires et mieux comprises par les femmes depuis les nouvelles recommandations et l'arrêté du 23 juin 2009 imposant un consentement écrit. Cette amélioration de la compréhension des femmes est un point très positif.

c. Le caractère non obligatoire du test de dépistage : un choix libre

En France, la législation oblige les professionnels de santé à informer les femmes sur le caractère non obligatoire du test de dépistage de la trisomie 21 : l'arrêté du 23 juin 2009 impose la signature d'un consentement par la patiente, dans lequel elle déclare avoir reçu les informations concernant le dépistage de la trisomie 21.

Dans notre travail, nous avons constaté qu'une erreur fréquente des patientes est de penser que le dépistage est obligatoire ou tout du moins fortement recommandé. Or la décision de réaliser ce test doit découler d'une réflexion personnelle afin de permettre aux femmes et aux couples de faire un

choix libre. Comme le rappelle le rapport Mattéi de 1996, l'objectif principal du dépistage de la trisomie 21 est "d'organiser la possibilité d'un choix pour toutes les femmes".

Pour préserver à la fois le principe de justice en proposant le dépistage à toutes les femmes (recommandations HAS 2009), et le principe d'autonomie des patientes, les professionnels doivent veiller à bien expliciter à chaque femme qu'elle doit réaliser un choix personnel.

Plusieurs études françaises semblent appuyer l'hypothèse selon laquelle la notion de choix strictement personnel n'est pas intégrée pour beaucoup de patientes. En 2016, une étude quantitative (40) montre que 53% des femmes avait déclaré que le dépistage était "conseillé" et 20% qu'il était "obligatoire". D'autres résultats similaires ont été retrouvés dans d'autres études (39),(38).

Au vu de ces résultats, nous pouvons nous demander si la politique de dépistage actuelle, faisant obligation aux professionnels de proposer le dépistage, n'induirait pas l'idée d'un test recommandé par le corps médical, empêchant la patiente d'avoir une réflexion tout à fait individuelle ? De même, le sentiment de banalisation de la réalisation du test n'influencerait-il pas les femmes à le réaliser systématiquement, au même titre que les examens de surveillance, en omettant son caractère facultatif ?

Enfin le manque de temps lors de la consultation est à l'origine probable d'un manque d'informations, ne permettant pas aux femmes d'exprimer leurs interrogations : ceci ne limiterait-il pas le choix des patientes quant à la réalisation du dépistage ?

2. Le rapport avec les professionnels de santé : un rôle important pour la transmission de l'information à l'origine d'un choix libre et éclairé.

- a. Une banalisation du test, proposé rapidement par des professionnels de la santé, influents.

- Un test banalisé

Dans notre étude, si certaines patientes n'émettent pas de critiques sur le comportement du professionnel qui leur a proposé le dépistage, nombre d'entre elles décrivent un manque

d'explication associé à une certaine froideur des médecins, traduisant le sentiment d'un examen devenu finalement banal. Les termes utilisés sont clairs : "c'est une banalité", "c'était un automatisme", "c'est tellement devenu banal".

Il est intéressant de voir qu'à la question "pour quelles raisons avez-vous réalisé ce test ?" des femmes répondent justement que c'est parce qu'elles l'ont compris et considéré comme un examen "de routine", "qui se fait à telle date dans l'emploi du temps de la femme enceinte", elles n'y ont pas plus réfléchi.

D'après l'étude menée par Favre en 2007(39), la pratique routinière du dépistage explique que l'information soit "automatisée", comme un test à réaliser et non plus comme un choix à poser. Cette perception d'une banalisation du dépistage peut sans doute être la source d'un manque d'information pour les femmes, qui n'osent pas poser de questions à propos d'un "examen de routine". Ce test devient alors évident, au même titre que la réalisation d'autres examens à faire pendant la grossesse... "je l'ai fait sans trop réfléchir parce que tout le monde le fait...".

- Un manque de temps

"Il n'avait pas le temps". Bien que peu de femmes l'expriment ici, cette notion est sans doute capitale et sous entendue dans nombre de réponses. Selon les recommandations de la HAS de 2005: l'information doit être délivrée à la femme enceinte de façon progressive (...) et en y consacrant le temps nécessaire à sa compréhension (41).

Plusieurs études mettent en avant la question du manque de temps pour délivrer l'information aux patients (39) (42).

Dans la littérature, il n'existe pas de règle concernant la durée d'explication idéale pour une compréhension totale des patientes sur ce test de dépistage. Chaque patiente est différente, a des convictions et idées qui lui sont propres, qui peuvent l'amener à considérer le test de dépistage différemment d'une autre personne. Le professionnel doit donc "tenir compte de la personnalité du patient dans ses explications" (43). Pour cela, l'information orale est fondamentale, permettant de s'adapter à chaque patiente, en fonction leur besoins et interrogations. Le temps accordé à l'information lors de chaque consultation doit donc être personnalisé et non systématisé, pour ne pas tomber dans un discours routinier, à l'origine d'une compréhension imparfaite des patientes.

- L'influence du corps médical, expert

On constate dans nos résultats que des patientes se laissent influencer par le fait que ce soit leur médecin qui leur propose le dépistage : cela semble induire l'idée qu'il s'agit d'un examen "conseillé" : "Si vous me le conseillez, ça ne coûte rien" "j'ai tendance à faire énormément confiance dans le corps médical, (...) parce que les gens en face ils sont crédibles..."

Même si aujourd'hui la relation médecin patient n'est plus basée sur un modèle paternaliste mais sur un modèle "informatif" avec un patient autonome et décideur, le médecin n'en reste pas moins celui qui "sait" et le patient celui qui a choisi de lui accorder sa confiance. Dans cette relation de confiance, une coopération peut s'établir, le médecin doit alors informer au mieux, sans influencer son interlocuteur selon ses propres valeurs, pour que les femmes ne réalisent pas ce dépistage "soumises", en toute confiance, à l'autorité médicale.

L'étude quantitative de V. Seror et Y. Ville en 2008 montrait qu'un quart des femmes considérait que leur médecin savait ce qui était bon pour elle et lui avait laissé prendre la décision à leur place (44). Le travail de Favre en 2007 montrait que les patientes ayant un médecin favorable au dépistage étaient significativement plus favorables à sa réalisation et seulement 38% des femmes avaient réalisé le test à la suite d'un véritable consentement (39).

La simple proposition par un professionnel de santé du test peut ainsi limiter le caractère "libre" du choix de la patiente.

b. Pour le professionnel de santé : des explications à adapter à chaque patiente

Notre travail montre une grande disparité dans les réponses concernant la compréhension du principe du dépistage et de ses résultats par les patientes :

Pour certaines, tout semble clair, pour d'autres, des notions importantes (différence dépistage / diagnostic, test facultatif) semblent erronées. Nous pouvons alors nous poser la question du lien entre les explications données par les médecins et la perception et compréhension de ces explications par chaque femme. Tout n'est certainement pas qu'un problème d'informations données par le professionnel. Chaque patiente, chaque couple vient en consultation avec ses propres valeurs, ses propres craintes, ses capacités à comprendre certaines informations, et la question du dépistage est intégrée de manière différente chez chaque personne.

Chaque être humain a un “cerveau émotionnel” : le système limbique.

Celui-ci est indépendant de toute logique, il agit comme un filtre : Toute information reçue passe par le système limbique qui la filtre et transmet au cortex selon les tonalités émotionnelles de l'information (intérêt, peur, plaisir...). Les émotions déclenchées par différents stimuli vont donc agir sur ce cerveau émotionnel, elles ne sont pas sous le contrôle du cortex. Le système limbique, autonome, peut ainsi bloquer toute réactivité des zones corticales, et empêcher des informations (déplaisantes ou angoissantes, notamment) d'atteindre le cortex.

Dans le contexte du dépistage, si l'information donnée par le professionnel de santé paraît trop inquiétante, ce système peut bloquer l'information, et la patiente ne retiendra rien ou qu'une partie des explications. Le rôle du professionnel de santé est primordial dans ce contexte : son attitude doit rendre le dépistage le moins inquiétant possible en accompagnant au mieux chaque patiente, avec son propre affect, et en favorisant l'expression de ses inquiétudes. Une écoute active et empathique du professionnel apparaît ainsi indispensable.

Dans notre travail, certaines femmes pensent qu'être classée dans un groupe à risque faible signifie que l'enfant ne sera pas malade, or il est probable que les mots du professionnel ne signifiaient pas cela, mais que la part émotionnelle du cerveau de ces patientes l'ait retenu ainsi.

La compréhension globale de la patiente n'est pas seulement liée aux informations données par le médecin (ou la sage-femme) mais est également dépendante de son cerveau émotionnel.

Selon les recommandations HAS de 2005, “l'information doit être délivrée à la femme enceinte de façon progressive (...) en tenant compte de son milieu psychosocial (...)”.

Nous n'avons pas analysé nos résultats en fonction du niveau d'études de nos patientes ou de leur milieu social ici, mais d'après la littérature, il existe une différence significative de compréhension des résultats selon le niveau d'étude (45) (39) (46).

En effet, ces différentes études révèlent qu'il existe une divergence entre la perception qu'ont les femmes de l'information fournie et la réalité de cette information, et cela est plus marqué pour les populations issues de milieux socio-économiques défavorisés ou les populations qui ne sont pas nées en France.

Il apparaît nécessaire de fournir une information la plus simplifiée possible et de communiquer avec les mères pour clarifier au mieux les étapes constituant le dépistage.

En conclusion, le médecin (ou sage-femme) doit adapter son discours, ses explications, à chaque femme, en tenant compte de ses capacités cognitives, de son "cerveau émotionnel", de son niveau social, et de ses origines. Il doit veiller à prendre le temps d'expliquer ce test, de façon la plus objective possible, sans influencer le choix du couple ou de la patiente, tout en évitant une "banalisation" de ce dépistage, loin d'être anodin.

3. Impact sur la grossesse

Lorsque l'on demande aux femmes quel impact la proposition de ce test a eu sur leur grossesse, on observe 2 types de réponse : l'absence d'impact notable en rapport avec ce dépistage pour certaines, un impact négatif marqué pour les autres.

a. Peu d'impact provoqué par la réalisation du test : pas d'anticipation des résultats

"On n'avait pas discuté de ce qu'on aurait fait, on a fait étape par étape..." ; "nous on avait pas pensé à la suite " ; "si on doit avancer dans le processus on se posera la question à ce moment-là..." etc.

Nous pouvons observer un nombre important de réponses évoquant l'idée que les mères interrogées n'avaient pas pris conscience des choix et décisions qu'elles pourraient être amenées à prendre. Elles semblent avancer étape par étape dans la réalisation des examens "faisant partie du planning des femmes enceintes" sans anticiper les possibilités de choix qui pourraient s'offrir à elles.

Le dépistage n'interroge que tardivement, lorsqu'il révèle un risque accru et que les implications deviennent concrètes pour le couple. Didier Sicard (président d'honneur du CCNE) déclare en 2007 : " [...] il n'y a pas de vraie pensée mais la recherche constante d'une optimisation. Le résultat intervient toujours avant que l'on interroge son sens. Il en irait différemment si le dépistage n'était mis en œuvre qu'au bout d'une réflexion, d'une anticipation, d'une démarche de discernement chez les couples concernés. Or c'est très exactement le contraire qui se passe". (47)

Nous pouvons dès lors nous demander si les pratiques actuelles n'incitent pas implicitement les femmes à comprendre les décisions de dépistage et de diagnostic comme étant déconnectées l'une de l'autre, plutôt que s'incluant dans une même suite de décisions.

C'est ce que suggère l'étude quantitative de Seror et Ville(48) menée en 2009 sur les décisions effectives de dépistage et de diagnostic prénatals et sur les attitudes des femmes enceintes en ce qui concerne la succession des décisions possibles :

A propos du dépistage, sur 400 patientes, environ 50% rapportait des prises de décision n'intégrant pas les implications décisionnelles (elles n'avaient pas réalisé qu'un geste invasif avec ses conséquences possibles pouvait leur être proposé à la suite du dépistage) ... et 65 % considéraient qu'une information devrait être donnée en début de grossesse sur tous les actes médicaux potentiellement induits par le dépistage de la trisomie 21.

L'information des femmes enceintes en vue d'une prise de décision est majeure, car une telle décision doit tenir compte des implications possibles qui en découlent. Il est nécessaire de faire comprendre aux patientes que ce dépistage est susceptible d'engendrer une succession de décisions importantes, et de les inciter à l'envisager comme cela, tout en essayant de ne pas influencer leur choix.

b. Un impact négatif marqué par de l'angoisse

Nos résultats retrouvent des ressentis disparates, avec un panel de sentiments assez vaste suite à la proposition du dépistage combiné, mais nous pouvons toutefois noter un champ lexical de l'angoisse marqué.

A la fin du 1er trimestre de la grossesse, la femme n'a presque plus de maux de début de grossesse (nausées, vomissements, ...), elle ne ressent pas encore de mouvements fœtaux. Ce passage du début de grossesse où la femme est axée sur ses signes somatiques laisse place à l'enfant imaginaire, idéalisé par le couple, correspondant à leur rêve.

Les informations données sur le dépistage et la réalisation de ce dernier se font à ce moment précis. Cela peut alors instaurer un doute quant à sa santé en évoquant la possibilité pour l'enfant à venir d'une anomalie, d'être atteint ou non de trisomie 21. Ceci peut être à l'origine de la naissance d'une angoisse importante, due au deuil prématuré de l'enfant idéalisé.

Une étude prospective asiatique a évalué le niveau d'anxiété des mères avant et après la consultation expliquant le test de dépistage, et avant et après l'échographie du premier trimestre.

Elle a révélé que le niveau d'anxiété des femmes enceintes augmentait fortement avant la consultation d'information puis baissait doucement jusqu'à la fin de l'étude si l'information était transparente, précise et claire, pour atteindre son niveau le plus bas après les résultats de la 2e échographie. Ces résultats ont permis de mettre en évidence l'importance de la qualité de l'information donnée aux femmes au moment de la consultation, assurant une réduction de l'anxiété au moment du dépistage.

Un fait relevé par les femmes dans notre étude est l'attente des résultats du dépistage, sans connaître la date précise de l'arrivée de ceux-ci. En effet, les résultats ne sont rendus qu'au professionnel ayant fait la prescription. Les femmes critiquent beaucoup le principe selon lequel elles sont prévenues "s'il y a un problème", sinon rien. Ce délai d'attente, inconnu, crée une attente anxieuse, peut les angoisser en attendant d'obtenir ces résultats. Elles sont donc très demandeuses d'être prévenues dès l'obtention de ces derniers, et ce peu importe qu'ils soient bons ou mauvais, mais simplement pour raccourcir au maximum cette période angoissante de doute.

Encore une fois, l'information claire, transparente et adaptée aux facultés de compréhension de chaque femme semble jouer un rôle capital sur l'impact psychologique du test de dépistage pour la suite de la grossesse.

4. Le dépistage de la trisomie 21 : de l'eugénisme ?

Le terme "eugénisme" provient étymologiquement de "eu" signifiant "bien" ou "bon" et de "genos" signifiant "race" ou "naissance". Ce néologisme fut inventé par Francis Galton, généticien et statisticien, en 1883. L'eugénisme de Galton est un programme de sélection artificielle dans l'objectif de produire une race humaine supérieure par un contrôle des mariages. Ses idées serviront de point de départ aux mouvements eugénistes américains et européens qui se développeront au début du XXe siècle.

Suite à la Seconde Guerre mondiale, les termes "eugéniste" et "eugénisme" ont été moins utilisés en raison de leur association aux horreurs du nazisme...

Cependant depuis quelques années, les progrès de la génétique médicale, le développement des techniques de procréation médicalement assistée et la possibilité de diagnostiquer des maladies sur l'embryon ou le fœtus, posent la question d'un nouveau type d'eugénisme.

Dans le cas du dépistage de la trisomie 21, aujourd'hui en France, la quasi-totalité des femmes enceintes y a recours, au prix d'un grand nombre de prélèvements invasifs, et près de 95% des T21 diagnostiquées aboutit à une IMG, soit 6000 IMG pour 800 000 naissances annuelles. Devant ce chiffre non négligeable, certaines voix s'élèvent et dénoncent une politique eugéniste.

L'actuelle loi relative à la bioéthique interdit l'eugénisme qu'elle assimile à un crime : L'eugénisme est interdit d'après l'article 16-4 du Code Civil (42) : "Toute pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes est interdite. " Pour le législateur, le terme "eugénisme" signifie ici un programme politique, hygiéniste et idéologique, visant à améliorer l'espèce humaine. Le Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE) définit l'eugénisme comme "un projet politique qui repose sur une pratique collective institutionnalisée qui vise à favoriser l'apparition de certains caractères ou à éliminer des caractères négatifs.

De nos jours, le dépistage de la trisomie est systématiquement proposé à toute femme enceinte, et est remboursé : c'est donc bien une pratique collective et institutionnalisée, en revanche, ce n'est pas l'Etat mais chaque femme qui est au centre de la décision, ce test n'est pas obligatoire. Le critère qui permet de distinguer le dépistage de la trisomie 21, avec ses conséquences en termes d'IMG, d'une politique eugénique est bien qu'aucune des étapes (dépistage, diagnostic, IMG) n'est obligatoire. Rien ne saurait être imposé aux couples. Les professionnels de santé doivent informer les femmes de façon neutre et équitable, ils ne sont pas soumis à des directives imposées par l'Etat incitant les femmes à recourir à un diagnostic prénatal puis à une IMG lorsqu'elles ont une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une affection grave et incurable.

Cependant, si l'on ne peut pas parler de pratique eugénique imposée par l'état, il faut veiller à ce que le choix des couples ne soit pas influencé par certains facteurs. Il peut exister une pression du corps médical et social, qui fausserait l'idée que rien n'est imposé aux couples... ou tout du moins que leur choix n'est pas réellement "libre" de toute influence externe.

Des femmes ont évoqué cette notion dans notre étude : "On peut se voir imposer pas mal de choses qui sont plus ou moins alarmistes ou embêtantes et je trouve ça dommage ou alors on a peur de passer pour des casse bonbons si on ne se soumet pas à certaines choses..."

"J'ai tendance à faire énormément confiance dans le corps médical donc bon, on peut me faire gober un peu n'importe quoi mais bon je signe, parce que les gens en face c'est des professionnels ils sont crédibles donc... euh voilà !!"

Comme nous l'avons évoqué, le choix des couples peut n'être pas réellement libre : pour les médecins, la différence entre informer sur le test et inciter à le faire est fragile. Le simple fait qu'il soit proposé par un professionnel de santé peut influencer les couples, le considérant alors comme un test "conseillé" car proposé par le corps médical. Il en est de même pour la proposition d'IMG par la suite, d'autant plus que le dépistage et les possibilités de diagnostic et d'interruption médicale de grossesse sont pris en charge par l'assurance maladie, et qu'il s'agit d'une maladie pour laquelle aucun traitement n'est proposé. Il est capital que cette notion de test facultatif soit correctement comprise par les patientes puisque c'est elle qui permet d'écarter le risque de pratique eugéniste.

L'information est au centre de la préoccupation eugéniste autour du dépistage de la trisomie 21. C'est en favorisant le temps d'information, en s'assurant de la bonne compréhension par les patientes, que l'on peut s'assurer de leur liberté et de leur l'autonomie et ainsi considérer que la pratique du test de dépistage de la trisomie 21 n'est pas eugéniste.

D'autre part, chaque couple est intégré au sein d'une société à laquelle il appartient, et qui exerce inévitablement une influence sur lui. Le choix des couples à accueillir ou non un bébé handicapé, et donc à réaliser le dépistage, est influencé par le regard que porte leur société sur ce handicap, et par l'accueil qui sera fait à cet enfant au sein de leur société. Le caractère libre et autonome du choix de réaliser ou non le dépistage de la trisomie 21 par chaque couple est limité par une certaine pression sociale et culturelle.

Dans la société actuelle, les handicapés sont peu soutenus, souvent victimes de discrimination, peu d'institutions les prennent en charge, ils ont des difficultés d'accès à la scolarisation, à l'emploi, ...

Dans son récent rapport, le commissaire des droits de l'homme du conseil de l'Europe constate que malgré les engagements souscrits par la France, "de nombreuses personnes handicapées demeurent isolées dans leur propre milieu social en raison de l'inaccessibilité des structures de santé et des moyens de transport et de la difficulté d'accéder à l'emploi, qui perpétuent l'exclusion sociale et la marginalisation de ces personnes". (49)

Il paraît "normal" pour la majorité de la population de mettre un terme à une grossesse lorsqu'une T21 a été diagnostiquée, pour ne pas mettre au monde un enfant qui sera "gravement" malade, avec des problèmes d'intégration sociale toute sa vie. La difficulté que peuvent ressentir certains parents confrontés à cette situation peut expliquer en grande partie le choix largement majoritaire

des femmes d'une interruption médicale de la grossesse. Cette pression sociale induit probablement des choix à contrecœur, pour faire "comme tout le monde".

Si notre société n'avait pas autant de difficulté avec l'intégration du handicap, le choix des couples dans la décision du dépistage puis, le cas échéant, d'IMG, ne serait-il pas différent ?

Comme le pointe le CCNE dans son dernier rapport (50) : "Savoir pour une femme enceinte ou un couple que leur enfant sera bien accueilli par la société peut modifier leur décision quant à l'issue de la grossesse."

Actuellement en France, l'effort fait du côté de la recherche scientifique pour améliorer le dépistage semble bien plus important que celui fait pour améliorer la prise en charge des malades. Un juste équilibre permettrait d'offrir un réel choix aux parents.

5. Le DPNI : Des questions éthiques et de nouvelles perspectives

Depuis quelques années, une nouvelle technique de dépistage est mise en place, le dépistage prénatal non invasif (DPNI). Ce nouveau test, qui permettrait de limiter le nombre d'amniocentèse et donc le risque de fausse couche iatrogène, représente une avancée scientifique qui pose pour certains la question de la dérive eugéniste.

Actuellement, selon les dernières recommandations de la HAS, le DPNI est intégré dans la stratégie de dépistage classique, proposé aux femmes dont le risque estimé avec le test combiné est supérieur à 1/1000. On peut envisager qu'à l'avenir, ce test soit proposé en première intention dans la stratégie de dépistage, voire même qu'il devienne un test diagnostique si ses performances augmentent encore.

a. Une diminution du nombre de perte fœtale

Rappelons les 4 principes éthiques principaux en médecine :

- **L'autonomie** est de reconnaître la faculté d'une personne à avoir des opinions, à faire des choix et à agir par soi-même en fonction de ses propres valeurs et croyances.
- **La bienfaisance** est la contribution au bien-être et l'aide apportée à autrui.
- La **non-malfaisance** est l'obligation de ne pas nuire et de ne pas blesser
- La **justice** est l'obligation de traiter les cas égaux de la même façon.

L'avis n°120 du CCNE voit avec l'arrivée du DPNI un avantage en terme de non malfaisance : "Elle [la technique du DPNI] aurait pour conséquence d'éviter à la quasi-totalité des plus de vingt-quatre mille femmes enceintes chez qui ils sont aujourd'hui réalisés chaque année, les tests diagnostiques invasifs nécessaires à la confirmation du diagnostic, gestes invasifs qui présentent des risques pour le fœtus et parfois pour la mère, et qui ne se révèlent positifs que dans moins de dix pour cent des cas". En effet la technique actuelle montre un taux de faux positif important (15 à 20%), avec un risque de perte fœtale chez toutes ces femmes à qui l'on va proposer un examen invasif. C'est un argument majeur en faveur du DPNI, qui représente une avancée aussi bien technique qu'éthique sur le principe de la non malfaisance.

b. DPNI et eugénisme

L'importance de l'information

Tout comme nous l'avons évoqué précédemment, l'information aux patientes et aux couples est capitale pour préserver le principe d'autonomie et ne pas parler d'eugénisme dans le cas du dépistage de la trisomie 21. Le caractère simple, rapide, efficace du DPNI ne doit absolument pas avoir pour conséquence de simplifier l'information donnée. D'autant que si ce test, si simple, est plus "banalisé" qu'il ne l'est déjà et réalisé de manière automatique, les conséquences possibles que sont la réalisation d'un geste invasif et une IMG par la suite seront d'autant plus difficiles à envisager pour les parents. L'information, bien plus simple sur le plan technique, pourrait ainsi insister sur les conséquences du dépistage et sur la maladie elle-même.

Notre étude a montré que la différence entre dépistage et diagnostic n'était pas toujours bien comprise par les femmes. Avec le DPNI, qui possède une sensibilité et spécificité très élevée, considéré comme presque "diagnostic", cette nuance, très importante, risque d'être encore plus difficile à comprendre pour les patientes. Le risque d'incompréhension est grand lorsqu'un résultat "sûr à 99%", impliquerait tout de même la réalisation d'un geste invasif pour confirmation diagnostic. L'information sur la nécessité d'avoir recours à un geste invasif pour confirmation du résultat est primordiale.

Le temps de l'information

Le DPNI apporte une étape supplémentaire dans le dépistage de la trisomie 21, ce qui va impliquer d'apporter une information en plus sur la stratégie de dépistage de la trisomie 21, dans des consultations où cette question paraît déjà compliquée à aborder avec le test combiné. En effet, pendant la première consultation prénatale, beaucoup d'informations sont à fournir à la patiente concernant le suivi de la grossesse et les examens nécessaires au suivi, sans oublier l'interrogatoire et l'examen clinique inclus dans ce temps de première consultation. Le dépistage et son consentement sont abordés rapidement. Il est important d'intégrer cette nouvelle étape qu'est le DPNI dans la proposition de dépistage sans altérer la qualité de l'information, d'ores et déjà discutable, en favorisant un temps plus long et plus adapté pour une information plus humaine et moins technique sur la trisomie 21.

"Dans un avenir proche, il sera techniquement plus simple, et peut-être moins onéreux, d'effectuer un séquençage entier du génome fœtal que de sélectionner des régions d'intérêt et d'en réaliser un séquençage ciblé comme c'est aujourd'hui le cas", annonce le CCNE dans son avis n° 120.

La principale question éthique que soulève le DPNI est la possibilité d'accéder à la totalité du génome fœtal. Grâce à l'effondrement du coût du séquençage ADN, nous aurons bientôt la possibilité de faire un diagnostic génomique complet avec accès à la totalité des prédispositions génétiques du fœtus. Cette avancée sur le plan scientifique pose de nombreuses interrogations, en particulier la question de la gestion de l'information génétique.

Nous pouvons nous interroger sur les dérives pouvant découler de cette avancée : Que ferons-nous de toute cette information ? Comment informer les parents de tous ces résultats ? Comment va changer notre rapport à la procréation avec cette possibilité de dépister autant de maladies durant la grossesse ?

Le chirurgien Laurent Alexandre, président de DNA Vision (société de séquençage et interprétation de l'ADN) expose les risques de dérives pouvant découler de l'analyse totale du génome foetal. (51) D'après lui, "Certains parents avortent déjà leurs bébés présentant une mutation des gènes BRCA1-2 qui indique une forte probabilité (70 % et 40 %) de développer à l'âge adulte un cancer du sein ou des ovaires". Il ajoute qu'"indépendamment de toute considération morale, ce choix est irrationnel : il est très probable que le cancer du sein sera contrôlé en 2040 ou 2050".

Le chirurgien donne un autre exemple, "la mutation du gène LLRK2 entraîne deux risques sur trois de développer la maladie de Parkinson, qui débute rarement avant 40 ans. Un enfant dépisté en 2015 pour cette mutation ne serait pas malade avant 2055". Ainsi la décision d'interrompre une grossesse doit être prise non pas en fonction de la gravité de la maladie en 2015, mais en fonction de l'époque où la maladie toucherait l'enfant.

Mais comme savoir comment évoluera la prise en charge de certaines maladies dans les décennies à venir ? Le dépistage, dans les délais de l'IVG, de nombreuses prédispositions ne risque-t-il pas d'engendrer un grand nombre d'interruption de grossesse pour des pathologies qui seront peut-être curables grâce aux progrès de la médecine des décennies plus tard ?

Actuellement, le droit d'interrompre une grossesse pour raison médical (IMG) est régulé par les Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), et concerne les pathologies "d'une particulière gravité". La précocité de réalisation du DPNI ne risque-t-elle pas, en donnant un résultat précoce dans les délais de l'IVG, de donner au couple, de façon autonome, la possibilité d'interrompre la grossesse sans régulation par un CPDPN ? Qu'en est-il du risque théorique de la recherche de "l'enfant parfait" ?

Dans son avis n°120, le CCNE estime "qu'il serait nécessaire de pouvoir effectuer soit une lecture sélective des séquences d'ADN" soit, "avec les avancées techniques, une lecture totale mais une communication sélective et adaptée", sur des critères pertinents et rigoureux, avec au premier rang de ceux-ci "la particulière gravité et l'incurabilité de la maladie au moment du diagnostic".

Le CCNE ne donne cependant pas de ligne de conduite claire quant à l'utilisation du DPNI en France.

Il est probable qu'à l'avenir, pour des questions pratiques et financières, les laboratoires de diagnostic génétique préfèrent un séquençage complet et non limité à certaines régions chromosomiques.

Une délivrance partielle de l'information limitée à quelques pathologies prédéfinies pourrait nuire au principe d'autonomie des parents, qui ont le droit d'avoir accès aux informations concernant leur enfant. Limiter leur autonomie en ne donnant qu'une partie des informations accessibles irait à l'encontre de la loi Kouchner de 2002 et du code de déontologie médicale.

Les questions éthiques que pose ce nouveau test sont nombreuses. Elles sont actuellement abordées par la HAS dans le "second volet" de l'évaluation du DPNI, afin de définir précisément la place de ce test dans la stratégie de dépistage de la trisomie 21 en France.

Conclusion

Les progrès scientifiques en génétique ces dernières décennies ont permis d'améliorer significativement la stratégie de dépistage de la trisomie 21 pendant la grossesse.

Le test de dépistage combiné du premier trimestre, proposé en 1^{ere} intention à toutes les femmes enceintes depuis 2009, a montré son efficacité en termes de diminution du nombre d'actes invasifs, responsables de nombreuses fausses couches, et d'augmentation du nombre de diagnostics de trisomie 21.

Notre travail avait pour objectif d'explorer et d'analyser comment les femmes reçoivent, comprennent et vivent l'information délivrée par les professionnels de santé concernant ce dépistage prénatal de la trisomie 21.

La qualité de l'information donnée aux femmes est primordiale pour leur assurer un choix libre et véritablement éclairé. En effet, des notions importantes telles que la différence entre dépistage et diagnostic ou le caractère facultatif du test sont mal comprises. Le professionnel de santé doit adapter son discours à chaque femme, en fonction de ses origines socio culturelles, de ses capacités cognitives et de ses craintes, pour permettre une compréhension optimale de l'information et respecter ainsi le principe d'autonomie des patientes.

La décision des femmes peut être influencée par les médecins, influents par leur savoir, ou par la société actuelle, dans laquelle le handicap est difficilement accepté. Le praticien doit donc informer tout en veillant à ne pas influencer le choix des patientes et des couples, en leur exposant toutes les possibilités qui peuvent s'offrir à eux, afin qu'ils puissent prendre le temps de réfléchir, d'anticiper et de faire un choix de façon autonome. Il est nécessaire de respecter le temps de réflexion des femmes avant de leur faire signer le consentement, d'autant que le conjoint n'est pas toujours présent lors de la délivrance de l'information.

Lors d'une consultation de suivi de grossesse, le temps représente un facteur limitant la qualité de l'information pour le professionnel qui doit aborder de nombreux points avec les patientes.

Il pourrait être utile de proposer une consultation dédiée pour parler de la trisomie 21 et de son dépistage avec les femmes, en début de grossesse, avant la 11^e semaine d'aménorrhée.

Cette consultation dédiée pourrait être également proposée dès que le projet de grossesse est connu du professionnel, afin d'avoir plus de temps pour mieux informer et répondre aux questions des couples.

Les résultats du test sont rendus au prescripteur à une date inconnue des patientes.

Il serait souhaitable de prévoir à l'avance une consultation de remise du résultat, quel qu'il soit, afin que les femmes sachent à l'avance qu'elles auront un résultat commenté par le professionnel qui a fait la prescription, ce qui leur permettrait de mieux vivre cette attente potentiellement anxiogène.

Enfin il est important de nuancer les résultats, en expliquant bien le principe de faux négatif et faux positifs aux femmes et aux couples.

Depuis 2013 en France, une nouvelle technique de dépistage de la trisomie 21 a vu le jour, le DPNI (Dépistage Prénatal Non Invasif). Bien plus fiable que le dépistage combiné, il est effectué par simple prise de sang chez la mère.

Cette nouvelle technique, qui permettra de limiter davantage encore les gestes invasifs pendant la grossesse, pose de nouvelles questions éthiques. En effet, le séquençage complet du génome que permet le DPNI, moins coûteux que le séquençage ciblé pour la trisomie 21, sera probablement accessible à toutes les femmes dans un futur proche...

Nous pouvons alors nous questionner sur la gestion de l'information génétique et les risques de dérive eugénique qui en découlent...

Les professionnels de santé ont tout intérêt à entendre ce que les femmes ont à dire sur les actes qu'on leur propose. Ainsi, une meilleure écoute, attentive et bienveillante sera gage d'une meilleure qualité des soins et d'une réelle adaptation aux véritables besoins des patientes et des couples.

Bibliographie

1. Recommandations HAS : place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21. HAS ; 2017.
2. Rousseau T, Amar E, Ferdynus C, Thauvin-Robinet C, Gouyon JB, Sagot P. Variations de prévalence de la trisomie 21 en population française entre 1978 et 2005. *J Gynécol Obstet Biol Reprod* 2010 ;39(4) :290-6.
3. Cuilleret M. Trisomie et handicaps génétiques associés : Prise en charge, potentialités, compétences, devenir [Internet]. Masson ; 2017 [cité 28 déc 2017]. 464 p. Disponible sur : <http://www.sciencedirect.com/science/book/9782294755989>
4. Esquirol. Des maladies mentales considérées sous le rapport médical, hygiénique et médico-légal". Jean-Baptiste Baillière, Paris ; 1838. 2 volumes.
5. Séguin E. Traitement moral, hygiène et éducation des idiots, 1846. Paris : Association pour l'étude de l'histoire de la sécurité sociale ; 1997. 524 p.
6. Down, J.L.H. Observations on an ethnic classification of idiots. *Clin Lect Rep Lond Hosp.* 1866 ;3 :259-62.
7. Jean-François Martin. Un peu d'histoire... [Internet]. Regroupement pour la Trisomie 21. [cité 28 déc 2017]. Disponible sur : <http://trisomie.qc.ca/ressources/un-peu-dhistoire/>
8. J-H Tjio et A Levant. Le nombre de chromosomes de l'homme. *Hereditas* vol 42. 1956 ;1-6.
9. Lejeune J, Gautier M, Turpin R, "Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens, *Comptes Rendus Hebd Seances Acad Sci*, vol. 248, no 11, 1959, p. 1721–1722.
10. Trisomie 21 libre, trisomie 21 par translocation et trisomie 21 partielle [Internet]. Trisomie 21 Alsace. [Cité 28 déc 2017]. Disponible sur : <http://www.trisomie21alsace.fr/trisomie21/les-differentes-formes-de-trisomie-21/>
11. La trisomie 21 [Internet]. Institut Lejeune. [Cité 29 déc 2017]. Disponible sur : <http://www.institulejeune.org/comprendre/la-trisomie-21.html>
12. Michel Boulvain, Marie-Hélène Billieux, Olivier Irion. Dépistage anténatal de la trisomie 21 : quelques notions d'épidémiologie. *Rev Médicale Suisse.* 22 oct. 2008 ;4 :2276-80.
13. Penrose L. The relative effects of paternal and maternal age in mongolism. *J Genet.* 1933 ;27 :219-24.
14. Vekemans M. Âge maternel et autres facteurs de risque de la trisomie 21. *Ann Biol Clin (Paris).* 1 juill 2003 ;61(4) :497-9.
15. Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français. Item 31 : Problèmes posés par les maladies génétiques. In 2011.
16. les 3 formes de trisomie 21 [Internet]. Association française pour la recherche sur la T21. [Cité 30 déc 2017]. Disponible sur : <http://afrt.fr/page6.html>

17. Down's Syndrome with Brushfield's spots on the iris. EyeRounds.org : Online Ophthalmic Atlas [Internet]. Disponible sur : <https://webeye.ophth.uiowa.edu/eyeforum/atlas/pages/Downs-Syndrome-with-brushfields-spots-on-the-iris.html>
18. Renaud Touraine, Bénédicte de Fréminville, Damien Sanlaville. La trisomie 21. In : Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale [Internet]. 2011. Disponible sur : https://www.unitheque.com/Livre/elsevier_-_masson/Genetique_medicale-3681.html
19. HAS. Trisomie 21 : la HAS actualise ses recommandations concernant la stratégie de dépistage prénatal de la trisomie 21. 2017.
20. ANAES. Guide méthodologique : Comment évaluer a priori un programme de dépistage. 2004.
21. HAS. Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21. 2007.
22. Durand -Zaleski I, Bastuji-Garin S. Évaluation des procédures de diagnostic ou de dépistage. Validité d'un test, sensibilité, spécificité, valeurs prédictives, définitions et indications d'un dépistage de masse. Rev Prat. 2000 ;50 :1155-8.
23. Collège National des Gynécologues et, Obstétriciens Français (CNGOF). Plaquette d'information "Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21". 2014.
24. Nivelon-Chevallier A. Diagnostic prénatal et trisomie 21 regard sur une évolution législative. Laennec. 2006 ; Tome 54(4) :19-28.
25. Décret no 95-559 du 6 mai 1995 relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero et modifiant le code de la santé publique (deuxième partie : Décrets en Conseil d'Etat). 95-559 mai 6, 1995.
26. Arrêté du 27 mai 1997 fixant des conditions particulières d'évaluation et d'utilisation des réactifs de dosage des marqueurs sériques prédictifs de la trisomie 21. p. 8293.
27. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.
28. Agence de la biomédecine -. Rapport médical et scientifique [Internet]. Diagnostic prénatal 2014. 2014 [cité 4 janv 2018]. Disponible sur : https://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2015/donnees/diag-prenat/01-diag_prenat/synthese.htm
29. C. Coutton, V. Satre, F. Amblard et F. Devillard. Diagnostic prénatal des maladies génétiques [Internet]. Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale. [cité 4 janv 2018]. Disponible sur : <http://campus.cerimes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique22/site/html/1.html>
30. AMELI.fr. Comment se déroule une amniocentèse ? [Internet]. AMELI.fr. [cité 4 janv 2018]. Disponible sur : <https://www.ameli.fr/assure/sante/examen/gynecologie/deroulement-amniocentese>
31. Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, et al. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Lancet Lond Engl. 16 août 1997 ;350(9076) :485-7.

32. HAS. Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale. 2017.
33. Côté L, Turgeon J. Comment lire de façon critique les articles de recherche qualitative en médecine. *Pédag Médicale*. mai 2002 ;3(2) :81-90.
34. République Française. Loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé. *JORF* 5 mars 2002.
35. Dierickx K. Dépistage génétique : Y a-t-il un consentement éclairé ? *Laennec* 2003 ;51 :620.
36. Owen Barr and Heather Skirton, Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom : A qualitative study of parents and professionals, 15, 3, (318-325), (2013).
37. Vassy C, Rosman S, Rousseau B. From policy making to service use. Down's syndrome antenatal screening in England, France and the Netherlands. *Soc Sci Med*. 2014 Apr;(106) :67-74.
38. Bonneau Florie. Information et Compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les patientes [mémoire sage femme]. 2013.
39. Favre R. En quoi le niveau de connaissance médicale et la position des médecins respectent-ils ou non le consentement des patientes dans le cadre du dépistage de la Trisomie 21 ? Thèse de droit, santé, éthique médicale, Paris, 2007.
40. Riglet. L'information autour du dépistage de la trisomie 21 permet-elle aux femmes enceintes de réaliser un choix libre et éclairé ? [thèse médecine générale]. [Nantes] ; 2016.
41. HAS. Comment mieux informer les femmes enceintes ? 2005.
42. Skirton H, Barr O. Antenatal screening and informed choice : a cross-sectional survey of parents and professionals. *Midwifery*. déc 2010 ;26(6) :596-602.
43. République Française. Code de déontologie médicale. Article 35.
44. Seror V., 2008, Fitting observed and theoretical choices - women's choices about prenatal diagnosis of Down syndrome, *Health Economics*, 17, 5, 557-577.
45. GILIBERT Marion. Compréhension du dépistage de la trisomie par les femmes enceintes. 2016. Mémoire Sage-femme. Lyon. 2016
46. HAS, Service Evaluation économique et Santé publique. Evaluation des Stratégies de dépistage de la Trisomie 21. juin 2007.
47. Nau P recueillis par MA et J-Y. La France au risque de l'eugénisme. *Le Monde.fr* [Internet]. 3 févr 2007 ; Disponible sur : http://www.lemonde.fr/planete/article/2007/02/03/la-france-au-risque-de-l-eugenisme_863262_3244.html
48. Seror V, Ville Y. Prenatal screening for Down syndrome : women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. *Prenat Diagn*. Févr. 2009 ;29(2) :120-8.

49. Commissariat des Droits de l'Homme - Rapport par Nils Muižnieks, Commissaire aux droits de l'homme du Conseil de l'Europe, suite à sa visite en France, du 22 au 26 septembre 2014 [Internet]. [cited 2016 Feb 18]. Available from : [https://wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?Ref=CommDH\(2015\)1&Language=lanFrench](https://wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?Ref=CommDH(2015)1&Language=lanFrench).
50. Comité Consultatif National d'Éthique. Questions éthiques associées au développement des tests génétiques foetaux sur sang maternel. 2013 avr. Report No : 120.
51. Alexandre L. La futurologie médicale est une urgence éthique. Le Monde.fr [Internet]. 24 mars 2014 [cité 21 avr. 2018] ; Disponible sur : http://www.lemonde.fr/sciences/article/2014/03/24/la-futurologie-medicale-est-une-urgence-ethique_4388696_1650684.html

Annexes

Annexe 1 : fiche explicative de l'étude

Bonjour,

Je m'appelle Marie Chaisneau, je viens de finir mon internat de médecine générale à Montpellier et travaille actuellement en tant que médecin remplaçante.

Afin de valider mon doctorat, je réalise un travail de thèse sur le dépistage prénatal du risque de trisomie 21.

L'Objectif de ce travail est de décrire, sans jugement de valeur, comment les femmes ont reçu, compris, et accepté l'information délivrée par un professionnel de santé sur ce dépistage, via des entretiens individuels avec de jeunes mamans.

Ces entretiens, d'environ 30 minutes, seront enregistrés, avec votre accord, puis intégralement retranscrits par informatique pour une analyse.

L'ensemble des données collectées seront parfaitement anonymes.

Je me permets donc de vous solliciter pour un entretien individuel dans les jours ou semaines à venir.

Vous pouvez me joindre par téléphone au 0672302748 ou par mail à l'adresse suivante : marie.chaisneau@gmail.com pour convenir d'un RDV, dans le contexte qui vous conviendra le mieux, afin de réaliser cet entretien.

Je vous remercie par avance pour votre disponibilité et pour l'intérêt que vous portez à mon travail.

Cordialement,

Marie Chaisneau

Annexe 2 : Guide de l'entretien

Guide de l'entretien

Introduction

Bonjour,

Je suis interne en médecine générale à Montpellier et réalise un travail de thèse pour décrire comment les femmes enceintes reçoivent, comprennent, et acceptent l'information à propos du dépistage prénatal du risque de trisomie 21.

Je vous rappelle que l'entretien que nous allons réaliser sera enregistré, avec votre accord, et qu'il sera entièrement retranscrit de façon anonyme. Seules les informations concernant votre âge, votre métier, votre statut marital, et le nombre d'enfants que vous avez eus apparaîtront dans mon travail de thèse.

Informations concernant la patiente

- âge ?
- catégorie socioprofessionnelle /métier ?
- statut marital ?
- nombre d'enfants et de grossesse ?

1-Pouvez-vous me dire ce qu'est pour vous la trisomie 21 ?

2-Que pensez-vous de la proposition de dépistage du risque de la trisomie 21 durant la grossesse ?

3-Pouvez-vous me parler de la façon dont le dépistage du risque de la trisomie 21 vous a été proposé lors de votre dernière grossesse ?

4- Pouvez-vous me dire ce que vous avez compris de ce dépistage de la trisomie 21 : à propos du principe, de son déroulement et des résultats ?

5- Comment jugez-vous le comportement du professionnel de santé lorsqu'il vous a proposé ce dépistage ?

6- Avez-vous accepté de réaliser ce test ? pourquoi ?

7- Quel impact cette proposition de dépistage du risque de trisomie 21 a eu sur le vécu de votre grossesse en attendant les résultats et par la suite ?

8-Accepteriez-vous de me parler des résultats de votre test ? Comment le professionnel de santé qui vous l'a proposé et/ou votre médecin généraliste vous a aidé à les comprendre ?

9-Commentaire libre

Je vous remercie pour le temps que vous l'avez accordé. Fin de l'entretien.

Annexe 3 : Retranscription de l'entretien numéro 6.

Les interventions de l'interne menant l'entretien sont retranscrites en italique.

Présentation.

Recueil des informations générales concernant la patiente interrogée : 35 ans, chercheur en chimie, pacsée, un enfant.

Début de l'enregistrement.

Qu'est-ce que pour vous la trisomie 21 ?

Alors c'est un handicap, c'est une maladie génétique, avec des soucis physiques et mentaux...

Physiquement ?

Enfin ça se voit sur leur visage, ils ont les yeux un peu plus bridés, la tête plus ronde... Après sinon je pense qu'on voit de plus en plus qu'il y en a qui se débrouille tout seul, ils peuvent même avoir une vie de couple... C'est plus comme quand on les cachait dans des instituts... Mais ça fait toujours un peu peur en tant que parent... On a envie de se dire qu'on les élèverait normalement mais... Et puis j'ai un couple d'amis qui vient d'accoucher d'un enfant trisomique alors qu'ils s'y attendaient pas du tout alors... juste avant que j'accouche en plus...

Même s'ils arrivent pour certains à avoir une vie normale, ce n'est pas adapté à une vie tout à fait normale dans notre société.

A cause de quoi ?

Par rapport au monde du travail et tout... Je sais qu'ils sont artistes, qu'ils ont un côté artistique plus développés... Après je connais pas leur différence de capacité mentale... je pense qu'il y a plusieurs niveaux non ?

Que pensez-vous de la proposition de dépistage de la trisomie pendant la grossesse ?

Je trouve que quelque part c'est dangereux parce que... Je l'ai fait parce que c'est proposé, tout le monde le fait... Mais je me suis vue avec un test mauvais et je me suis demandé qu'est-ce que j'allais bien pouvoir en faire !

D'accord...

Je pense que j'aurais regretté de l'avoir fait s'il était revenu mauvais. Du coup j'aurais mieux fait de pas le faire en fait ! (Sourit) parce que du coup après la question c'est avortement ou pas ? Et après le coup je me suis dit que le choix qui se présente aux parents à ce moment-là n'est pas facile...

Je suis partagée en fait du coup ! De l'avoir fait le test ça prépare aux résultats quel que soit le choix qu'on fasse après mais quelque part ça pose le choix de faire un avortement... je sais que la vie de ceux qui ont des enfants comme ça ça change la vie, c'est très lourd financièrement, moralement, puis après on se pose la question "qu'est-ce qu'on va faire de lui quand nous on sera mort?", (rit) je me suis posé beaucoup de questions oui oui!!, du coup je suis partagée entre savoir pour y être préparée quitte à prendre la décision difficile d'avorter, en même temps je suis pas sûre que j'aurais pu prendre cette décision, ...

Donc vous êtes plutôt partagée... ?

Ba ça pose la question de l'eugénisme quoi ! (Gênée)

Oui, dites-moi.

Est-ce qu'on commence à sélectionner les gens qui sont bons, moi bons... ? Après ce sera le sexe, la couleur des cheveux etc... ça ça me pose problème en fait... C'est sûr que c'est plus simple d'avoir un enfant pas malade dans notre vie mais si on généralise, jusqu'où on peut aller ? Je sais qu'il y a des pays où on peut choisir le sexe... c'est le début de l'eugénisme un peu quoi...

Quand on m'a proposé le test j'ai pas réfléchi parce que ça fait partie de tous les tests qu'on fait à telle date c'est ceci... à telle date cela etc... mais moralement ça me pose ce problème-là.

Avec ce test, en sachant que mon âge augmenterait beaucoup le risque, je ne sais même pas si j'oserais faire un 2eme enfant. Ne pas le savoir permet d'y aller plus sereinement quoi... c'est à dire que si je ne savais pas qu'il y avait ce test, je me poserais pas la question... Le test ne change pas la réalité quoi... Le fait qu'il y ait ce test donne une information supplémentaire aux femmes vieilles qui n'avaient pas conscience à ce point-là qu'il y avait un facteur de risque énorme de faire un enfant après 35 ans et là ça les met devant la réalité quoi...

Pouvez-vous me dire comment ce dépistage vous a été proposé ?

J'ai été suivie par un médecin généraliste pendant ma grossesse, elle m'a présenté ça comme un des tests à faire pendant la grossesse, elle m'a expliqué comment ça se passait, dit que j'avais le droit de refuser et j'ai signé un papier comme quoi j'acceptais de le faire, et elle m'a donné un document à lire... elle m'a expliqué que c'était par prise de sang que ça donnait un risque et que ce n'était pas un test sur !

Qu'avez-vous compris de ce test ?

(Rit) Alors vu mon métier je suis allé chercher comment calculer les statistiques alors... vous ne tombez pas sur quelqu'un de classique !! Du coup j'ai compris que ça donnait un risque à partir de l'âge de la mère, d'un marqueur dans le sang et de la clarté nucale de la première échographie... !! Donc j'ai commencé à vouloir calculer le test avec mon âge et je me suis rendu compte que rien que parce que j'avais 35 ans j'étais foutue donc ça m'a stressée !! Et après j'ai attendu et finalement le test est revenu à 1/10000 alors... je me suis dit que j'aurais mieux fait de pas regarder comment calculer !! Après vu mon amie qui a accouché d'un enfant trisomique alors qu'ils n'avaient pas un fort risque j'ai bien compris que ce n'était qu'un risque et du coup j'ai un peu eu peur quand même encore... même si... je l'aurais accueilli avec beaucoup d'amour !!

Comment jugez-vous le comportement du médecin qui vous a proposé ce test ?

Ba moi elle m'a vraiment bien expliqué... j'avais plein de questions aussi, elle m'a vraiment expliqué, elle m'a bien redit que c'était un risque quand je lui en avais reparlé suite à l'accouchement de mon amie... je connais la statistique donc j'avais bien compris...

Elle m'a rassurée aussi.

Pourquoi vous avez accepté de le faire ?

Parce que ça se fait à telle date dans l'emploi du temps de la femme enceinte, que j'ai fait sans trop réfléchir parce que tout le monde le fait, puis après je me suis dit "mince s'il revient pas bon est ce que je serai capable de prendre une décision ?" puis bon je me suis dit que je réfléchirai quand ça arriverait...

Quel impact cette proposition a eu sur votre grossesse ?

Pendant l'attente j'ai un peu stressé, quand j'ai vu qu'à 35 ans j'étais fichue je me suis dit "bon je vais attendre puis c'est tout", ça ne m'a pas rendue malade. Le plus stressant, c'est qu'on ne sait pas quand il y a les résultats, on ne nous l'envoie pas de suite s'ils sont bons, c'est un peu dur, le côté "on vous appelle si ça va pas sinon on vous donne pas de nouvelles !" Le moment où on est censé avoir les résultats et que personne n'appelle on se dit "bon ça doit être bon... on finit par le recevoir après, il faudrait avoir une date de quand les résultats sont disponibles.

Je trouve ça bizarre quand même. "Si tout va bien on ne vous appelle pas ???" Ba oui mais à quel moment ??" "A quel moment je peux me détendre ??"

Après les résultats je n'y pensais plus jusqu'à ce que mon amie accouche où là j'ai eu un petit pic de stress, 1/10000 c'est pas beaucoup mais ça peut être le "1", et puis la 3eme écho était rassurante...

Comment votre médecin vous a expliqué les résultats ?

Il ne s'est pas étendu sur le sujet, j'avais bien compris, à ce niveau de risque on propose rien de plus de toute façon. Puis on en a rediscuté suite à l'accouchement de mon amie, il m'a bien redit que ce n'était pas le risque 0.

Vous avez un commentaire sur ce sujet ?

Avec ce test, en sachant que mon âge augmentait beaucoup le risque, je ne sais même pas si j'oserai faire un 2eme enfant. Ne pas le savoir permet d'y aller plus sereinement quoi... C'est à dire que si je ne savais pas qu'il y avait ce test, je me poserais pas la question...Le test ne change pas la réalité quoi... Le fait qu'il y ait ce test donne une information supplémentaire aux femmes vieilles qui n'avaient pas conscience à ce point-là qu'il y avait un facteur de risque énorme de faire un enfant après 35 ans et là ça les met devant la réalité quoi...

Ça informe de réalité qu'on préférerait ne pas savoir. Je pense qu'à 38 ans si je fais le test je serai vraiment TRES stressée.

Annexe 4 : Extrait de la grille de codage : Le comportement du professionnel de santé

Thèmes	Sous thèmes	Codes	Verbatims		
Le comportement du professionnel de santé	Un jugement positif	Sympa/positif	m1 "ça allait elle était sympa"		
			m8"elle s'est bien comportée, normalement..."		
			m12 "Ah ba très bien"		
			Explications semblant claires	m2"Elle nous a tout bien expliqué.."	
			m6"Ba moi elle m'a vraiment bien expliqué."		
			Caractère rassurant :	m1: "elle m'avait dit "De toute façon vous êtes jeune, y a pas d'antécédents dans votre famille donc y a peu de chances que ça arrive.."	
				m4 "pas alarmant" "examen de routine"	
					m5"il nous a rassuré vite fait comme ça et on s'est pas attardé"
					m6"Elle m'a rassurée aussi."
					m7" et notre sage femme nous a expliqué, elle nous a dit ça dépend de ce que vous voulez faire.. si de toutes façons vous dites je le garde a quoi a sert de s'angoisser.. voila.."
					m13 "Il était rassurant,"
					m16 "il a été rassurant"
			Un jugement négatif	Manque d'explication/di' empathie	m3", Il ne m'a pas expliqué le fonctionnement du test, je n'ai pas eu le choix
m5" ça m'a pas été proposé je vous ai dit, il y a pas eu de conversation derrière.. on s'est dit "bon ba on est obligé c'est normal..."					

Serment d'Hippocrate

- En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Être suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.
- Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.
- Admis (e) dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.
- Respectueux (se) et reconnaissant (e) envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.
- Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert (e) d'opprobre et méprisé (e) de mes confrères si j'y manque.

Résumé

Introduction :

La trisomie 21 est la maladie chromosomique à l'origine d'un retard mental la plus fréquemment retrouvée à la naissance. Au cours des dernières décennies, les découvertes scientifiques ont permis de mettre en place des stratégies de dépistage prénatal pour cette pathologie, afin de permettre aux couples qui le souhaitent, d'évaluer leur niveau de risque d'attendre un enfant porteur de trisomie 21.

Objectifs :

L'objectif de ce mémoire est d'explorer comment les femmes ont reçu, compris, et accepté l'information donnée par les professionnels de santé concernant ce dépistage, pendant leur grossesse.

Matériels et méthodes :

Nous avons réalisé une étude qualitative, basée sur des entretiens semi dirigés, auprès de jeunes mères recrutées à la maternité du CHU de Montpellier et dans un cabinet de médecine générale, à Nébian entre le 2 novembre 2017 et le 21 janvier 2018

Résultats :

16 entretiens ont été réalisés. Leur durée variait de 11 à 29 minutes pour une moyenne de 16 min. Les 16 mamans étaient âgées de 25 à 45 ans avec une moyenne d'âge de 33 ans. 12 entretiens ont été réalisés à la maternité et 4 à domicile. Nos résultats retrouvent un manque de connaissance sur la trisomie 21 et sa prise en charge, sur la différence entre dépistage et diagnostic et sur le caractère facultatif du test. Ils pointent également une attente anxieuse des résultats chez certaines femmes, souvent liée à leur âge, avec un désir d'être mieux informées par les professionnels de santé.

Conclusion :

Le dépistage combiné est relativement bien compris dans son principe et bien accepté par les femmes enceintes. Certains points peuvent cependant être améliorés grâce à une meilleure qualité de l'information : l'explication du caractère facultatif du test et la notion de risque qu'il implique, la remise des résultats et leur signification, et enfin le temps de réflexion accordé aux couples pour faire leur propre choix. L'amélioration de ces différents points permettrait aux femmes et aux couples de faire un choix plus libre et éclairé.

Mots clés : Trisomie 21, syndrome de Down, premier trimestre, grossesse, dépistage, test dépistage combiné, diagnostic, vécu psychologique.