



HAL
open science

Le suivi médical des personnes porteuses d'une trisomie 21 et leur intégration dans un parcours de soin

Sabrina Khaldoun

► **To cite this version:**

Sabrina Khaldoun. Le suivi médical des personnes porteuses d'une trisomie 21 et leur intégration dans un parcours de soin. Sciences du Vivant [q-bio]. 2020. dumas-02967884

HAL Id: dumas-02967884

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02967884>

Submitted on 15 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.



Faculté des sciences
médicales et paramédicales
Aix-Marseille Université

**Le suivi médical des personnes porteuses d'une trisomie 21 et leur
intégration dans un parcours de soin ;**

T H È S E

Présentée et publiquement soutenue devant

**LA FACULTÉ DES SCIENCES MÉDICALES ET PARAMÉDICALES DE
MARSEILLE**

Le 25 Mars 2020

Par Madame Sabrina KHALDOUN

Née le 13 juin 1989 à Toulon (83)

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

D.E.S. de MÉDECINE GÉNÉRALE

Membres du Jury de la Thèse :

Monsieur le Professeur HARLÉ Jean-Robert	Président
Monsieur le Professeur GENTILE Gaétan	Assesseur
Madame le Professeur PHILIP-SARLES Nicole	Assesseur
Monsieur le Docteur COLLIGNON Patrick	Directeur



Faculté des sciences
médicales et paramédicales
Aix-Marseille Université

**Le suivi médical des personnes porteuses d'une trisomie 21 et leur
intégration dans un parcours de soin ;**

T H È S E

Présentée et publiquement soutenue devant

**LA FACULTÉ DES SCIENCES MÉDICALES ET PARAMÉDICALES DE
MARSEILLE**

Le 25 Mars 2020

Par Madame Sabrina KHALDOUN

Née le 13 juin 1989 à Toulon (83)

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

D.E.S. de MÉDECINE GÉNÉRALE

Membres du Jury de la Thèse :

Monsieur le Professeur HARLÉ Jean-Robert	Président
Monsieur le Professeur GENTILE Gaétan	Assesseur
Madame le Professeur PHILIP-SARLES Nicole	Assesseur
Monsieur le Docteur COLLIGNON Patrick	Directeur

FACULTÉ DES SCIENCES MÉDICALES & PARAMÉDICALES

Doyen	:	Pr. Georges LEONETTI
Vice-Doyen aux affaires générales	:	Pr. Patrick DESSI
Vice-Doyen aux professions paramédicales	:	Pr. Philippe BERBIS
Conseiller	:	Pr. Patrick VILLANI
Asseseurs :		
➤ aux études	:	Pr. Kathia CHAUMOITRE
➤ à la recherche	:	Pr. Jean-Louis MEGE
➤ à l'unité mixte de formation continue en santé	:	Pr. Justin MICHEL
➤ pour le secteur NORD	:	Pr. Stéphane BERDAH
➤ Groupements Hospitaliers de territoire	:	Pr. Jean-Noël ARGENSON
➤ aux masters	:	Pr. Pascal ADALIAN

Chargés de mission :

➤ sciences humaines et sociales	:	Pr. Pierre LE COZ
➤ relations internationales	:	Pr. Stéphane RANQUE
➤ DU/DIU	:	Pr. Véronique VITTON
➤ DPC, disciplines médicales & biologiques	:	Pr. Frédéric CASTINETTI
➤ DPC, disciplines chirurgicales	:	Dr. Thomas GRAILLON

ÉCOLE DE MEDECINE

Directeur : **Pr. Jean-Michel VITON**

Chargés de mission

▪ PACES – Post-PACES	:	Pr. Régis GUIEU
▪ DFGSM	:	Pr. Anne-Laure PELISSIER
▪ DFASM	:	Pr. Marie-Aleth RICHARD
▪ DFASM	:	Pr. Marc BARTHET
▪ Préparation aux ECN	:	Dr Aurélie DAUMAS
▪ DES spécialités	:	Pr. Pierre-Edouard FOURNIER
▪ DES stages hospitaliers	:	Pr. Benjamin BLONDEL
▪ DES MG	:	Pr. Christophe BARTOLI
▪ Démographie médicale	:	Dr. Noémie RESSEGUIER
▪ Etudiant	:	Elise DOMINJON

ÉCOLE DE DE MAIEUTIQUE

Directrice : **Madame Carole ZAKARIAN**

Chargés de mission

- 1^{er} cycle : Madame Estelle BOISSIER
- 2^{ème} cycle : Madame Cécile NINA

ÉCOLE DES SCIENCES DE LA RÉADAPTATION

Directeur : **Monsieur Philippe SAUVAGEON**

Chargés de mission

- Masso- kinésithérapie 1^{er} cycle : Madame Béatrice CAORS
- Masso-kinésithérapie 2^{ème} cycle : Madame Joannie HENRY
- Mutualisation des enseignements : Madame Géraldine DEPRES

ÉCOLE DES SCIENCES INFIRMIERES

Directeur : **Monsieur Sébastien COLSON**

Chargés de mission

- Chargée de mission : Madame Sandrine MAYEN RODRIGUES
- Chargé de mission : Monsieur Christophe ROMAN

PROFESSEURS HONORAIRES

MM	AGOSTINI Serge	MM	DUFOUR Michel
	ALDIGHERI René		DUMON Henri
	ALESSANDRINI Pierre		ENJALBERT Alain
	ALLIEZ Bernard		FAVRE Roger
	AQUARON Robert		FIECHI Marius
	ARGEME Maxime		FARNARIER Georges
	ASSADOURIAN Robert		FIGARELLA Jacques
	AUFFRAY Jean-Pierre		FONTES Michel
	AUTILLO-TOUATI Amapola		FRANCES Yves
	AZORIN Jean-Michel		FRANCOIS Georges
	BAILLE Yves		FUENTES Pierre
	BARDOT Jacques		GABRIEL Bernard
	BARDOT André		GALINIER Louis
	BERARD Pierre		GALLAIS Hervé
	BERGOIN Maurice		GAMERRE Marc
	BERLAND Yvon		GARCIN Michel
	BERNARD Dominique		GARNIER Jean-Marc
	BERNARD Jean-Louis		GAUTHIER André
	BERNARD Pierre-Marie		GERARD Raymond
	BERTRAND Edmond		GEROLAMI-SANTANDREA André
	BISSET Jean-Pierre		GIUDICELLI Roger
	BLANC Bernard		GIUDICELLI Sébastien
	BLANC Jean-Louis		GOUDARD Alain
	BOLLINI Gérard		GOUIN François
	BONGRAND Pierre		GRILLO Jean-Marie
	BONNEAU Henri		GRISOLI François
	BONNOIT Jean		GROULIER Pierre
	BORY Michel		HADIDA/SAYAG Jacqueline
	BOTTA Alain		HASSOUN Jacques
	BOURGEADE Augustin		HEIM Marc
	BOUVENOT Gilles		HOUEL Jean
	BOUYALA Jean-Marie		HUGUET Jean-François
	BREMOND Georges		JAQUET Philippe
	BRICOT René		JAMMES Yves
	BRUNET Christian		JOUVE Paulette
	BUREAU Henri		JUHAN Claude
	CAMBOULIVES Jean		JUIN Pierre
	CANNONI Maurice		KAPHAN Gérard
	CARTOUZOU Guy		KASBARIAN Michel
	CAU Pierre		KLEISBAUER Jean-Pierre
	CHABOT Jean-Michel		LACHARD Jean
	CHAMLIAN Albert		LAFFARGUE Pierre
	CHARPIN Denis		LAUGIER René
	CHARREL Michel		LE TREUT Yves
	CHAUVEL Patrick		LEVY Samuel
	CHOUX Maurice		LOUCHET Edmond
	CIANFARANI François		LOUIS René
	CLAVERIE Jean-Michel		LUCIANI Jean-Marie
	CLEMENT Robert		MAGALON Guy
	COMBALBERT André		MAGNAN Jacques
	CONTE-DEVOLX Bernard		MALLAN- MANCINI Josette
	CORRIOL Jacques		MALMEJAC Claude
	COULANGE Christian		MARANINCHI Dominique
	DALMAS Henri		MARTIN Claude
	DE MICO Philippe		MATTEI Jean François
	DESSEIN Alain		MERCIER Claude
	DELARQUE Alain		METGE Paul
	DEVIN Robert		MICHOTÉY Georges
	DEVRED Philippe		MIRANDA François
	DJIANE Pierre		MONFORT Gérard
	DONNET Vincent		MONGES André
	DUÇASSOU Jacques		MONGIN Maurice

PROFESSEURS HONORAIRES

MM	MONTIES Jean-Raoul	VANUXEM Paul
	NAZARIAN Serge	VERVLOET Daniel
	NICOLI René	VIALETTES Bernard
	NOIRCLERC Michel	WEILLER Pierre-Jean
	OLMER Michel	
	OREHEK Jean	
	PAPY Jean-Jacques	
	PAULIN Raymond	
	PELOUX Yves	
	PENAUD Antony	
	PENE Pierre	
	PIANA Lucien	
	PICAUD Robert	
	PIGNOL Fernand	
	POGGI Louis	
	POITOUT Dominique	
	PONCET Michel	
	POUGET Jean	
	PRIVAT Yvan	
	QUILICHINI Francis	
	RANQUE Jacques	
	RANQUE Philippe	
	RICHAUD Christian	
	RIDINGS Bernard	
	ROCHAT Hervé	
	ROHNER Jean-Jacques	
	ROUX Hubert	
	ROUX Michel	
	RUFO Marcel	
	SAHEL José	
	SALAMON Georges	
	SALDUCCI Jacques	
	SAN MARCO Jean-Louis	
	SANKALE Marc	
	SARACCO Jacques	
	SARLES Jacques	
	SASTRE Bernard	
	SCHIANO Alain	
	SCOTTO Jean-Claude	
	SEBAHOUN Gérard	
	SERMENT Gérard	
	SOULAYROL René	
	STAHL André	
	TAMALET Jacques	
	TARANGER-CHARPIN Colette	
	THOMASSIN Jean-Marc	
	UNAL Daniel	
	VAGUE Philippe	
	VAGUE/JUHAN Irène	

EMERITAT

2008		
M. le Professeur	LEVY Samuel	31/08/2011
Mme le Professeur	JUHAN-VAGUE Irène	31/08/2011
M. le Professeur	PONCET Michel	31/08/2011
M. le Professeur	KASBARIAN Michel	31/08/2011
M. le Professeur	ROBERTOUX Pierre	31/08/2011
2009		
M. le Professeur	DJIANE Pierre	31/08/2011
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2012
2010		
M. le Professeur	MAGNAN Jacques	31/12/2014
2011		
M. le Professeur	DI MARINO Vincent	31/08/2015
M. le Professeur	MARTIN Pierre	31/08/2015
M. le Professeur	METRAS Dominique	31/08/2015
2012		
M. le Professeur	AUBANIAC Jean-Manuel	31/08/2015
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2015
M. le Professeur	CAMBOULIVES Jean	31/08/2015
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2015
M. le Professeur	MATTEI Jean-François	31/08/2015
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2015
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2015
2013		
M. le Professeur	BRANCHEREAU Alain	31/08/2016
M. le Professeur	CARAYON Pierre	31/08/2016
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2016
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2016
M. le Professeur	HENRY Jean-François	31/08/2016
M. le Professeur	LE GUICHAOUA Marie-Roberte	31/08/2016
M. le Professeur	RUFO Marcel	31/08/2016
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2016
2014		
M. le Professeur	FUENTES Pierre	31/08/2017
M. le Professeur	GAMERRE Marc	31/08/2017
M. le Professeur	MAGALON Guy	31/08/2017
M. le Professeur	PERAGUT Jean-Claude	31/08/2017
M. le Professeur	WEILLER Pierre-Jean	31/08/2017
2015		
M. le Professeur	COULANGE Christian	31/08/2018
M. le Professeur	COURAND François	31/08/2018
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2016
M. le Professeur	MATTEI Jean-François	31/08/2016
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2016
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2016

EMERITAT

2016

M. le Professeur	BONGRAND Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2017
M. le Professeur	BRUNET Christian	31/08/2019
M. le Professeur	CAU Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2017
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2017
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2019
M. le Professeur	JAMMES Yves	31/08/2019
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2019
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2017
M. le Professeur	POITOUT Dominique	31/08/2019
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2017
M. le Professeur	VIALETTES Bernard	31/08/2019

2017

M. le Professeur	ALESSANDRINI Pierre	31/08/2020
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2018
M. le Professeur	CHAUVEL Patrick	31/08/2020
M. le Professeur	COZZONE Pierre	31/08/2018
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2018
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2018
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2018
M. le Professeur	SEBBAHOUN Gérard	31/08/2018

2018

M. le Professeur	MARANINCHI Dominique	31/08/2021
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2019
M. le Professeur	COZZONE Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2019
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2019
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2019

2019

M. le Professeur	BERLAND Yvon	31/08/2022
M. le Professeur	CHARPIN Denis	31/08/2022
M. le Professeur	CLAVERIE Jean-Michel	31/08/2022
M. le Professeur	FRANCES Yves	31/08/2022
M. le Professeur	CAU Pierre	31/08/2020
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2020
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2020
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2020
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2020
M. le Professeur	MAGALON Guy	31/08/2020
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2020
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2020
M. le Professeur	WEILLER Pierre-Jean	31/08/2020

PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

AGOSTINI FERRANDES Aubert	CHOSSEGROS Cyrille	GUEDJ Eric
ALBANESE Jacques	COLLART Frédéric	GUIEU Régis
ALIMI Yves	COSTELLO Régis	GUIS Sandrine
AMABILE Philippe	COURBIERE Blandine	GUYE Maxime
AMBROSI Pierre	COWEN Didier	GUYOT Laurent
ANDRE Nicolas	CRAVELLO Ludovic	<i>GUY'S Jean-Michel Surnombre</i>
ARGENSON Jean-Noël	CUISSET Thomas	HABIB Gilbert
ASTOUL Philippe	<i>CURVALE Georges Surnombre</i>	HARDWIGSEN Jean
ATTARIAN Shahram	DA FONSECA David	HARLE Jean-Robert
AUDOUIN Bertrand	DAHAN-ALCARAZ Laetitia	<i>HOFFART Louis Disponibilité</i>
AUQUIER Pascal	DANIEL Laurent	HOUVENAEGHEL Gilles
AVIERINOS Jean-François	DARMON Patrice	JACQUIER Alexis
AZULAY Jean-Philippe	D'ERCOLE Claude	JOURDE-CHICHE Noémie
BAILLY Daniel	D'JOURNO Xavier	JOUVE Jean-Luc
BARLESI Fabrice	DEHARO Jean-Claude	KAPLANSKI Gilles
BARLIER-SETTI Anne	DELAPORTE Emmanuel	KARSENTY Gilles
BARTHET Marc	<i>DELPERO Jean-Robert Surnombre</i>	<i>KERBAUL François détachement</i>
BARTOLI Christophe	DENIS Danièle	KRAHN Martin
BARTOLI Jean-Michel	DISDIER Patrick	LAFFORGUE Pierre
BARTOLI Michel	DODDOLI Christophe	LAGIER Jean-Christophe
BARTOLOMEI Fabrice	DRANCOURT Michel	LAMBAUDIE Eric
BASTIDE Cyrille	DUBUS Jean-Christophe	LANCON Christophe
BENSOUSSAN Laurent	DUFFAUD Florence	LA SCOLA Bernard
BERBIS Philippe	DUFOUR Henry	LAUNAY Franck
BERBIS Julie	DURAND Jean-Marc	LAVIEILLE Jean-Pierre
BERDAH Stéphane	DUSSOL Bertrand	LE CORROLLER Thomas
<i>BERNARD Jean-Paul Retraite au 25/11/2019</i>	EBBO Mikael	LECHEVALLIER Eric
BEROUD Christophe	EUSEBIO Alexandre	LEGRE Régis
BERTUCCI François	FAKHRY Nicolas	LEHUCHER-MICHEL Marie-Pascale
BLAISE Didier	<i>FAUGERE Gérard Surnombre</i>	LEONE Marc
BLIN Olivier	FELICIAN Olivier	LEONETTI Georges
BLONDEL Benjamin	FENOLLAR Florence	LEPIDI Hubert
BONIN/GUILLAUME Sylvie	FIGARELLA/BRANGER Dominique	LEVY Nicolas
BONELLO Laurent	FLECHER Xavier	MACE Loïc
BONNET Jean-Louis	FOURNIER Pierre-Edouard	MAGNAN Pierre-Edouard
<i>BOTTA/FRIDLUND Danielle Surnombre</i>	FRANCESCHI Frédéric	MANCINI Julien
<i>BOUBLI Léon Surnombre</i>	FUENTES Stéphane	<i>MATONTI Frédéric Disponibilité</i>
BOUFI Mourad	GABERT Jean	MEGE Jean-Louis
BOYER Laurent	GABORIT Bénédicte	MERROT Thierry
BREGEON Fabienne	GAINNIER Marc	METZLER/GUILLEMAIN Catherine
BRETELLE Florence	GARCIA Stéphane	MEYER/DUTOUR Anne
BROUQUI Philippe	GARIBOLDI Vlad	MICCALEF/ROLL Joëlle
BRUDER Nicolas	GAUDART Jean	MICHEL Fabrice
BRUE Thierry	GAUDY-MARQUESTE Caroline	MICHEL Gérard
BRUNET Philippe	GENTILE Stéphanie	MICHEL Justin
BURTEY Stéphane	GERBEAUX Patrick	MICHELET Pierre
CARCOPINO-TUSOLI Xavier	GEROLAMI/SANTANDREA René	MILH Mathieu
CASANOVA Dominique	GILBERT/ALESSI Marie-Christine	MILLION Matthieu
CASTINETTI Frédéric	GIORGI Roch	MOAL Valérie
CECCALDI Mathieu	GIOVANNI Antoine	MORANGE Pierre-Emmanuel
CHAGNAUD Christophe	GIRARD Nadine	MOULIN Guy
CHAMBOST Hervé	GIRAUD/CHABROL Brigitte	MOUTARDIER Vincent
CHAMPSAUR Pierre	GONCALVES Anthony	<i>MUNDLER Olivier Surnombre</i>
CHANEZ Pascal	GRANEL/REY Brigitte	NAUDIN Jean
CHARAFFE-JAUFFRET Emmanuelle	GRANVAL Philippe	NICOLAS DE LAMBALLERIE Xavier
CHARREL Rémi	GREILLIER Laurent	NICOLLAS Richard
CHAUMOITRE Kathia	GRIMAUD Jean-Charles	OLIVE Daniel
CHIARONI Jacques	GROB Jean-Jacques	OUAFIK L'Houcine
CHINOT Olivier		OVAERT-REGGIO Caroline

PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

PAGANELLI Franck	ROCH Antoine	TRIGLIA Jean-Michel
PANUEL Michel	ROCHWERGER Richard	TROPIANO Patrick
PAPAZIAN Laurent	ROLL Patrice	TSIMARATOS Michel
PAROLA Philippe	ROSSI Dominique	TURRINI Olivier
<i>PARRATTE Sébastien Disponibilité</i>	ROSSI Pascal	VALERO René
PELLISSIER-ALICOT Anne-Laure	ROUDIER Jean	VAROQUAUX Arthur Damien
PELLETIER Jean	SALAS Sébastien	VELLY Lionel
PERRIN Jeanne	<i>SAMBUC Roland Surnombre</i>	VEY Norbert
PETIT Philippe	SARLES/PHILIP Nicole	VIDAL Vincent
PHAM Thao	SARLON-BARTOLI Gabrielle	VIENS Patrice
PIERCECCHI/MARTI Marie-Dominique	SCAVARDA Didier	VILLANI Patrick
PIQUET Philippe	SCHLEINITZ Nicolas	VITON Jean-Michel
PIRRO Nicolas	SEBAG Frédéric	VITTON Véronique
POINSO François	SEITZ Jean-François	VIEHWEGER Heide Elke
RACCAH Denis	SIELEZNEFF Igor	VIVIER Eric
RANQUE Stéphane	SIMON Nicolas	XERRI Luc
RAOULT Didier	STEIN Andréas	
REGIS Jean	TAIEB David	
REYNAUD/GAUBERT Martine	THIRION Xavier	
REYNAUD Rachel	THOMAS Pascal	
RICHARD/LALLEMAND Marie-Aleth	THUNY Franck	
ROCHE Pierre-Hugues	TREBUCHON-DA FONSECA Agnès	

PROFESSEUR DES UNIVERSITES

ADALIAN Pascal
AGHABABIAN Valérie
BELIN Pascal
CHABANNON Christian
CHABRIERE Eric
FERON François
LE COZ Pierre
LEVASSEUR Anthony
RANJEVA Jean-Philippe
SOBOL Hagay

PROFESSEUR CERTIFIE

BRANDENBURGER Chantal

PRAG

TANTI-HARDOUIN Nicolas

PROFESSEUR DES UNIVERSITES MEDECINE GENERALE

GENTILE Gaëtan

PROFESSEUR ASSOCIE DE MEDECINE GENERALE A MI-TEMPS

ADNOT Sébastien
GUIDA Pierre

PROFESSEUR ASSOCIE DES UNIVERSITES (disciplines médicales)

LOUIS-BORRIONE Claude

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

AHERFI Sarah	ELDIN Carole	NINOVE Laetitia
ANGELAKIS Emmanouil (<i>disponibilité</i>)	FABRE Alexandre	NOUGAIREDE Antoine
ATLAN Catherine (<i>disponibilité</i>)	FAURE Alice	OLLIVIER Matthieu
BARTHELEMY Pierre	FOLETTI Jean- Marc	PAULMYER/LACROIX Odile
BEGE Thierry	FOUILLOUX Virginie	PESENTI Sébastien
BELIARD Sophie	FRANKEL Diane	RADULESCO Thomas
BENYAMINE Audrey	FROMNOT Julien	RESSEGUIER Noémie
BERGE-LEFRANC Jean-Louis	GASTALDI Marguerite	ROBERT Philippe
BERTRAND Baptiste	GELSI/BOYER Véronique	ROMANET Pauline
BEYER-BERJOT Laura	GIUSIANO Bernard	SABATIER Renaud
BIRNBAUM David	GIUSIANO COURCAMBECK Sophie	SARI-MINODIER Irène
BONINI Francesca	GONZALEZ Jean-Michel	SAVEANU Alexandru
BOUCRAUT Joseph	GOURIET Frédérique	SECQ Véronique (<i>disponibilité</i>)
BOULAMERY Audrey	GRAILLON Thomas	STELLMANN Jan-Patrick
BOULLU/CIOCCA Sandrine	GUERIN Carole	SUCHON Pierre
BOUSSEN Salah Michel	GUENOUN MEYSSIGNAC Daphné	TABOURET Emeline
BUFFAT Christophe	GUIDON Catherine	TOGA Caroline
CAMILLERI Serge	GUIVARCH Jokthan	TOGA Isabelle
CARRON Romain	HAUTIER/KRAHN Aurélie	TOMASINI Pascale
CASSAGNE Carole	HRAIECH Sami	TOSELLO Barthélémy
CERMOLACCE Michel	KASPI-PEZZOLI Elise	TROUSSE Delphine
CHAUDET Hervé	L'OLLIVIER Coralie	TUCHTAN-TORRENTS Lucile
CHRETIEN Anne-Sophie	LABIT-BOUVIER Corinne	VELY Frédéric
COZE Carole	LAFAGE/POCHITALOFF-HUVALE Marina	VION-DURY Jean
CUNY Thomas	LAGIER Aude (<i>disponibilité</i>)	ZATTARA/CANNONI Hélène
DADOUN Frédéric (<i>disponibilité</i>)	LAGOANELLE/SIMEONI Marie-Claude	
DALES Jean-Philippe	LEVY/MOZZICONACCI Annie	
DAUMAS Aurélie	LOOSVELD Marie	
DEGEORGES/VITTE Joëlle	MAAROUF Adil	
DELLIAUX Stéphane	MACAGNO Nicolas	
DESPLAT/JEGO Sophie	MAUES DE PAULA André	
DEVILLIER Raynier	MOTTOLA GHIGO Giovanna	
DUBOURG Grégory	NGUYEN PHONG Karine	
DUCONSEIL Pauline		
DUFOUR Jean-Charles		



MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

(mono-appartenants)

ABU ZAINEH Mohammad	DEGIOANNI/SALLE Anna	POUGET Benoît
BARBACARU/PERLES T. A.	DESNUES Benoît	RUEL Jérôme
BERLAND/BENHAIM Caroline	MARANINCHI Marie	THOLLON Lionel
BOUCAULT/GARROUSTE Françoise	MERHEJ/CHAUVEAU Vicky	THIRION Sylvie
BOYER Sylvie	MINVIELLE/DEVICTOR Bénédicte	VERNA Emeline
COLSON Sébastien	POGGI Marjorie	

MAITRE DE CONFERENCES DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

CASANOVA Ludovic

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DE MEDECINE GENERALE à MI-TEMPS

BARGIER Jacques
BONNET Pierre-André
CALVET-MONTREDON Céline
JANCZEWSKI Aurélie
NUSSLI Nicolas
ROUSSEAU-DURAND Raphaëlle
THERY Didier (nomination au 1/10/2019)

MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE à MI-TEMPS

BOURRIQUEN Maryline
EVANS-VIALLAT Catherine
LUCAS Guillaume
MATHIEU Marion
MAYENS-RODRIGUES Sandrine
MELLINAS Marie
REVIS Joana
ROMAN Christophe
TRINQUET Laure

**PROFESSEURS DES UNIVERSITES et MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS
PROFESSEURS ASSOCIES, MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES mono-appartenants**

ANATOMIE 4201	ANTHROPOLOGIE 20
<p>CHAMPSAUR Pierre (PU-PH) LE CORROLLER Thomas (PU-PH) PIRRO Nicolas (PU-PH)</p> <p>GUENOUN-MEYSSIGNAC Daphné (MCU-PH) <i>LAGIER Aude (MCU-PH) disponibilité</i></p> <p>THOLLON Lionel (MCF) (60ème section)</p>	<p>ADALIAN Pascal (PR)</p> <p>DEGIOANNI/SALLE Anna (MCF) POUGET Benoît (MCF) VERNA Emeline (MCF)</p>
ANATOMIE ET CYTOLOGIE PATHOLOGIQUES 4203	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE ; HYGIENE HOSPITALIERE 4501
<p>CHARAFE/JAUFFRET Emmanuelle (PU-PH) DANIEL Laurent (PU-PH) FIGARELLA/BRANGER Dominique (PU-PH) GARCIA Stéphane (PU-PH) XERRI Luc (PU-PH)</p> <p>DALES Jean-Philippe (MCU-PH) GIUSIANO COURCAMBECK Sophie (MCU PH) LABIT/BOUVIER Corinne (MCU-PH) MACAGNO Nicolas (MCU-PH) MAUES DE PAULA André (MCU-PH) <i>SECQ Véronique (MCU-PH) disponibilité</i></p>	<p>CHARREL Rémi (PU PH) DRANCOURT Michel (PU-PH) FENOLLAR Florence (PU-PH) FOURNIER Pierre-Edouard (PU-PH) NICOLAS DE LAMBALLERIE Xavier (PU-PH) LA SCOLA Bernard (PU-PH) RAOULT Didier (PU-PH)</p> <p>AHERFI Sarah (MCU-PH) <i>ANGELAKIS Emmanouil (MCU-PH) disponibilité</i> DUBOURG Grégory (MCU-PH) GOURIET Frédérique (MCU-PH) NOUGAIREDE Antoine (MCU-PH) NINOVE Laetitia (MCU-PH)</p> <p>CHABRIERE Eric (PR) (64ème section)</p> <p>LEVASSEUR Anthony (PR) (64ème section) DESNUES Benoit (MCF) (65ème section) MERHEJ/CHAUVEAU Vicky (MCF) (87ème section)</p>
ANESTHESIOLOGIE ET REANIMATION CHIRURGICALE ; MEDECINE URGENCE 4801	BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE 4401
<p>ALBANESE Jacques (PU-PH) BRUDER Nicolas (PU-PH) LEONE Marc (PU-PH) MICHEL Fabrice (PU-PH) VELLY Lionel (PU-PH)</p> <p>BOUSSEN Salah Michel (MCU-PH) GUIDON Catherine (MCU-PH)</p>	<p>BARLIER/SETTI Anne (PU-PH) GABERT Jean (PU-PH) GUIEU Régis (PU-PH) OUAFIK L'Houcine (PU-PH)</p> <p>BUFFAT Christophe (MCU-PH) FROMNOT Julien (MCU-PH) MOTTOLA GHIGO Giovanna (MCU-PH) ROMANET Pauline (MCU-PH) SAVEANU Alexandru (MCU-PH)</p>
ANGLAIS 11	BIOLOGIE CELLULAIRE 4403
<p>BRANDENBURGER Chantal (PRCE)</p>	<p>ROLL Patrice (PU-PH)</p> <p>FRANKEL Diane (MCU-PH) GASTALDI Marguerite (MCU-PH) KASPI-PEZZOLI Elise (MCU-PH) LEVY-MOZZICONNACCI Annie (MCU-PH)</p>
BIOLOGIE ET MEDECINE DU DEVELOPPEMENT ET DE LA REPRODUCTION ; GYNECOLOGIE MEDICALE 5405	
<p>METZLER/GUILLEMAIN Catherine (PU-PH) PERRIN Jeanne (PU-PH) DRH Campus Timone</p>	

MAJ 01.09.2019

BIOPHYSIQUE ET MEDECINE NUCLEAIRE 4301

GUEDJ Eric (PU-PH)
 GUYE Maxime (PU-PH)
 MUNDLER Olivier (PU-PH) *Surnombre*
 TAIEB David (PU-PH)

BELIN Pascal (PR) (69ème section)
 RANJEVA Jean-Philippe (PR) (69ème section)

CAMMILLERI Serge (MCU-PH)
 VION-DURY Jean (MCU-PH)

BARBACARU/PERLES Teodora Adriana (MCF) (69ème section)

**BIOSTATISTIQUES, INFORMATIQUE MEDICALE
ET TECHNOLOGIES DE COMMUNICATION 4604**

GAUDART Jean (PU-PH)
 GIORGI Roch (PU-PH)
 MANCINI Julien (PU-PH)

CHAUDET Hervé (MCU-PH)
 DUFOUR Jean-Charles (MCU-PH)
 GIUSIANO Bernard (MCU-PH)

ABU ZAINEH Mohammad (MCF) (5ème section)
 BOYER Sylvie (MCF) (5ème section)

CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE 5002

ARGENSON Jean-Noël (PU-PH)
 BLONDEL Benjamin (PU-PH)
 CURVALE Georges (PU-PH) *Surnombre*
 FLECHER Xavier (PU-PH)
 PARRATTE Sébastien (PU-PH) *Disponibilité*
 ROCHWERGER Richard (PU-PH)
 TROPANO Patrick (PU-PH)

OLLIVIER Matthieu (MCU-PH)

CANCEROLOGIE ; RADIOTHERAPIE 4702

BERTUCCI François (PU-PH)
 CHINOT Olivier (PU-PH)
 COWEN Didier (PU-PH)
 DUFFAUD Florence (PU-PH)
 GONCALVES Anthony (PU-PH)
 HOUVENAEGHEL Gilles (PU-PH)
 LAMBAUDIE Eric (PU-PH)
 SALAS Sébastien (PU-PH)
 VIENS Patrice (PU-PH)

SABATIER Renaud (MCU-PH)
 TABOURET Emeline (MCU-PH)

CARDIOLOGIE 5102

AVIERINOS Jean-François (PU-PH)
 BONELLO Laurent (PU-PH)
 BONNET Jean-Louis (PU-PH)
 CUISSET Thomas (PU-PH)
 DEHARO Jean-Claude (PU-PH)
 FRANCESCHI Frédéric (PU-PH)
 HABIB Gilbert (PU-PH)
 PAGANELLI Franck (PU-PH)
 THUNY Franck (PU-PH)

CHIRURGIE VISCERALE ET DIGESTIVE 5202

BERDAH Stéphane (PU-PH)
 DELPERO Jean-Robert (PU-PH) *Surnombre*
 HARDWIGSEN Jean (PU-PH)
 MOUTARDIER Vincent (PU-PH)
 SEBAG Frédéric (PU-PH)
 SIELEZNEFF Igor (PU-PH)
 TURRINI Olivier (PU-PH)

BEGE Thierry (MCU-PH)
 BEYER-BERJOT Laura (MCU-PH)
 BIRNBAUM David (MCU-PH)
 DUCONSEIL Pauline (MCU-PH)
 GUERIN Carole (MCU-PH)

CHIRURGIE INFANTILE 5402

GUYYS Jean-Michel (PU-PH) *Surnombre*
 JOUVE Jean-Luc (PU-PH)
 LAUNAY Franck (PU-PH)
 MERROT Thierry (PU-PH)
 VIEHWEGER Heide Elke (PU-PH)
 FAURE Alice (MCU-PH)
 PESENTI Sébastien (MCU-PH)

LOUIS-BORRIONE Claude (PR associé des Universités)

CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE ET STOMATOLOGIE 5503

CHOSSEGROS Cyrille (PU-PH)
 GUYOT Laurent (PU-PH)
 FOLETTI Jean-Marc (MCU-PH)

CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIOVASCULAIRE 5103

COLLART Frédéric (PU-PH)
 D'JOURNO Xavier (PU-PH)
 DODDOLI Christophe (PU-PH)
 GARIBOLDI Vlad (PU-PH)
 MACE Loïc (PU-PH)
 THOMAS Pascal (PU-PH)

FOUILLOUX Virginie (MCU-PH)
 TROUSSE Delphine (MCU-PH)

**CHIRURGIE PLASTIQUE,
RECONSTRUCTRICE ET ESTHETIQUE ; BRÛLOGIE 5004**

CASANOVA Dominique (PU-PH)
 LEGRE Régis (PU-PH)

BERTRAND Baptiste (MCU-PH)
 HAUTIER/KRAHN Aurélie (MCU-PH)

CHIRURGIE VASCULAIRE ; MEDECINE VASCULAIRE 5104

ALIMI Yves (PU-PH)
 AMABILE Philippe (PU-PH)
 BARTOLI Michel (PU-PH)
 BOUFI Mourad (PU-PH)
 MAGNAN Pierre-Edouard (PU-PH)
 PIQUET Philippe (PU-PH)
 SARLON-BARTOLI Gabrielle (PU PH)

HISTOLOGIE, EMBRYOLOGIE ET CYTOGENETIQUE 4202

LEPIDI Hubert (PU-PH)
 LEPIDI Hubert (PU-PH)

PAULMYER/LACROIX Odile (MCU-PH)

GASTROENTEROLOGIE ; HEPATOLOGIE ; ADDICTOLOGIE 5201

BARTHET Marc (PU-PH)
BERNARD Jean-Paul (PU-PH) retraite au 25/11/2019
BOTTA-FRIDLUND Danielle (PU-PH) Surnombre
 DAHAN-ALCARAZ Laetitia (PU-PH)
 GEROLAMI-SANTANDREA René (PU-PH)

GRANDVAL Philippe (PU-PH)
 GRIMAUD Jean-Charles (PU-PH)
 SEITZ Jean-François (PU-PH)
 VITTON Véronique (PU-PH)

GONZALEZ Jean-Michel (MCU-PH)

DERMATOLOGIE - VENERELOGIE 5003

BERBIS Philippe (PU-PH)
 DELAPORTE Emmanuel (PU-PH)
 GAUDY/MARQUESTE Caroline (PU-PH)
 GROB Jean-Jacques (PU-PH)
 RICHARD/LALLEMAND Marie-Aleth (PU-PH)

GENETIQUE 4704

BEROUD Christophe (PU-PH)
 KRAHN Martin (PU-PH)
 LEVY Nicolas (PU-PH)
 SARLES/PHILIP Nicole (PU-PH)

DUSI

COLSON Sébastien (MCF)

BOURRIQUEN Maryline (MAST)
 EVANS-VIALLAT Catherine (MAST)
 LUCAS Guillaume (MAST)
 MAYEN-RODRIGUES Sandrine (MAST)
 MELLINAS Marie (MAST)
 ROMAN Christophe (MAST)
 TRINQUET Laure (MAST)

NGYUEN Karine (MCU-PH)
 TOGA Caroline (MCU-PH)
 ZATTARA/CANNONI Hélène (MCU-PH)

GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE ; GYNECOLOGIE MEDICALE 5403

AGOSTINI Aubert (PU-PH)
BOUBLI Léon (PU-PH) Surnombre
 BRETELLE Florence (PU-PH)
 CARCOPINO-TUSOLI Xavier (PU-PH)
 COURBIERE Blandine (PU-PH)
 CRAVELLO Ludovic (PU-PH)
 D'ERCOLE Claude (PU-PH)

**ENDOCRINOLOGIE ,DIABETE ET MALADIES METABOLIQUES ;
GYNECOLOGIE MEDICALE 5404**

BRUE Thierry (PU-PH)
 CASTINETTI Frédéric (PU-PH)
 CUNY Thomas (MCU PH)

EPIDEMIOLOGIE, ECONOMIE DE LA SANTE ET PREVENTION 4601

AUQUIER Pascal (PU-PH)
 BERBIS Julie (PU-PH)
 BOYER Laurent (PU-PH)
 GENTILE Stéphanie (PU-PH)
 SAMBUC Roland (PU-PH) *Surnombre*
 THIRION Xavier (PU-PH)

LAGOUANELLE/SIMEONI Marie-Claude (MCU-PH)
 RESSEGUIER Noémie (MCU-PH)

MINVIELLE/DEVICTOR Bénédicte (MCF)(06ème section)
 TANTI-HARDOUIN Nicolas (PRAG)

HEMATOLOGIE ; TRANSFUSION 4701

BLAISE Didier (PU-PH)
 COSTELLO Régis (PU-PH)
 CHIARONI Jacques (PU-PH)
 GILBERT/ALESSI Marie-Christine (PU-PH)
 MORANGE Pierre-Emmanuel (PU-PH)
 VEY Norbert (PU-PH)

DEVILLIER Raynier (MCU PH)
 GELSI/BOYER Véronique (MCU-PH)
 LAFAGE/POCHITALOFF-HUVALE Marina (MCU-PH)
 LOOSVELD Marie (MCU-PH)
 SUCHON Pierre (MCU-PH)

POGGI Marjorie (MCF) (64ème section)

IMMUNOLOGIE 4703

KAPLANSKI Gilles (PU-PH)
 MEGE Jean-Louis (PU-PH)
 OLIVE Daniel (PU-PH)
 VIVIER Eric (PU-PH)

FERON François (PR) (69ème section)

BOUCRAUT Joseph (MCU-PH)
 CHRETIEN Anne-Sophie (MCU PH)
 DEGEORGES/VITTE Joëlle (MCU-PH)
 DESPLAT/JEGO Sophie (MCU-PH)
 ROBERT Philippe (MCU-PH)
 VELY Frédéric (MCU-PH)

BOUCAULT/GARROUSTE Françoise (MCF) 65ème section)

MEDECINE LEGALE ET DROIT DE LA SANTE 4603

BARTOLI Christophe (PU-PH)
 LEONETTI Georges (PU-PH)
 PELISSIER-ALICOT Anne-Laure (PU-PH)
 PIERCECCHI-MARTI Marie-Dominique (PU-PH)

TUCHTAN-TORRENTS Lucile (MCU-PH)

BERLAND/BENHAIM Caroline (MCF) (1ère section)

MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION 4905**MALADIES INFECTIEUSES ; MALADIES TROPICALES 4503**

BROUQUI Philippe (PU-PH)
 LAGIER Jean-Christophe (PU-PH)
 MILLION Matthieu (PU-PH)
 PAROLA Philippe (PU-PH)
 STEIN Andréas (PU-PH)

ELDIN Carole (MCU-PH)

MEDECINE D'URGENCE 4805

KERBAUL François (PU-PH) *détachement*
 MICHELET Pierre (PU-PH)

**MEDECINE INTERNE ; GERIATRIE ET BIOLOGIE DU
VIEILLISSEMENT ; ADDICTOLOGIE 5301**

BONIN/GUILLAUME Sylvie (PU-PH)
 DISDIER Patrick (PU-PH)
 DURAND Jean-Marc (PU-PH)
 GRANEL/REY Brigitte (PU-PH)
 HARLE Jean-Robert (PU-PH)
 ROSSI Pascal (PU-PH)
 SCHLEINITZ Nicolas (PU-PH)

BENYAMINE Audrey (MCU-PH)
 EBBO Mikael (MCU-PH)
 DRH Campus Timone

BENSOUSSAN Laurent (PU-PH)
 VITON Jean-Michel (PU-PH)

MEDECINE ET SANTE AU TRAVAIL 4602

LEHUCHER/MICHEL Marie-Pascale (PU-PH)

BERGE-LEFRANC Jean-Louis (MCU-PH)
 SARI/MINODIER Irène (MCU-PH)

MEDECINE GENERALE 5303	NEPHROLOGIE 5203
GENTILE Gaëtan (PR Méd. Gén. Temps plein)	BRUNET Philippe (PU-PH)
CASANOVA Ludovic (MCF Méd. Gén. Temps plein)	BURTEY Stéphane (PU-PH)
ADNOT Sébastien (PR associé Méd. Gén. à mi-temps)	DUSSOL Bertrand (PU-PH)
GUIDA Pierre (PR associé Méd. Gén. à mi-temps)	JOURDE CHICHE Noémie (PU PH)
BARGIER Jacques (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)	MOAL Valérie (PU-PH)
BONNET Pierre-André (MCF associé Méd. Gén à mi-temps)	NEUROCHIRURGIE 4902
CALVET-MONTREDON Céline (MCF associé Méd. Gén. à temps plein)	
JANCZEWSKI Aurélie (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)	DUFOUR Henry (PU-PH)
NUSSLI Nicolas (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)	FUENTES Stéphane (PU-PH)
ROUSSEAU-DURAND Raphaëlle (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)	REGIS Jean (PU-PH)
THERY Didier (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps) (nomination au 1/10/2019)	ROCHE Pierre-Hugues (PU-PH)
NUTRITION 4404	SCAVARDA Didier (PU-PH)
	CARRON Romain (MCU PH)
DARMON Patrice (PU-PH)	GRAILLON Thomas (MCU PH)
RACCAH Denis (PU-PH)	
VALERO René (PU-PH)	
ATLAN Catherine (MCU-PH) disponibilité	
BELIARD Sophie (MCU-PH)	
MARANINCHI Marie (MCF) (66ème section)	
ONCOLOGIE 65 (BIOLOGIE CELLULAIRE)	NEUROLOGIE 4901
CHABANNON Christian (PR) (66ème section)	AUDOIN Bertrand (PU-PH)
SOBOL Hagay (PR) (65ème section)	AZULAY Jean-Philippe (PU-PH)
OPHTALMOLOGIE 5502	CECCALDI Mathieu (PU-PH)
	EUSEBIO Alexandre (PU-PH)
DENIS Danièle (PU-PH)	FELICIAN Olivier (PU-PH)
HOFFART Louis (PU-PH) Disponibilité	PELLETIER Jean (PU-PH)
MATONTI Frédéric (PU-PH) Disponibilité	MAAROUF Adil (MCU-PH)
OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE 5501	PEDOPSYCHIATRIE; ADDICTOLOGIE 4904
DESSI Patrick (PU-PH)	POINSO François (PU-PH)
FAKHRY Nicolas (PU-PH)	GUIVARCH Jokthan (MCU-PH)
GIOVANNI Antoine (PU-PH)	PHARMACOLOGIE FONDAMENTALE - PHARMACOLOGIE CLINIQUE; ADDICTOLOGIE 4803
LAVIEILLE Jean-Pierre (PU-PH)	
MICHEL Justin (PU-PH)	BLIN Olivier (PU-PH)
NICOLLAS Richard (PU-PH)	FAUGERE Gérard (PU-PH) Surnombre
TRIGLIA Jean-Michel (PU-PH)	MICALLEF/ROLL Joëlle (PU-PH)
RADULESCO Thomas (MCU-PH)	SIMON Nicolas (PU-PH)
REVIS Joana (MAST) (Orthophonie) (7ème Section)	BOULAMERY Audrey (MCU-PH)

PARASITOLOGIE ET MYCOLOGIE 4502	PHILOSOPHIE 17
RANQUE Stéphane (PU-PH)	LE COZ Pierre (PR) (17ème section)
CASSAGNE Carole (MCU-PH)	MATHIEU Marion (MAST)
L'OLLIVIER Coralie (MCU-PH)	
TOGA Isabelle (MCU-PH)	
PEDIATRIE 5401	PHYSIOLOGIE 4402
ANDRE Nicolas (PU-PH)	BARTOLOMEI Fabrice (PU-PH)
CHAMBOST Hervé (PU-PH)	BREGÉON Fabienne (PU-PH)
DUBUS Jean-Christophe (PU-PH)	GABORIT Bénédicte (PU-PH)
GIRAUD/CHABROL Brigitte (PU-PH)	MEYER/DUTOUR Anne (PU-PH)
MICHEL Gérard (PU-PH)	TREBUCHON/DA FONSECA Agnès (PU-PH)
MILH Mathieu (PU-PH)	BARTHELEMY Pierre (MCU-PH)
OVAERT-REGGIO Caroline (PU-PH)	BONINI Francesca (MCU-PH)
REYNAUD Rachel (PU-PH)	BOULLU/CIOCCA Sandrine (MCU-PH)
TSIMARATOS Michel (PU-PH)	DADOUN Frédéric (MCU-PH) (disponibilité)
COZE Carole (MCU-PH)	DELLIAUX Stéphane (MCU-PH)
FABRE Alexandre (MCU-PH)	
TOSELLO Barthélémy (MCU-PH)	RUEL Jérôme (MCF) (69ème section)
	THIRION Sylvie (MCF) (66ème section)
PSYCHIATRIE D'ADULTES ; ADDICTOLOGIE 4903	PNEUMOLOGIE; ADDICTOLOGIE 5101
BAILLY Daniel (PU-PH)	ASTOUL Philippe (PU-PH)
LANCON Christophe (PU-PH)	BARLESI Fabrice (PU-PH)
NAUDIN Jean (PU-PH)	CHANEZ Pascal (PU-PH)
CERMOLACCE Michel (MCU-PH)	GREILLIER Laurent (PU-PH)
PSYCHOLOGIE - PSYCHOLOGIE CLINIQUE, PCYCHOLOGIE SOCIALE 16	REYNAUD/GAUBERT Martine (PU-PH)
AGHABABIAN Valérie (PR)	TOMASINI Pascale (MCU-PH)
RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE 4302	RHUMATOLOGIE 5001
BARTOLI Jean-Michel (PU-PH)	GUIS Sandrine (PU-PH)
CHAGNAUD Christophe (PU-PH)	LAFFORGUE Pierre (PU-PH)
CHAUMOITRE Kathia (PU-PH)	PHAM Thao (PU-PH)
GIRARD Nadine (PU-PH)	ROUDIER Jean (PU-PH)
JACQUIER Alexis (PU-PH)	
MOULIN Guy (PU-PH)	THERAPEUTIQUE; MEDECINE D'URGENCE; ADDICTOLOGIE 4804
PANUEL Michel (PU-PH)	AMBROSI Pierre (PU-PH)
PETIT Philippe (PU-PH)	VILLANI Patrick (PU-PH)
VAROQUAUX Arthur Damien (PU-PH)	
VIDAL Vincent (PU-PH)	DAUMAS Aurélie (MCU-PH)
STELLMANN Jan-Patrick (MCU-PH)	
REANIMATION MEDICALE ; MEDECINE URGENCE 4802	UROLOGIE 5204
GAINNIER Marc (PU-PH)	BASTIDE Cyrille (PU-PH)
GERBEAUX Patrick (PU-PH)	KARSENTY Gilles (PU-PH)
PAPAZIAN Laurent (PU-PH)	LECHEVALLIER Eric (PU-PH)
ROCH Antoine (PU-PH)	ROSSI Dominique (PU-PH)
HRAIECH Samir (Campus Timone)	

MAJ 01.09.2019

REMERCIEMENTS

À Monsieur le Professeur HARLÉ Jean-Robert,

Vous nous faites l'honneur d'accepter de présider ce jury et de juger mon travail. Je vous en remercie profondément. Je vous remercie également pour votre enseignement et votre écoute lors de mon passage en stage dans votre service. Je vous témoigne ma profonde et respectueuse reconnaissance.

À Madame le Professeur PHILIP-SARLES Nicole,

Vous me faites l'honneur d'apporter votre expérience et votre savoir à la critique de cette thèse en siégeant dans mon jury de thèse. Je vous prie de bien vouloir accepter ma respectueuse considération.

À Monsieur le Professeur GENTILE Gaétan,

Vous me faites l'honneur de juger mon travail en siégeant dans mon jury de thèse. Je vous en remercie profondément. Je vous remercie également pour le temps que vous passez au service des étudiants, pour une formation de qualité. Veuillez croire en l'expression de ma respectueuse considération.

À Monsieur le Docteur COLLIGNON Patrick,

Vous avez accepté de diriger ce travail et de m'accompagner tout au long de ce travail. Je vous remercie pour votre gentillesse, votre écoute et vos conseils. Cela a été un plaisir de travailler avec vous. Recevez ma sincère gratitude et l'expression de ma respectueuse considération.

À Madame le Docteur FRANCES Anne-Marie,

Vous m'avez accueilli les bras ouverts lors de vos consultations, et m'avez transmis votre savoir. Je vous remercie pour votre bienveillance et votre soutien.

Aux parents/tuteurs ayant répondu au questionnaire,

Vous m'avez donné de votre temps et accepté de participer à mon travail. Je vous en remercie.

À Madame le Docteur RAZAFIMAHEFA Berthe,

Je vous remercie pour votre gentillesse et la transmission des valeurs que vous prônez. Vous m'avez permis de rencontrer le Dr COLLIGNON après avoir pris connaissance de mon désir de traiter un sujet sur la trisomie 21. Je vous en remercie profondément.

À Madame le Docteur DE PARADES Anne,

Vous m'avez vu grandir au fil des années, et avez contribué à mon désir d'étudier la médecine. Merci d'avoir cru en moi, je vous remercie pour votre soutien inconditionnel et sans faille.

À mon fiancé Normen,

Ma plus belle rencontre, tu es mon rayon de soleil. Tu m'émerveilles un peu plus chaque jour. Merci pour tout, je t'aime.

À mon frère Azzedine,

Merci pour ton humour, ta présence pendant ces longues années d'études, je suis fière de toi.

À mon frère Abdel,

Je te remercie pour ton amour, ta bonne humeur et la joie que tu as apporté dans ma vie. Mon amour pour toi est inconditionnel, je serai toujours là pour toi ! J'admire ton courage, je suis fière d'être ta sœur. Tu m'as donné l'envie de devenir médecin et je te dédie ce travail.

À ma maman, à ma maman et encore à ma maman,

Que dire, les mots ne sauraient exprimer ma profonde gratitude pour tout ce que tu as fait pour moi. Pour tes sacrifices, ton soutien tout au long du chemin parcouru, ta présence dans les moments difficiles mais aussi dans les moments clés de ma vie. C'est grâce à toi si j'en suis là aujourd'hui. Merci pour TOUT. Je t'aime de tout mon cœur !

À ma grand-mère, paix à ton âme,

J'aurais souhaité que tu sois présente pour voir l'aboutissement de ce travail... Je te remercie pour ton soutien, ton amour, l'inculcation de tes valeurs. Tu as été un exemple pour moi, je te dédie ce travail, je t'aime à jamais.

CITATION

« Science sans conscience n'est que ruine de l'âme »,
Rabelais.

Déclaration de conflit d'intérêt

Conformément à l'article 26 de la loi du 4 mars 2002, je déclare n'avoir aucun conflit d'intérêt en lien avec ce travail.

Par ailleurs ce travail n'a bénéficié d'aucun financement extérieur.

TABLE DES MATIÈRES

Liste des abréviations	3
Résumé	4
Introduction	6
1. Définition et prévalence	6
2. Un peu d'histoire	6
3. Dépistage et diagnostic de certitude de la trisomie 21	7
4. Caractéristiques cliniques	8
5. Pathologies associées	9
6. Question de l'étude	9
Patients et méthodes	11
1. Choix du type d'étude	11
2. Objectifs de l'étude	11
3. Critères de jugement	11
4. Déroulement de l'étude et population	12
5. Méthode d'investigation	13
6. Avis du Comité d'Éthique	16
7. Méthode d'analyse des données	16
8. Méthode de la recherche bibliographique	18
Résultats	19
1. Recueil de données sur dossier de patients	19
2. Résultats du questionnaire	23

Discussion	27
1. Discussion des résultats	28
a) Résultats du recueil de données	28
b) Résultats du questionnaire	33
2. Forces de l'étude	35
3. Limites de l'étude	36
a) Recueil de données	36
b) Questionnaire	37
Conclusion et enjeux éthiques	38
Bibliographie	41
Annexes	45

LISTE DES ABRÉVIATIONS

CAMSP.....	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
CCAD.....	Centre de Compétences sur les Anomalies du Développement
CHITS	Centre Hospitalier Intercommunal de Toulon/La Seyne sur Mer
ESAT	Établissement et Service d'Aide par le Travail
FAM	Foyer d'Accueil Médicalisé
IME	Institut Médico-Éducatif
MAS	Maison d'Accueil Spécialisé
ORL.....	Otorhinolaryngologiste
PNDS.....	Protocole National de Diagnostic et de Soins
SESSAD	Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile
T21	Trisomie 21

RÉSUMÉ

Ces dernières années, on observe une augmentation de l'espérance de vie à la naissance des personnes présentant une trisomie 21. Cette augmentation est probablement due aux progrès médicaux dans le dépistage et le traitement des comorbidités associés à la trisomie 21. Ainsi, de moins de 10 ans au début du siècle dernier, elle a progressé pour atteindre près de 60 ans dans un cas sur deux de nos jours.

Dans ce contexte, nous avons jugé intéressant d'étudier le suivi médical des personnes atteinte de trisomie 21 en fonction de leur âge.

Il s'agissait d'une étude quantitative, réalisée à Toulon, basée sur le recueil de données de patients trisomiques 21 suivis au sein d'une consultation annuelle dédiée, au Centre de Compétences sur les anomalies du développement dans le service génétique du Centre Hospitalier de Sainte Musse. Les données ont été recueillies sur des dossiers de 60 patients suivis sur des consultations allant de Janvier 2008 à Septembre 2018. Le but de l'étude était de comparer la qualité du suivi médical de 3 groupes de patients. Un premier groupe de patients âgés de moins de 18 ans, un deuxième âgé de 18 à 45 ans et le troisième âgé de plus de 45 ans. Les données recueillies portaient principalement sur le nombre de consultation au Centre de Compétence sur les Anomalies du Développement et la durée du suivi. D'autres informations comme le recours aux spécialistes et la désignation d'un médecin traitant ont été relevés.

Une étude secondaire a été réalisée sur la base d'un questionnaire remis aux infirmières accueillant les patients atteints de trisomie 21. Ces questionnaires étaient par la suite remplis par les tuteurs/parents des patients suivis.

Ce questionnaire de 5 questions permettait d'en savoir plus sur le motif de consultation du médecin traitant et des différents autres spécialistes et aussi de se

pencher sur le ressenti des parents/tuteurs quant à la qualité du suivi médical des patients porteurs de T21 suivis au Centre de Compétence.

Il en ressort de cette étude que le suivi médical et paramédical est très bien réalisé à la naissance et au cours de l'enfance. Plus l'âge est élevé et plus le suivi est de moins bonne qualité, faisant place à l'apparition de pathologies sénescents diagnostiquées tardivement et non correctement pris en charge aboutissant à une désinsertion socio-professionnelle.

INTRODUCTION

1. Définition et prévalence de la trisomie 21

La trisomie 21 est une maladie génétique congénitale due à la présence d'un chromosome surnuméraire, en totalité ou en partie, au niveau de la 21ème paire.

La trisomie du chromosome 21 n'est pas une anomalie rare, mais son incidence à la naissance a diminué significativement dans plusieurs pays, après la mise en place du dépistage prénatal. Elle est de l'ordre de 1/650 à 1/850.¹

De nos jours, l'espérance de vie à la naissance est estimée à 60 ans pour des patients présentant une trisomie 21.²

La prévalence à la naissance (trisomie 21 nées vivantes) est évaluée à 14/10 000 en 1978 et est passée à 5,1/10 000 en 2005. Cette diminution est due au diagnostic prénatal, augmentant ainsi le nombre d'interruption médicale de grossesse.³

Dans 95% des cas, il s'agit d'une trisomie 21 libre (par non-disjonction méiotique) et homogène ; elle est en mosaïque dans 2-3% des cas. Enfin, dans 2-3% des cas, elle est non libre, c'est à dire que le chromosome ou la partie du chromosome 21 surnuméraire est intégré à un autre chromosome.

L'incidence de la maladie est particulièrement influencée par l'âge de la mère au moment de la grossesse. Elle passe de 1/1500 à l'âge de 20 ans à 1/28 à 50 ans.³

2. Un peu d'histoire...

En 1866, le Dr John Langdon Down, propose une description plus précise des lésions qui accompagne le syndrome et lui donne son nom.

En 1959, une équipe française de chercheurs en génétique découvre l'origine chromosomique du syndrome de Down. Raymond Turpin, Marthe Gautier et

Jérôme Lejeune découvrent que les patients atteints de ce syndrome présentent une anomalie du nombre de chromosomes sur le caryotype.

Ce n'est qu'en 2000 que l'on parvient à séquencer la totalité du chromosome 21. Le chromosome 21 est pourvu d'une faible quantité de matériel génétique, soit 225 gènes dont moins de la moitié sont actifs. Ceci explique en partie pourquoi cette maladie génétique permet la survie du fœtus in utero et est volontiers compatible avec la vie.

3. Dépistage et diagnostic de certitude de la trisomie 21

Le dépistage prénatal permet de repérer l'anomalie chromosomique avant la naissance de l'enfant. Le caryotype fœtal réalisé par amniocentèse ou ponction des villosités choriales confirme le diagnostic. C'est le moyen le plus fiable d'affirmer l'existence de cette anomalie, mais aussi le moyen de prévenir le risque de donner naissance à un enfant trisomique.

Ce geste de prélèvement fœtal induit un risque faible de fausse couche.

L'objectif est de donner aux femmes enceintes ou aux futurs parents l'information la plus fiable possible sur le risque de trisomie 21 fœtale tout en limitant le recours aux examens invasifs nécessaires pour confirmer le diagnostic.

Depuis 2009, cette indication se posait devant la présence de certains facteurs de risque :

- Le remaniement chromosomique parental dépisté au cours d'une grossesse précédente (notamment les cas de translocations familiales) ;
- Les antécédents d'enfants porteurs de malformations chromosomiques ;
- Les perturbations des marqueurs sériques maternels : la Pregnancy-Associated Plasma Protein-A (PAPP-A) et la forme libre de l'hormone chorionique gonadotrophine humaine (hCG) ;

- Les signes échographiques fœtaux au premier trimestre (12-13 semaines d'aménorrhée) comme par exemple la clarté nucale, une découverte de cardiopathie fœtale...⁴

En 2014, environ 18 500 femmes enceintes avaient un risque supérieur ou égal à 1 sur 250 et ont réalisé un caryotype fœtal permettant de confirmer le diagnostic de trisomie 21 chez environ 750 d'entre elles.

Depuis l'arrêté du 14 Décembre 2018, il est possible de proposer le test ADN libre circulant (Dépistage prénatal non invasif) de la T21 après un dépistage combiné du 1^{er} trimestre (ou à défaut après un dépistage par marqueurs sériques seuls au 2^{ème} trimestre), aux femmes dont le niveau de risque estimé est compris entre 1 sur 51 et 1 sur 1000.^{2,5}

Pour les femmes dont le risque est supérieur ou égal à 1 sur 50, la HAS maintient sa recommandation de leur proposer d'emblée la réalisation d'un caryotype fœtal, mais en intégrant la possibilité pour celles qui le souhaiteraient de réaliser dans un premier temps un test ADN.²

Cette intégration d'un test ADN dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale permettra d'affiner l'évaluation du risque et ainsi de mieux cibler les femmes à qui un caryotype fœtal sera proposé.

4. Caractéristiques cliniques

Sur le plan clinique, la trisomie 21 présente des caractéristiques typiques. La trisomie 21 appelé aussi syndrome de Down associe retard mental, hypotonie musculaire, traits morphologiques caractéristiques et un risque de complications justifiant un suivi adapté. Les particularités morphologiques (fentes palpébrales en haut et en dehors, épicanthus, nuque plate, visage rond, nez petit, pli palmaire unique bilatéral...) peuvent être discrètes et ne sont pas pathognomoniques.²

Le caryotype permet de poser le diagnostic de certitude et surtout de différencier les types de trisomie 21 (libre, avec translocation robertsonienne ou réciproque, avec mosaïque) et d'envisager l'indication du conseil génétique pour la famille.

5. Pathologies associées

Les principales malformations et complications possibles incluent : malformations cardiaques (canal atrio-ventriculaire) et digestives (atrésie duodénale), cataracte congénitale, maladie de Hirschsprung, retard de développement psychomoteur, syndrome de West, épilepsies, leucémies, apnées du sommeil, déficits sensoriels, pathologies auto-immunes et endocriniennes (hypothyroïdie, intolérance au gluten, diabète...), vieillissement plus précoce et maladie d'Alzheimer.²

La fréquence de ces pathologies est plus élevée que pour la population générale. Le suivi et la prévention de la survenue de ces pathologies est primordial. Les patients ne meurent pas de trisomie 21 mais de maladies associées, au diagnostic parfois tardif et au pronostic sévère. Il incombe au médecin généraliste, en lien avec le réseau de soins, d'assurer le suivi médical et la supervision des soins.

6. Question de l'étude

De nombreuses études sur le dépistage de la trisomie 21 ont permis d'améliorer la prise en charge de la découverte de cette anomalie en cours de grossesse mais peu d'études sont consacrées au suivi des personnes présentant une trisomie 21. Devant les progrès médicaux et chirurgicaux, on observe une augmentation de l'espérance de vie des personnes trisomiques 21. L'augmentation de cette dernière a entraîné une fréquence élevée, chez les patients T21, de pathologies avec déclin cognitif telle que la maladie d'Alzheimer par exemple. Ces pathologies, à la différence de la population générale, apparaissent au milieu de l'âge adulte (vers

l'âge de 45-50 ans) et sont découvertes très tardivement pour la plupart empêchant une prise en charge optimale.

Pour une prise en charge adaptée, un projet coordonné, rééducatif, éducatif et social, visant au meilleur épanouissement de la personne trisomique et à son intégration dans la société, le plus souvent en milieu ordinaire, est nécessaire.

Le suivi médical est d'autant plus important en raison de leurs capacités moindres à participer à l'analyse de leurs symptômes et du risque accru de certaines pathologies. Il s'impose donc à leur égard une vigilance particulière. Le but de ce travail est de sensibiliser les médecins et le personnel soignant afin d'améliorer le suivi et donc le pronostic des patients atteints de trisomie du chromosome 21.

Nous avons donc étudié le suivi entre 3 groupes de patients portant une T21 en comparant le nombre de consultations effectuées durant leur suivi selon l'âge à la première consultation.

PATIENTS ET METHODES

1. Choix du type d'étude

Dans le but de répondre aux objectifs de ce travail, nous avons mené une étude analytique, observationnelle et rétrospective. L'étude est mono centrique et est réalisée à partir de données médicales, paramédicales et sociales relevées sur des dossiers médicaux de patients atteint de T21. Tous les patients font partie d'une file active suivis lors de consultations dédiées par le Dr Anne Marie FRANCES, au sein du service de génétique du Centre de Compétences sur les Anomalies du Développement au Centre Hospitalier Intercommunal de Toulon.

2. Objectifs de l'étude

L'objectif principal était de déterminer si le suivi des patients T21 différait selon l'âge de leur première consultation.

L'objectif secondaire était la description de la population et l'étude plus détaillée de la qualité du suivi selon l'âge de la première consultation.

3. Critères de jugement

Le critère de jugement principal était le nombre de consultation des patients 21 en fonction de leur âge lors de la première consultation et de la durée de suivi.

Les critères de jugements secondaires étaient :

- La fréquence de consultation chez les médecins spécialistes cardiologues et ophtalmologues en fonction des pathologies associées.
- La présence ou non d'un suivi par un médecin généraliste

- Leur insertion scolaire/professionnelle en fonction du nombre de consultation au sein du CCAD
- L'appréciation de la qualité du suivi et le ressenti des tuteurs/parents sur ce dernier à l'aide d'un questionnaire remis aux tuteurs des patients majeurs T21 et aux parents des patients mineurs T21 (Annexe 1).

4. Déroulement de l'étude et population

Afin de répondre à l'objectif principal, nous avons définis trois groupes de 20 patients T21 définis selon leur âge lors de la première consultation auprès du CCAD :

- Groupe 1 : 20 patients âgés de moins de 18 ans lors de la première consultation ;
- Groupe 2 : 20 patients âgés de plus de 18 ans et de moins de 45 ans lors de la première consultation ;
- Groupe 3 : 20 patients âgés de 45 ans et plus lors de la première consultation ;

La population incluse était les patients présentant une T21 ayant consulté au moins une fois au CCAD entre 2008 et 2018.

Les dossiers étaient pris au hasard dans les archives par la secrétaire du service de Génétique de l'hôpital et classées selon l'âge du patient en question dans un des 3 groupes définis ci-dessus.

Les patients ayant une durée de suivi inférieur à un an ainsi que les patients décédés entre 2008 et 2018 étaient exclus.

En ce qui concerne l'objectif secondaire nous avons travaillé d'une part sur le reste des données collectées sur cette même population. Et d'autre part sur les réponses d'un questionnaire anonyme destiné à une population différente. Pour

les besoins de l'étude nous appellerons cette deuxième population « échantillon questionnaire ».

5. Méthode d'investigation

Le nombre de sujet nécessaire, pour une analyse de covariance avec une covariable (durée de suivi) et un facteur groupe à 3 modalités (c'est-à-dire 3 classes d'âge), est de 60 patients en admettant une taille d'effet large et en prenant un risque de première espèce $\alpha = 5\%$ et une puissance de 80%.

Taille d'effet large signifie ici qu'on s'attend à ce que le facteur étudié (ici l'âge) ait un effet important sur la variable réponse (le nombre de consultation). Autrement dit, on s'attend à de grandes différences entre les 3 groupes.

Par convention une taille d'effet large vaut $f=0,4$ selon Cohen 1969.⁶

Le risque de première espèce α fixé à 5% signifie qu'il y a 5% de risque de conclure à tort qu'il existe une différence entre les 3 groupes alors que le hasard est responsable des différences observées (fluctuations d'échantillonnage).

Le risque de deuxième espèce (risque β) est ici celui de conclure à tort qu'il n'y a pas de différence entre les 3 groupes, alors qu'en réalité il y a une différence ou un lien. Ce risque est d'autant plus élevé que la comparaison porte sur des effectifs plus petits. Pour réduire le risque β il faut soit que la différence observée entre les moyennes ou les proportions soit plus importante, soit que la taille des effectifs soit plus grande. Pour ce faire, il faut d'abord se fixer arbitrairement, le niveau du risque que l'on considère comme acceptable. En général, on accepte de prendre un risque β de maximum 20 % ($\beta = 0,20$) de passer à côté d'une différence significative.

On appelle puissance d'un test statistique, le complément du risque de deuxième espèce ($1 - \beta$). On considère comme acceptable une puissance de 80 % ($1 - \beta =$

0,80) ou plus. La puissance exprime la probabilité (80 % de chance ou plus) de détecter une différence lorsqu'elle existe réellement.⁷

Soixante dossiers ont été pris au hasard au sein des archives de consultation du Dr Frances. Une fois les 20 dossiers de patients recueillis pour chaque groupe d'âge, nous avons stoppé le recrutement.

Dans chaque groupe plusieurs données ont été relevées et reportés dans un tableur Excel puis rendues anonymes :

- L'âge lors de la première consultation ;
- Le sexe ;
- Le nombre de consultation au sein du CCAD dans le cadre du suivi de la trisomie 21 ;
- La durée de suivi ;
- La présence ou non d'un suivi par un médecin traitant (médecin généraliste, pédiatre) ;
- Les circonstances du diagnostic (caryotype prénatal, néonatal ou post natal) ;
- Le terme de la grossesse ;
- Les pathologies associées ;
- L'insertion scolaire et professionnelle ;
- La fréquence du recours aux spécialistes (cardiologue, ophtalmologue) ;
- La fréquence du suivi paramédical (orthophoniste, kinésithérapeute...)

Parallèlement, un questionnaire a donc été distribué lors des consultations de suivi au Centre de Compétence des Anomalies du Développement. (Cf. Questionnaire dans la partie Annexes).

Le questionnaire comprenait plusieurs parties :

- La première partie était une explication brève de l'étude réalisée ;
- La deuxième partie en lien avec la présence ou non d'un médecin généraliste pour le parent/tuteur du patient T21 ;
- La troisième partie comportant 4 questions abordant le suivi par le médecin généraliste ;
- La quatrième partie était en lien avec le suivi par les autres spécialistes. Elle comportait 4 questions ;
- La cinquième partie était une question portant sur le ressenti des parents/tuteurs vis-à-vis de la qualité de suivi globale de leur enfant/personne T21 sous tutelle ;
- Pour terminer, la dernière partie était une question sur les modalités d'adressage au CCAD de Sainte Musse.

Ce questionnaire anonyme a été remis en mains propres aux parents/tuteurs de patients T21, par l'infirmière du service de consultation génétique, lors des consultations de suivi par le CCAD.

Ils étaient récupérés en mains propres par la même infirmière à la fin de la consultation. Il avait été demandé à l'infirmière de remettre le questionnaire aux parents/tuteurs, lors de la consultation de suivi annuel, qui le remplissaient de façon manuscrite et devait le rendre à la fin de la consultation.

Nous devions stopper la diffusion du questionnaire après avoir recueilli au moins 30 questionnaires. Mais du fait de la difficulté de recueil, il a été décidé d'arrêter l'inclusion après 10 mois. Nous avons recueilli un total de 14 questionnaires.

6. Avis du comité d'éthique

L'étude a été présentée au comité de réflexion éthique du CHITS, qui a donné un avis favorable. (Cf. Avis du comité Éthique en annexe)

7. Méthode d'analyse des données

Après exclusion des patients décédés pendant la période de suivi et des patients ayant un recul inférieur à 1 an la population étudiée est passée de 60 patients à 50 patients répartis comme suit : 19 patients dans le groupe 1, 15 patients dans le groupe 2 et 16 patients dans le groupe 3 (Figure 1).

Pour analyser les données, nous les avons reportés sur un tableur Excel et comparés le nombre de consultation pour chaque patient en fonction de leur durée de suivi. La durée de suivi est la durée entre la date de première consultation et la date de fin du recueil (31 Décembre 2018).

Afin de comparer les 3 groupes, nous avons réalisé une analyse de covariance (ANCOVA) avec une covariable (la durée de suivi) et un facteur groupe à 3 modalités à l'aide d'un logiciel de traitements des données statistiques, le logiciel R téléchargé gratuitement sur internet (Figure 2).

Nous avons le choix entre plusieurs méthodes d'analyse (ANCOVA, ANOVA et régression linéaire multiple), notre choix final s'est porté sur l'analyse ANCOVA. Cette dernière, tout comme l'ANOVA et la régression linéaire, utilise un modèle linéaire. C'est à dire qu'on fait l'hypothèse que la variable réponse (ici le nombre de consultation) varie linéairement avec le facteur étudié (ici la classe d'âge).

Ces modèles nécessitent de satisfaire des hypothèses précises pour les utiliser, sinon cela signifie que les variations entre la variable réponse et les facteurs ne sont pas linéaires et on ne peut donc pas utiliser ces méthodes d'analyse.

Nous avons utilisé l'ANCOVA plutôt que l'ANOVA car cela permet de prendre en compte une covariable (la durée de suivi), ce qui rend possible la prise en compte et par la même occasion l'annulation de l'effet de cette durée de suivi et de s'intéresser uniquement à l'effet de l'âge sur le nombre de consultation.

La régression linéaire n'a pas été utilisée car on voulait comparer des classes. Or, cette dernière montre un effet global de l'âge mais ne permet pas la comparaison d'une classe d'âge versus une autre.

Une fois la méthode d'analyse choisie, nous avons par la suite vérifié la faisabilité des tests statistiques afin de satisfaire les hypothèses de validité du modèle linéaire. Pour cela, nous avons réalisé une transformation des données par le logarithme afin d'obtenir des résidus du modèle qui suivent une loi normale et de variance constante (Figure 3).

Après traitement, 50 patients ont été effectivement analysés, ce qui représente à posteriori, une puissance de 70 % qui reste acceptable. Nous avons réalisé ce calcul à l'aide du logiciel G-Power. (Figure 3bis)

Pour la comparaison des 3 groupes nous avons utilisé la méthode de Tukey . Elle permet des comparaisons multiples et détermine s'il existe une différence statistiquement significative avec un intervalle de confiance à 95%. En statistique, le test des étendues de Tukey aussi appelé méthode de Tukey, nommé d'après John Tukey, est un test statistique permettant d'effectuer une comparaison multiple en une seule étape. Il peut être utilisé pour évaluer par exemple si des moyennes sont significativement différentes l'une de l'autre, ce qui est le cas dans ce travail. Il compare toutes les paires de moyenne possibles en se basant sur une loi des étendues studentisées (cette loi est similaire à la loi de Student utilisée dans les tests t).⁸

Pour les données secondaires, (c'est-à-dire le sexe ; la présence ou non d'un suivi par un médecin traitant (médecin généraliste, pédiatre) ; les circonstances du diagnostic (caryotype prénatal, néonatal (de la naissance à 1 mois) ou post natal (après 1 mois de vie)) ; le type de trisomie 21 (libre, transloquée, en mosaïque...) ; le terme de grossesse ; les pathologies associées ; l'insertion scolaire et professionnelle ; la fréquence du recours aux spécialistes (cardiologue, ophtalmologue) ; la fréquence du suivi paramédical (orthophoniste, kinésithérapeute...), nous avons réalisé une simple description des données.

En ce qui concerne le questionnaire, nous avons recueilli les réponses et nous les avons analysées de manière descriptive.

8. Méthode de la recherche bibliographique

Lors de cette étude, plusieurs recherches bibliographiques ont été réalisées. Initialement la recherche a permis de prendre connaissance de la littérature sur le sujet. Beaucoup de travaux sur le dépistage de la trisomie 21 ont été réalisés mais très peu sur le suivi médical et paramédical d'un patient trisomique 21, que ce soit en France ou à l'étranger.

Au fur et à mesure de l'avancement de l'étude, d'autres recherches ont complété la bibliographie pour discuter les résultats de notre travail.

Les bases de données suivantes ont été utilisées pour les recherches : MEDLINE via Pub Med, MeSH, Pascal, HAS-santé, Google.

RESULTATS

1. Recueil de données sur dossier de patients

Au total, 60 dossiers de patients ont été étudiés et après traitement des données, 50 patients ont été effectivement analysés, après vérification des critères d'exclusion. (Tableau 1a,1b et 1c)

Au sein de cette population analysée, 24 patients soit 48% étaient de sexe féminin et 26 patients soit 52% de sexe masculin. La moyenne d'âge tout groupe confondu était de 28,4 ans allant de 18 jours pour le patient le plus jeune à 63,86 ans pour le patient le plus âgé.

Sur 50 patients, 43 (soit 86% de la population analysée) présentent une trisomie libre régulière sans translocation ni mosaïque, 2 patients (soit 4%) présentent une trisomie 21 en mosaïque [46, XY/47, XY, +21] (les 2 patients font partie du groupe 3 et sont de sexe féminin, une ayant un pourcentage de 8%/92% et l'autre de 25%/75% respectivement) et 1 patient présente une trisomie 21 avec translocation de novo 21/21. Pour les 4 patients restants nous n'avons pas retrouvé l'information dans le dossier médical.

La durée de suivi moyenne était pour les groupes 1, 2 et 3 de respectivement 5,9 ans ; 6,1 ans et 7,5 ans.

Nous avons étudié le nombre de consultation moyen en prenant en compte la durée de suivi, en utilisant une ANCOVA. Ce modèle a montré une différence significative entre certains groupes concernant le nombre moyen de consultations. Les résultats étaient les suivant : le groupe 1 avait une moyenne de 4,7 consultations ; le groupe 2 de 2,5 et le groupe 3 de 3,3 consultations (Tableau 2).

Lorsque nous rapportons le nombre moyen de consultation au temps moyen de suivi nous obtenons un nombre moyen de consultation en fonction de la durée de suivi moyenne respective dans chaque groupe. Ce dernier est de 0,84 pour le groupe 1, 0,52 pour le groupe 2 et 0,56 pour le groupe 3.

En comparant les moyennes du nombre de consultation rapporté à la durée de suivi de chaque groupe, on retrouve :

- Une différence statistiquement significative entre le groupe 1 et le groupe 2 (p adj. = 0,009), avec un intervalle de confiance à 95% à [-1.25 ; -0.15]
- Une différence statistiquement significative entre le groupe 1 et le groupe 3 (p adj. = 0,016), avec un intervalle de confiance à 95% à [-1.18 ; -0.10]
- Par contre il n'y a pas de différence statistiquement significative entre les groupes 2 et 3 (p adj. = 0,96), avec un intervalle de confiance à 95% à [-0.51 ; 0.63].

Nous avons également relevé les patients ayant un suivi par un médecin généraliste. Tout groupe confondu, 38 patients ont un médecin traitant (soit 76%). A noter que dans le groupe 1, ceux qui ne sont pas suivis par le médecin généraliste sont tous suivis par un pédiatre (11 patients soit 22%).

Dans le groupe 2, la totalité des patients déclare avoir un médecin traitant et dans le groupe 3 quinze patients sur 16 ont un médecin traitant.

En ce qui concerne le diagnostic de trisomie 21 réalisé par un caryotype, on remarque que seulement 2 patients ont eu un caryotype prénatal (ces 2 patients étant dans le groupe 1 uniquement), 16 patients en période néonatale et 23 patients à distance de la naissance. Nous n'avons pas trouvé l'information sur les circonstances du diagnostic pour 9 patients (3 patients dans le groupe 2 et 6 patients dans le groupe 3).

Dans le groupe 1, deux patients ont eu un caryotype prénatal (soit 4%), 11 patients ont eu un caryotype en période néonatale (soit 22%) et 6 patients après un mois de vie (soit 12%). Dans le groupe 2, quatre patients ont eu un caryotype en période néonatale (soit 8%) et 8 patients en période post natale (soit 16%).

Et dans le groupe 3, un patient a eu un caryotype en période néonatal (2%) et 9 patients en période post natale (18%).

Vingt-sept patients sont nés à terme soit 54% (groupe 1 = 12 (24%) ; groupe 2 = 8 (16%) ; groupe 3 = 7 (14%)). Neuf patients soit 18% sont nés prématurés dont 8 en stade de prématurité tardive (groupe 1 = 4 (8%) ; groupe 2 = 3 (6%) ; groupe 3 = 1 (2%) et 1 prématuré modéré (groupe 1). On ne connaissait pas le terme pour 14 patients soit 28 % (groupe 1 = 2 (4%) ; groupe 2 = 4 (8%) ; groupe 3 = 8 (16%)).

Le nombre de spécialistes consultés est en moyenne de 3 pour le groupe 1 et de 2 pour groupe 2 et 3. Les spécialistes les plus consultées étaient les cardiologues, les ophtalmologues et les ORL, la fréquence de consultation étant annuelle. Le groupe 1 était le groupe qui consultaient le plus ces spécialistes (100% consultaient un cardiologue, 89,5% consultaient un ophtalmologue et 73,7% consultaient un ORL). Dans le groupe 2 le spécialiste le plus consulté était l'ophtalmologue (66,7% du groupe 2) et dans le groupe 3 l'ophtalmologue et le cardiologue au même niveau (75% du groupe 3) (Figure 4).

Les pathologies associées à la trisomie 21 les plus représenté tout âge confondu sont les dysthyroïdies (62%). Dans le groupe 1 les pathologies cardiovasculaires sont les plus fréquentes (57,9% des patients du groupe 1). Dans le groupe 2, ce sont au même niveau les pathologies cardiovasculaires et les dysthyroïdies (40% des patients du groupe 2 pour chacune d'elles). En ce qui concerne le groupe 3, la pathologie la plus représenté sont également les dysthyroïdies (87,5% des patients

du groupe 3). A noter également une fréquence élevée des troubles neurosensoriels (9 patients) et troubles cognitifs (6 patients) chez les patients de plus de 45 ans (Figure 5).

L'insertion socio-professionnelle dans chaque groupe est représentée comme suit :

- Pour les moins de 18 ans, le groupe 1 : crèche/garderie (1 patient), institut médico-social (2 patients en IME), non scolarisé (3 patients, à noter que parmi les non scolarisés 2 patients avaient moins de 3 ans), insertion scolaire classique (13 patients) (Figure 6a).
- Pour les plus de 18 ans, groupe 2 et 3 : bénévolat (1 patient), Établissement d'Hébergement pour Personnes Âgées Dépendantes (1 patient), sans emploi (3 patients), en recherche active d'emploi (4 patients dont 3 en ESAT et 1 en « centre d'aide au travail »), autres instituts médico-sociaux (8 patients dont 4 en IME, 3 en FAM et 1 en MAS), foyer occupationnel (14 patients). (Figure 6b).

Les spécialistes paramédicaux les plus consultés sont les orthophonistes, les kinésithérapeutes et les psychomotriciens. Au total, 27 patients sont suivis par un orthophoniste (54%), 16 patients sont suivis par un kinésithérapeute (32%), et 6 patients sont suivis par un psychomotricien (12%) (Figure 7).

En ce qui concerne les consultations spécialisées au CCAD, nous avons relevés les différentes modalités d'adressage (Figure 8). Pour la majorité des patients nous n'avions pas l'information (soit 24%). Le principal mode d'adressage était le centre de prise en charge du patient, soit 22% (Institut médico spécialisé, foyer d'accueil, SESSAD...). Vingt pour cent des patients ont été adressés par l'Institut Jérôme Lejeune, 16% par leur médecin traitant, 8% par les autres spécialistes

médicaux et 8% par le service de Néonatalogie du CHITS. Les patients adressés par le service de Néonatalogie font tous partie du groupe 1.

2. Résultats du questionnaire :

Sur 30 questionnaires distribués, 14 ont été recueillis. Trois concernaient des patients de moins de 18 ans, 10 des patients entre 18 et 45 ans et seulement 1 questionnaire rempli correspondait à une personne atteinte de trisomie 21 âgée de plus de 45 ans.

Pour chaque question nous avons relevés les réponses, détaillées ci-dessous :

- *Question 1 : Consultez-vous régulièrement un médecin traitant pour vous-même ?*

Sur 14 réponses, nous avons relevés 11 réponses positives et 3 réponses négatives (soit 78,5% parents/tuteurs de patients atteints de trisomie 21 consultaient un médecin généraliste).

- *Question 2a : Votre enfant/personne sous tutelle consulte-t-elle un médecin généraliste ?*

À cette question nous avons 11 réponses positives et 3 réponses négatives.

- *Question 2b : Si oui, à quelle fréquence ? (Figure QA)*

A cette question, 4 propositions étaient données et 1 seule réponse parmi les 4 était à cocher.

Le mode de fréquence majoritairement représenté était les consultations trimestrielles.

- Question 2c : *Pour quels motifs ? Plusieurs réponses possibles* (Figure QB)

A cette question, 4 propositions étaient données et une ou plusieurs réponses parmi les 4 étaient possible.

Sur 11 réponses, 8 avait répondu à au moins 2 questions et 3 avaient choisi qu'une seule réponse.

- Question 2d : *Si non, pour quelles raisons ?*

Il s'agissait d'une question ouverte.

Les trois personnes ayant répondu « NON » à la question 2a ont donné ces 2 réponses :

- « Déjà suivi par pédiatre et CAMPS »
- « On préfère une consultation spécialisé »

La troisième n'a pas répondu à cette question.

- Question 3a : *Consultez-vous des médecins spécialistes pour votre enfant/personne sous tutelle ?*

Treize personnes ont répondu « OUI » et une personne a répondu « NON ».

- Question 3b : *Si oui, à quelle fréquence ?* (Figure QC)

A cette question, 4 propositions étaient données et 1 seule réponse parmi les 4 était à cocher.

- Question 3c : *Pour quels motifs ?*

Il s'agissait d'une question ouverte. Sur 13 réponses positives à la question 3a, deux personnes n'ont pas répondu à la question 3c.

Les 11 « Autres » réponses à cette question étaient les suivantes :

- « Évolution, taille, poids »
- « Cardiologue, ORL, dentiste, ophtalmologue, orthopédiste »
- « Cardiologie, psychiatre, endocrinologue »
- « Psychiatre, gériatre »
- « Bilan annuel »
- « Psychiatre »
- « Diabétologue, cardiologue »
- « Cardiologue, ophtalmologue, dentiste »
- « Contrôle »
- « Cardiologue, généticien, dermatologue »
- « Évolution du vieillissement »

- Question 3d : *Si non, pour quelles raisons ?*

Une seule personne a répondu à cette question, sa réponse était la suivante : « Pas besoin ».

- Question 4 : Que pensez-vous de la qualité du suivi médical de votre enfant/personne sous tutelle ? (Figure QD)

Une seule réponse était attendue parmi 4 propositions.

Une personne a répondu « Insuffisant », 2 personnes ont répondu « Moyen », 7 personnes ont répondu « Bon », et 4 personnes ont répondu « Excellent ». (Tableau 3)

- Question 5 : Comment avez connu le Centre de Compétence des Anomalies du Développement de l'Hôpital Sainte Musse ? (Figure QE)

Pour cette dernière question, 7 réponses étaient proposées, la dernière proposition étant « Autres » et donnait lieu à une réponse libre. Plusieurs réponses étaient possibles.

Les réponses libres des 5 personnes ayant répondu « Autres » étaient les suivantes :

- « Quelqu'un ayant une personne atteinte de T21 dans sa famille »
- « Ma fille en a entendu parler »
- « Les parents d'un enfant atteint de trisomie 21 »
- « Une connaissance »
- « Les parents d'un trisomique 21 »

DISCUSSION

Notre étude avait pour objectif principal de déterminer si le suivi des patients T21 différait selon l'âge de leur première consultation. Au début de cette étude, il était prévu de recueillir les données médicales et de suivi de 3 groupes de 20 patients dont l'âge de première consultation au CCAD différait pour chacun des groupes. Si cela a été aisé de trouver 20 dossiers de patients âgés de moins de 18 ans et 20 de patients âgés entre 18 et 45 ans, il a été beaucoup plus difficile de se procurer des dossiers de patients âgés de plus de 45 ans. Cela peut être dû à un manque de suivi à partir de cet âge ou à une diminution du nombre de personnes atteint de trisomie 21 à partir de 45 ans malgré l'augmentation de l'espérance de vie.

Nous avons choisi de ne pas classer les groupes de patients en fonction de leur âge lors du recueil de données mais de les classer en fonction de leur âge lors de la première consultation. Ceci nous permettait d'avoir une meilleure appréciation du suivi des patients au moment de l'enfance, de l'âge adulte ou d'un âge vieillissant. Par exemple, si 2 patients âgés de 50 ans ayant eu 10 consultations de suivi sur 10 ans, on pourrait conclure que ces 2 patients ont eu un suivi identique. Cependant, ces consultations peuvent être répartis différemment dans le temps (chez un patient elles peuvent toutes avoir lieu avant 20 ans et chez l'autre après 40 ans, donc l'un aurait été correctement suivi pendant son enfance puis plus du tout suivi à l'âge adulte et inversement pour le second).

1. Discussion des résultats

a. Résultats du recueil de données

On remarque que la durée de suivi moyenne est plus importante chez le groupe 3 avec une moyenne de 7,5 ans et inversement le nombre de consultation était plus important chez le groupe 2 avec une moyenne de 4,7 consultations.

La durée de suivi peut être augmentée si la date de première consultation est très antérieure à la date de fin de recueil des données, donc la durée de suivi à elle seule ne permet pas de déterminer si le suivi est meilleur dans un groupe donné. Le nombre élevé de consultation dans le groupe 1 peut s'expliquer par le fait qu'il existe un suivi étroit lors de l'enfance en raison du risque de malformations pouvant être parfois fatales pour l'enfant si elles ne sont pas dépistées précocement.

Le nombre de consultation et la durée de suivi pris séparément ne peuvent donc pas déterminer si le suivi est meilleur dans un groupe ou un autre.

Pour cela nous avons donc utilisé une méthode d'analyse permettant d'intégrer la durée de suivi dans le calcul, comme une covariable, permettant donc d'annuler son effet et de ne s'intéresser uniquement qu'à l'effet de l'âge sur la qualité du suivi.

On constate qu'il existe une différence significative entre les groupes 1 et 2 et entre les groupes 1 et 3 avec un p ajusté inférieur à 0,05. De ce résultat nous pouvons conclure que le suivi est différent entre les groupes 1 et 2, et entre les groupes 1 et 3. Par contre le suivi n'est pas différent entre les groupes 2 et 3.

Le nombre moyen de consultations en fonction de la durée moyenne de suivi est plus élevé dans le groupe 1 que dans les groupes 2 et 3 (0,84 versus 0,52 et 0,56 respectivement). Sur la base de ces critères nous pouvons conclure que le suivi médical est significativement meilleur dans l'enfance.

D'après les résultats secondaires, on note que dans le groupe 1, 8 patients sur 19 ont déclaré avoir un médecin traitant et les 11 restants un pédiatre. Dans le groupe 1 et le groupe 2, la totalité des patients possède soit un médecin traitant soit un pédiatre. Dans le groupe 3, 15 patients sur 16 ont déclaré avoir un médecin traitant. A noter que chez les enfants, le pédiatre est considéré comme le médecin traitant de l'enfant.

Cependant, il faut noter que la déclaration d'un médecin traitant ne préjuge pas du suivi, car cette dernière est une obligation réglementaire en France. Cela ne signifie pas que le suivi est régulier et de bonne qualité. Depuis janvier 2020, un PNDS a été élaboré à destination du médecin traitant afin d'encadrer au mieux le suivi des enfants, adultes et personnes âgées porteurs de T21 en insistant sur les spécificités de cette pathologie en fonction des différents stades de la vie. ²

Le caryotype a été réalisé en période prénatale chez 2 patients (appartenant au groupe 1) devant la présence de signes échographiques évocateurs d'une T21. Il a été réalisé en période néonatale chez 16 patients (11 dans le groupe 1, 4 dans le groupe 2 et 1 dans le groupe 3) devant la présence de signes morphologiques évocateurs de T21 lors de la période néonatale. Chez ces derniers patients, le caryotype n'a pas été réalisé plus tôt car soit il n'y avait pas eu de suivi échographique, soit les parents ont refusés le diagnostic prénatal, soit les examens de suivis étaient normaux (pour ce dernier cas de figure, 1 seul patient sur 16 avait un suivi échographique et un calcul du risque intégré normaux).

Le caryotype a été réalisé tardivement pour 23 patients au total, (6 dans le groupe 1, 8 dans le groupe 2 et 9 dans le groupe 3). On peut supposer qu'il y ait moins de patients ayant eu un caryotype tardif dans le groupe 1 par rapport aux autres groupes car ils étaient suivis précocement, dès leur plus jeune âge par un centre de compétence des anomalies du développement contrairement aux patients des groupe 2 et 3 qui ont été suivis qu'à partir de 18 et 45 ans.

Nous avons également étudié le taux de prématurité au sein de chaque groupe, il en ressort que 27 patients sur 50 sont nés à terme (soit 54% de la population étudiée) et 9 patients sont nés prématurés (soit 18% de la population étudiée) dont 5 faisant partie du groupe 1. Pour les 14 patients restants, le terme de grossesse était inconnu (2 patients dans le groupe 1, 4 dans le groupe 2 et 8 dans le groupe 3). Cela peut être dû à un biais de mémoire.

La prématurité a un impact non négligeable sur le devenir et la survie des patients atteints de trisomie 21, d'autant plus que l'on retrouve de manière significative un taux de prématurité plus élevé chez les patients atteints de trisomie 21 par rapport au reste de la population générale.⁹

Une étude comparative réalisée sur 720 patients trisomiques 21 montrent que la présence d'une anomalie cardiovasculaire, d'un poids de naissance < 2500g, d'un terme < 37 SA réduit de manière significative leur taux de survie.¹⁰ Il serait intéressant de comparer le taux de survie des 3 groupes après 65 ans pour déterminer si la qualité du suivi influe sur ce taux, sachant que dans notre échantillon le groupe 1 a un meilleur suivi mais un nombre de patients nés prématuré plus élevés que les 2 autres groupes.

Le groupe 1 a une moyenne de spécialistes consultés annuellement légèrement supérieure aux groupes 2 et 3 (3 spécialistes différents consultés par an versus 2). Ce résultat prouve que les patients du groupe 1 consultent en moyenne plus de spécialistes médicaux que les groupes 2 et 3 mais ne signifie pas forcément un suivi de meilleure qualité. Effectivement, en raison de la spécificité des pathologies, des malformations associées à la trisomie 21 et du retard psychomoteur, un suivi par des cardiologues, ophtalmologues et ORL est impératif.¹¹ Les spécialistes les plus consultés par les groupes 2 et 3 sont semblables aux spécialistes consultés par la population générale (ophtalmologue, cardiologue) mais à un âge plus avancé en raison du vieillissement précoce due à la T21.

Les pathologies associées les plus fréquemment rencontrées au sein de la population étudiée sont les dysthyroïdies (62% de la population totale) d'où l'importance du dépistage systématique d'une anomalie biologique chez les personnes présentant une trisomie 21.¹² Une étude récente a prouvé que la trisomie 21 augmentait le risque de développer une dysthyroïdie, aussi bien les hypothyroïdies congénitales, acquises, ou encore asymptomatiques que les hyperthyroïdies.¹³ La deuxième catégorie de pathologies la plus retrouvées au sein de notre population sont les maladies cardiovasculaires (40% de la population). Le plus souvent il s'agit de malformations cardiaques telles que la présence d'un canal atrioventriculaire ou d'une communication interventriculaire par exemple.¹⁴ Avec l'augmentation de l'espérance de vie des patients atteints de trisomie 21, on observe une hausse du nombre de patients adultes atteints de troubles cognitifs seuls ou associés parfois à des troubles du comportement et un syndrome dépressif.¹⁵ Ces pathologies apparaissent majoritairement à partir de 45 ans,^{15,16} et dans cette étude 12% (6 patients du groupe 3) sont atteints de troubles cognitifs (maladie d'Alzheimer, troubles de la mémoire non systématisés, régression cognitive). Au total, 8% (4 patients) ont présenté un syndrome dépressif (dont 1 dans le groupe 3) et 16% (8 patients) avaient des troubles du comportement (repli autistique, agressivité). Ces pathologies surviennent souvent après un facteur déclenchant (décès d'un parent, de l'aidant principal, placement dans une institution...).

Nous nous sommes également intéressés à l'insertion sociale, scolaire et professionnelle. Parmi les 19 patients de moins de 18 ans on retrouve une insertion scolaire et sociale chez 16 d'entre eux, en précisant que 2 patients sur les 3 non scolarisés avaient moins de 3 ans. Il existe donc une bonne insertion scolaire et sociale des enfants présentant une T21 (84% des patients dans notre étude) avec la possibilité d'une scolarisation classique pour certains, parfois avec mise en place d'une auxiliaire de vie scolaire ou bien la possibilité d'externat en

établissement spécialisé comme un institut médico spécialisé permettant d'accueillir des enfants handicapés.

Il existe à ce jour une meilleure prise en charge scolaire et sociale des enfants trisomiques 21 contribuant à un meilleur épanouissement.¹⁷

En ce qui concerne les adultes, l'insertion socioprofessionnelle est plus compliquée. Dans notre étude, 8 patients sur 31 sont à domicile dont 4 en recherche active d'emploi et seulement 1 exerce une activité professionnelle non rémunérée. Les 23 patients restants sont quant à eux soit en foyer de vie occupationnel¹⁸, soit en institut médical spécialisé (FAM, MAS), soit en EHPAD. Devant le vieillissement précoce et l'augmentation de la durée de vie, des pathologies qui étaient moins présentes il y a 60 ans et dont le diagnostic reste difficile à ce jour aggravent l'insertion sociale et le devenir des patients adultes et vieillissant présentant une T21. Il est donc nécessaire d'anticiper le devenir de ces patients et d'établir un projet de vie adapté et d'un accompagnement spécialisé et régulier et ainsi prévenir la désinsertion sociale et professionnelle.^{2,19}

La diversité des pathologies associées et le retard psychomoteur de la T21 nécessitent, en réseau avec les spécialistes médicaux, un suivi paramédical régulier et adapté en fonction de l'âge et des spécificités du patient. Pour se faire, plusieurs professionnels de santé tels que kinésithérapeute, orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien participent au suivi médical et permettent ainsi l'épanouissement et l'insertion sociale du patient T21.^{20,21,22}

Nous appelons ici « suivi paramédical » les consultations de rééducation et suivi auprès des professionnels de santé cités ci-dessus, ce suivi est souvent hebdomadaire voire même bihebdomadaire. On observe une perte de l'aspect rééducatif et médical à l'âge adulte malgré le vieillissement précoce des patients T21 nécessitant une stimulation au long cours.²

Dans notre étude, on observe aisément un meilleur suivi paramédical au sein du groupe 1 pour les 3 domaines étudiés (kinésithérapie, orthophonie et

psychomotricité). On objective un suivi orthophonique pour 89% chez les patients de moins de 18 ans parallèlement au groupe 2 et 3 avec respectivement un suivi orthophonique chez 46% des patients du groupe 2 et 18% du groupe 3. On peut cependant noter que l'apprentissage du langage se fait pendant l'enfance et qu'ainsi les troubles du langage sont dépistés tôt nécessitant la mise en place de rééducation orthophoniques.²³ Cependant, ce suivi devrait à priori se poursuivre tout au long de la vie afin de ne pas perdre les acquis (d'autant plus du fait de l'augmentation du nombre de patients présentant une régression cognitive à l'âge adulte)²⁴. Pour ce qui est de la rééducation par le kinésithérapeute, 63 % du groupe 1 en bénéficie contre un tiers du groupe 2 et 6% du groupe 3. La rééducation par un psychomotricien est quant à elle peu représenté ici, 26% du groupe 1 versus 6% du groupe 3, aucun patient du groupe 2 n'est suivi par un psychomotricien. Le bilan initial, la rééducation et le suivi par ces professionnels de santé nécessite une prescription réalisée par le médecin généraliste et les autres spécialistes médicaux. Une rééducation précoce est indispensable avec la mise en place d'un projet de vie coordonné, et le maintien d'un accompagnement à l'âge adulte est nécessaire.

b. Résultats du questionnaire

Ce questionnaire avait pour but d'en savoir plus quant au suivi par le médecin généraliste et les autres spécialités médicales. Dans le recueil de données nous observions si les patients avaient ou non un médecin traitant, devant l'obligation de déclarer un médecin traitant nous nous attendions à ce que 100% des patients aient un médecin traitant. Par contre, nous ne savions si oui ou non le patient consultait son médecin traitant et si c'était régulier ou ponctuel. La population étudiée pour le questionnaire était différente de celle pour le recueil de données. Nous avons relevé seulement 14 réponses, ce qui n'est pas assez pour avoir une portée significative. Cependant, certaines réponses sont intéressantes à analyser,

notamment le fait que 3 personnes n'étaient pas suivies par le médecin généraliste, dont un enfant âgé de 2 ans. Le plus important étant le motif de ce non suivi, ou nous avons eu que 2 réponses sur les 3. La première étant celle concernant l'enfant âgé de 2 ans : « il a déjà un pédiatre et est suivi par le CAMSP ». En effet, de nombreux parents considèrent le pédiatre comme étant le médecin traitant de l'enfant. Par expérience personnelle, de nombreux parents consultent pour leur enfant les pédiatres et le médecin généraliste ce qui permet à l'âge adulte (voire à l'âge de 16 ans, âge de déclaration obligatoire d'un médecin traitant) que le médecin généraliste prenne le relais du suivi du patient dans de meilleures conditions, le suivi ayant débuté tôt. Une autre réponse à la question, un peu moins flatteuse pour les médecins généralistes, « on préfère une consultation spécialisée ». Il y a à priori, dans ce contexte, un manque d'information chez le parent/tuteur de la personne concernée (âgé de 31 ans) quant aux objectifs de la consultation spécialisée par le médecin généraliste. La consultation du médecin traitant étant une consultation spécialisée qui complète le suivi de la personne T21, et qui permet une approche globale et complète du patient, de sa maladie, son handicap et permet de faire les liens entre les autres spécialistes médicaux et les professionnels effectuant les soins paramédicaux.²⁵ Il permet également de dépister des pathologies souvent associées à la trisomie 21 par un examen clinique complet et la prescription d'examens biologiques.

La fréquence de consultation la plus représentée était la consultation trimestrielle dont le motif était la renouvellement d'ordonnance.

Les autres motifs de consultation les plus fréquents chez le médecin généraliste étaient « un rhume/état grippal » et/ou « la réalisation d'un certificat médical ».

En ce qui concerne le suivi par les autres spécialistes médicaux, 13 patients sur 14 ont déclaré être suivi par au moins un spécialiste. La consultation était semestrielle ou annuelle pour 10 patients sur 13. Ces chiffres peuvent s'expliquer par la fréquence élevée de pathologies associées à la trisomie 21 nécessitant des

consultations par cardiologue, ORL, endocrinologues et autres spécialités médicales.

Nous nous sommes également intéressés au ressenti du parent/tuteur du patient en ce qui concerne la qualité du suivi des patients suivis au CCAD. Sur les 14 réponses, 11 parents /tuteurs estimaient que le patient T21 concerné avait un bon ou excellent suivi médical et 8 d'entre eux avaient à la fois un suivi régulier par leur médecin traitant et par les autres spécialistes médicaux. Deux considéraient que le suivi était de qualité moyenne malgré un suivi par le médecin généraliste et les autres spécialités médicales. Seulement 1 personne a répondu « insuffisant ». Aucun patient n'a répondu médiocre. Il aurait été intéressant ici de se pencher sur les motifs qui ont permis de qualifier le suivi d'excellent, bon, moyen ou insuffisant afin de mieux appréhender les attentes quant au suivi médical des parents/tuteurs des patients T21. D'autres questions auraient pu compléter cette dernière pour savoir sur quoi se basaient les parents/tuteurs pour apprécier la qualité du suivi (fréquence des consultations médicales, suivi ou non par un médecin généraliste, durée des consultations, suivi social...).

2. Forces de l'étude

L'originalité de ce travail est sa principale force. À notre connaissance il s'agit de la première étude qui évalue la qualité du suivi des patients T21 en fonction de leur âge. Les études existantes sur la trisomie 21 s'intéressaient principalement au dépistage et au diagnostic prénatal.

Du fait des progrès médicaux et donc de l'augmentation de l'espérance de vie à la naissance des patients T21 faisant émerger de nouvelles pathologies, il est pertinent de s'intéresser au suivi de ces patients tout au long de leur vie.

L'étude du suivi par catégorie d'âge nous permet d'apprécier ce suivi à différents stades de la vie : l'enfance, l'âge adulte, et l'adulte vieillissant. Pour étudier au

mieux le suivi dans chaque tranche d'âge nous avons décidé de classer les groupes en fonction de leur âge lors de la première consultation de suivi (et non pas de leur âge à la date du recueil de données). Ceci nous a permis d'avoir une meilleure appréciation du suivi en fonction de l'âge. En effet si, par exemple, on s'intéresse au nombre de consultation de 2 patients âgés de 45 ans dont l'un ayant eu 10 consultations de suivi au CCAD avec 8 consultations dans l'enfance et 2 entre 18 et 45 ans et l'autre ayant 3 consultations dans l'enfance et 7 à l'âge adulte, on conclurait que ces 2 patients ont un suivi égal alors que le premier est très bien suivi durant son enfance et très peu suivi à l'âge adulte et inversement pour le second.

3. Limites de l'étude

a) Recueil de données

Pour limiter le biais de recrutement, nous avons gardé uniquement les patients ayant un recul minimum de suivi de 1 an. Ce qui nous a contraint à diminuer la taille de l'échantillon à analyser. Nous sommes donc passé de 60 dossiers de patients à 50 dossiers en gardant cependant une puissance acceptable.

Il peut exister un biais de représentativité du fait que les patients atteints de T21 inclus dans l'étude font tous partie d'une file active de patients suivi dans un centre spécialisé, ce qui n'est pas le cas de la totalité des patients T21 en France. Ce biais risque de surestimer la qualité du suivi médical et paramédical.

b) Questionnaire

En ce qui concerne l'objectif secondaire, nous avons choisi de cibler un échantillon différent du fait la difficulté de recruter un nombre de patient correct. En effet il semblait plus aisé de recruter les patients directement lors des consultations au CCAD que de joindre l'ensemble des personnes dont les dossiers ont été consultés en recherchant leurs coordonnées puis éventuellement leur envoyer le questionnaire par voie postale ou autre.

Des améliorations auraient pu être ajoutées au questionnaire à l'aide questions supplémentaires comme l'âge et le sexe ; le type de spécialiste médical visité (cardiologue, ophtalmologue...) qui ne sont pas consultés à la même fréquence. L'âge avait été demandé par l'infirmière de la consultation et ajouté sur le feuillet de réponse. Nous aurions également pu approfondir la question du ressenti sur la qualité de suivi du patient T21 afin de mieux comprendre pourquoi le parent/tuteur qualifiait le suivi d'excellent ou insuffisant.

CONCLUSION

Cette étude a permis de mettre en avant une diminution significative du suivi médico-social de l'enfance à l'âge adulte pouvant laisser place à une désinsertion socio-professionnelle et à un vieillissement mal encadré des adultes porteurs de T21. L'accompagnement d'une personne porteuse de T21 doit se faire précocement, dès le plus jeune âge.²⁶ La prise en charge d'une personne porteuse de T21 commence dès l'annonce du diagnostic parfois même avant la naissance. Cette annonce doit se faire avec humanité et empathie, il est important de créer une relation de partenariat et non pas d'assistance avec les parents, qui traversent un moment difficile, pour préparer au mieux la prise en charge future.²⁷

Grâce aux progrès considérables du diagnostic prénatal, se pose la question des conditions du choix qui s'impose à la femme enceinte après l'annonce du diagnostic, la poursuite ou l'interruption médicale de grossesse. S'il est proposé à certains parents en fonction du risque d'avoir un enfant porteur de T21, le choix ou non de réaliser ce DPN leur revient et chaque famille réagit différemment de manière particulière face à ce choix. Certains parents sont désireux de savoir, d'autres préfèrent échapper à un diagnostic fataliste.²⁸

Les conditions du choix d'interrompre ou non la grossesse dans le cadre d'une T21, sont en parties déterminées par l'accueil que notre société réserve à ces personnes « différentes » et à la possibilité d'une qualité de vie acceptable passant principalement par leur intégration. Il y a une réelle prise de conscience de cette insertion sociale, avec notamment le développement de projets politiques (l'école pour tous, la reconnaissance en qualité de travailleurs handicapés) mais également par le développement d'outils numériques (applications sur tablette et téléphone permettant aux enfants en situation de handicap de mieux appréhender les consultations médicales et les soins en générales). En effet, on remarque la nécessité d'améliorer la relation entre à la fois parents et professionnels de santé,

mais aussi entre les personnes atteintes de handicap et les professionnels de santé dans le but d'optimiser le suivi médical et simplifier le parcours de soins. ²⁹

Le terme d'inclusion est de plus en plus employé pour parler de l'égalité des droits et des chances, de la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. ³⁰

On observe aussi le développement de filières de santé de maladie rares dédiées aux maladies avec anomalie du développement somatique et cognitif. Ces filières de santé ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système. ³¹ L'accompagnement des patients porteurs de trisomie 21 et plus généralement des personnes en situation de handicap repose sur une coopération pluridisciplinaire entre les parents et les différents professionnels médicaux, paramédicaux et sociaux spécialisé dans ce domaine.

Le vieillissement des patients porteurs de T21, de plus en plus nombreux ces dernières années du fait des progrès de la prise en charge médicale dès la naissance et l'émergence de pathologies neurologiques à l'âge adulte telle que la maladie d'Alzheimer nous incite à nous interroger sur le devenir des enfants T21, leur suivi tout au long de la vie, leur condition de vie et leur intégration sociale. ^{32,33} De plus, en vieillissant, ces personnes peuvent se retrouver isolées, du fait par exemple du vieillissement ou décès des parents qui ne peuvent alors plus s'en occuper. Ces patients perdent alors leur environnement familial rassurant dès l'âge adulte et il s'en suit une perte d'autonomie et un placement contraint en foyers d'accueil, maisons médicalisées ou encore en EHPAD.

Le devenir des enfants T21, et plus largement des enfants handicapés est une question que l'on doit se poser précocement afin d'améliorer leur condition de vie et par conséquent leur qualité de vie. ³⁴ Une meilleure insertion des adultes dans le monde du travail en fonction de leur capacités, leur accueil dans des foyers occupationnels ou en foyer de vie permettent un épanouissement social limitant

ainsi leur isolement et leur désinsertion. Cependant, il existe une carence des structures d'accueil pour les adultes gravement dépendants et nécessitant une prise en charge en établissement protégé et/ou médicalisé.

Le maintien à l'âge adulte d'un accompagnement global, y compris rééducatif, est nécessaire.³⁵ La santé est un item de base de la qualité de vie, et cette étude démontre une certaine perte de chance par un suivi médical qui semble insuffisant dès l'âge adulte. Des études plus larges et plus poussées seraient nécessaires pour mieux comprendre ce phénomène de « relâchement du parcours de soins », et mettre en place une transition avec les services d'adultes afin d'éviter l'interruption du suivi.

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Dalla Piazza, S., Dan, B. (2001). Handicaps et déficiences de l'enfant. Louvain-la-Neuve, Belgique : De Boeck Supérieur. doi : 10.3917/dbu.dalla.2001.01.
2. HAS trisomie 21 – PNDS 29/01/2020 [Internet]. [Cité 8 nov. 2019]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/jcms/p_3148883/fr/trisomie-21
3. Rousseau T, Amar E, Ferdynus C, Thauvin-Robinet C, Gouyon J-B, Sagot P. Variations de prévalence de la trisomie 21 en population française entre 1978 et 2005. 26 mai 2010 [cité 15 nov. 2019] ; Disponible sur : <https://www.em-consulte.com>
4. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 JORF n°0152 du 3 juillet 2009 page 11079 : texte n° 23
5. Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 14 janvier 2014 fixant le modèle des documents mentionnés au III de l'article R. 2131-2 du code de la santé publique [Internet]. [cité 15 nov. 2019]. Disponible sur : <https://www.legifrance.gouv.fr>
6. Cohen J. Statistical power analysis for the behavioral sciences. 2nd ed. Hillsdale, N.J: L. Erlbaum Associates; 1988. 567 p
7. Que signifie la puissance d'une étude ? Comment la calculer ? Comment calculer le nombre de sujets nécessaires ? - EM|consulte [Internet]. [cité 4 déc. 2019]. Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/>
8. Tukey, J.W., 1949. Comparing individual means in the analysis of variance. *Biometrics* 5, 99- 114.
9. Torchin H, Ancel P-Y, Jarreau P-H, Goffinet F. Épidémiologie de la prématurité : prévalence, évolution, devenir des enfants. *Journal de*

Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction. 1 oct. 2015 ;44(8) :723-31.

10. Glasson EJ, Jacques A, Wong K, Bourke J, Leonard H. Improved Survival in Down Syndrome over the Last 60 Years and the Impact of Perinatal Factors in Recent Decades. *The Journal of Pediatrics*. 1 févr. 2016 ; 169 : 214-220.e1.
11. Geggel RL, O'Brien JE, Feingold M. Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease. *J Pediatric*. mai 1993;122(5 Pt 1):821-3.
12. Lavigne J, Sharr C, Elsharkawi I, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, et al. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome: Results from a multi-institutional registry study. *Am J Med Genet A*. juin 2017 ;173(6) :1539-45.
13. Amr NH. Thyroid disorders in subjects with Down syndrome: an update. *Acta Biomed*. 2018;89(1):132-9.
14. Asim A, Agarwal S, Panigrahi I, Saiyed N, Bakshi S. MTHFR promoter hypermethylation may lead to congenital heart defects in Down syndrome. *Intractable Rare Dis Res*. Nov 2017;6(4):295-8
15. Prevalence of Aging, Dementia, and Multimorbidity in Older Adults With Down Syndrome. - PubMed – NCBI.
16. Dalton AJ, Crapper-McLachlan DR. Clinical expression of Alzheimer's disease in Down's syndrome. *Psychiatr Clin North Am*. déc 1986;9(4):659-70.
17. Tous à l'école : Trisomie 21 [Internet]. [cité 4 déc. 2019] Disponible sur <http://www.tousalecole.fr/content/trisomie-21>
18. Handicap : foyer de vie (ou foyer de vie occupationnel) [Internet]. [cité 4 déc. 2019] Disponible sur <http://www.service-public.fr>

19. Dossier technique : l'offre médico-sociale en faveur des personnes handicapées vieillissantes CNSA. Octobre 2010 [Internet]. [cité 4 déc. 2019] Disponible sur <https://www.cnsa.fr>
20. Pitetti K, Baynard T, Agiovlaitis S. Children and adolescents with Down syndrome, physical fitness and physical activity. *Journal of Sport and Health Science*. 1 mars 2013 [cité 25 févr 2020];2(1):47-57.
21. Felter S(2008). Français signé et prise en charge orthophonique de l'enfant trisomique. *Trisomie 21, communication et insertion* (13^{ème} édition). Masson, £Paris, 35-37
22. Bucher-Rosset U. L'ergothérapie et l'enfant porteur d'une trisomie 21: pertinence et accessibilité d'une intervention précoce en ergothérapie auprès des trisomiques en Suisse romande. *École d'études sociales et pédagogiques* ; 2002. 164 p.
23. Ternisien J. La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de trisomie. 14 avr. 2014 ;N° 39(1):289-305.
24. Roberts JE, Price J, Malkin C. Language and communication development in Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007;13(1):26-35.
25. Ravel A, Rethoré M-O. Trisomie 21 : Surveillance par le médecin généraliste de la naissance à la fin de vie. 2004;(17):962-972.
26. De Freminville B, Bessuges J, Celeste B, Hennequin M, Noack N, Pennaneach J, Vanthiegem R, Touraine R. L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21, *mt pédiatrie* vol n°10, n°4, juillet- aout 2007, 272-80
27. Collignon P. L'annonce du handicap en maternité : une situation paradigmatique. *Forum l'espace éthique et méditerranéen* 2005 ; N°11 : p.5
28. Philip N. Éthique et démarche diagnostique en génétique. 2005 ; N°11 : p4

29. Fiches Santé avec Santé BD [Internet]. [cité 25 jan 2020]. Disponible sur: <http://santebd.org/les-fiches-santebd>
30. Mercier M, Leyens S. Handicap, citoyenneté et inclusion sociale - La revue nouvelle. 2016-3
31. Filière de Santé Anomalies du développement avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares [Internet]. [cité 25 jan 2020]. Disponible sur: <http://anddi-rares.org/qui-sommes-nous/presentation.html>
32. Lott IT, Dierssen M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. Jclin Sleep Med. 2009;5(4):317-23
33. Djoulah F. Les personnes handicapées vieillissantes : enjeux socio-économiques, organisationnels, et diagnostics : le cas du syndrome de Down [Thèse de doctorat]. France : Université de Bordeaux ; 2015.
34. Collignon P. Le devenir des enfants handicapés. Archives de pédiatrie 2002 ; N°10(9) : 1014-1016
35. Esbensen AJ. Health conditions associated with aging and end of life of adults with Down syndrome. Int Rev Res Ment Retard.2010 ;39(C):107-26.

ANNEXES

QUESTIONNAIRE

Bonjour,

En tant que future médecin généraliste, je réalise un travail de thèse sur le suivi des patients présentant une trisomie 21. Celle-ci est dirigée par le Dr Collignon, avec l'aide du Dr Frances. Si vous le souhaitez, vous pouvez vous aussi y contribuer en répondant aux 5 questions suivantes.

Merci d'avance,

Mme Khaldoun

1/ Consultez-vous régulièrement votre médecin traitant pour vous-même ?

- Oui
- Non

2/ a) Votre enfant/personne sous tutelle consulte-t-elle un médecin généraliste ?

- Oui
- Non

b) Si oui, à quelle fréquence ?

- 1 fois par an
- 1 fois tous les 6 mois
- 1 fois tous les 3 mois
- 1 fois par mois

c) Pour quels motifs ? Plusieurs réponses possibles.

- Rhume, État grippal
- Renouvellement d'ordonnance
- Certificat médical
- Autres (précisez) :
-

d) Si non, pour quelles raisons ?

.....
.....

3/ a) Consultez-vous des médecins spécialistes pour votre enfant/personne sous tutelle ?

- Oui
- Non

b) Si oui, à quelle fréquence ?

- 1 fois par an
- 1 fois tous les 6 mois

- 1 fois tous les 3 mois
- 1 fois par mois

c) Pour quels motifs ?

.....
.....

d) Si non, pour quelles raisons ?

.....
.....

4/ Que pensez-vous de la qualité du suivi médical de votre enfant/personne sous tutelle ?

- Médiocre
- Insuffisant
- Moyen
- Bon
- Excellent

5/ Comment avez-vous connu le Centre de Compétences des Anomalies du Développement de l'Hôpital Ste Musse ?

- Médecin généraliste
- Pédiatre
- Spécialiste (ophtalmologue, cardiologue...)
- Personnel paramédical (Infirmier, Kinésithérapeute, orthophoniste...)
- Centre de prise en charge (SESSAD, IME, Foyer occupationnel, EHPAD...)
- Institut Jérôme Lejeune
- Autres (précisez) :

PATIENTS ET METHODES

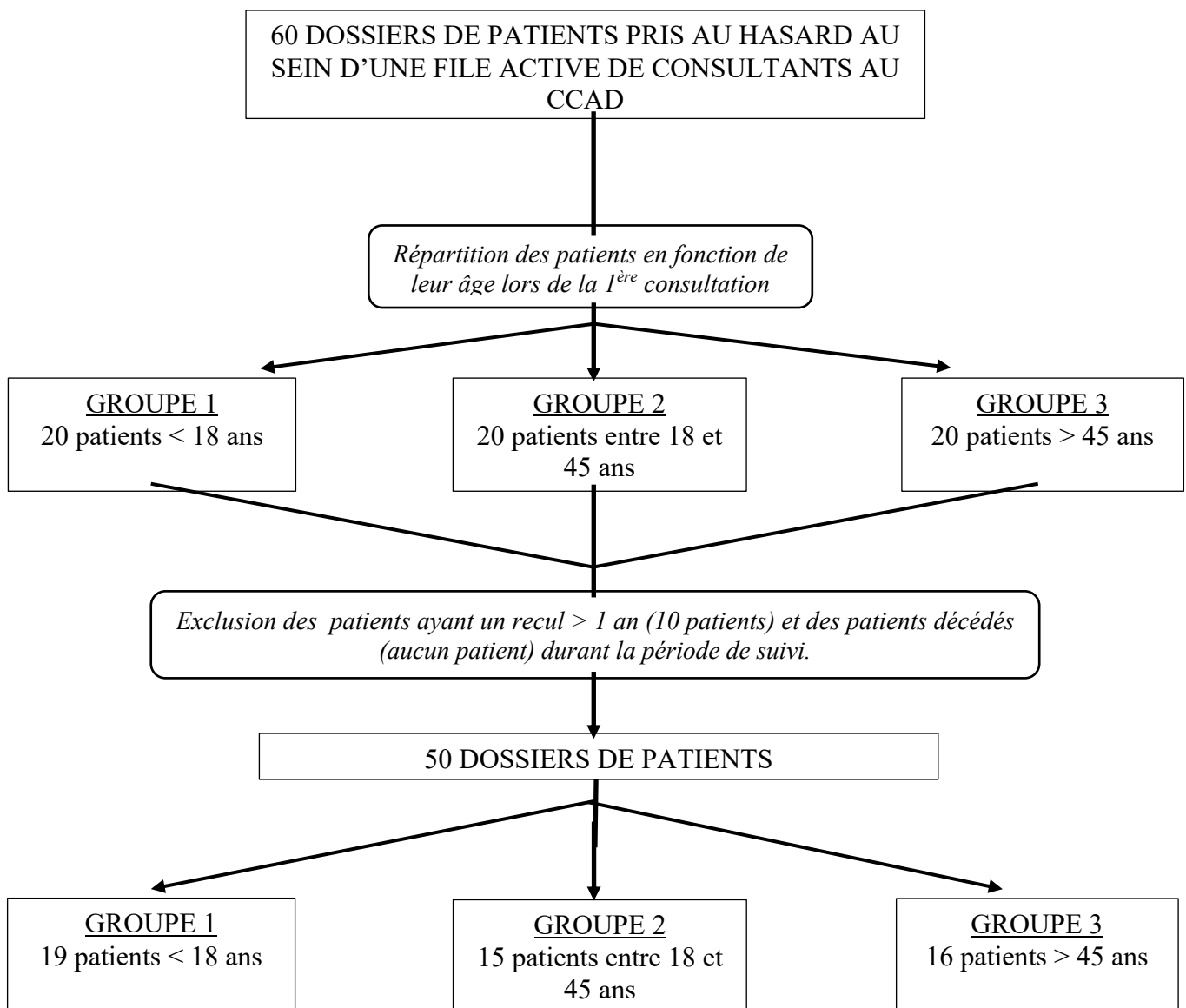


Figure 1 : Répartition des dossiers de patients analysés

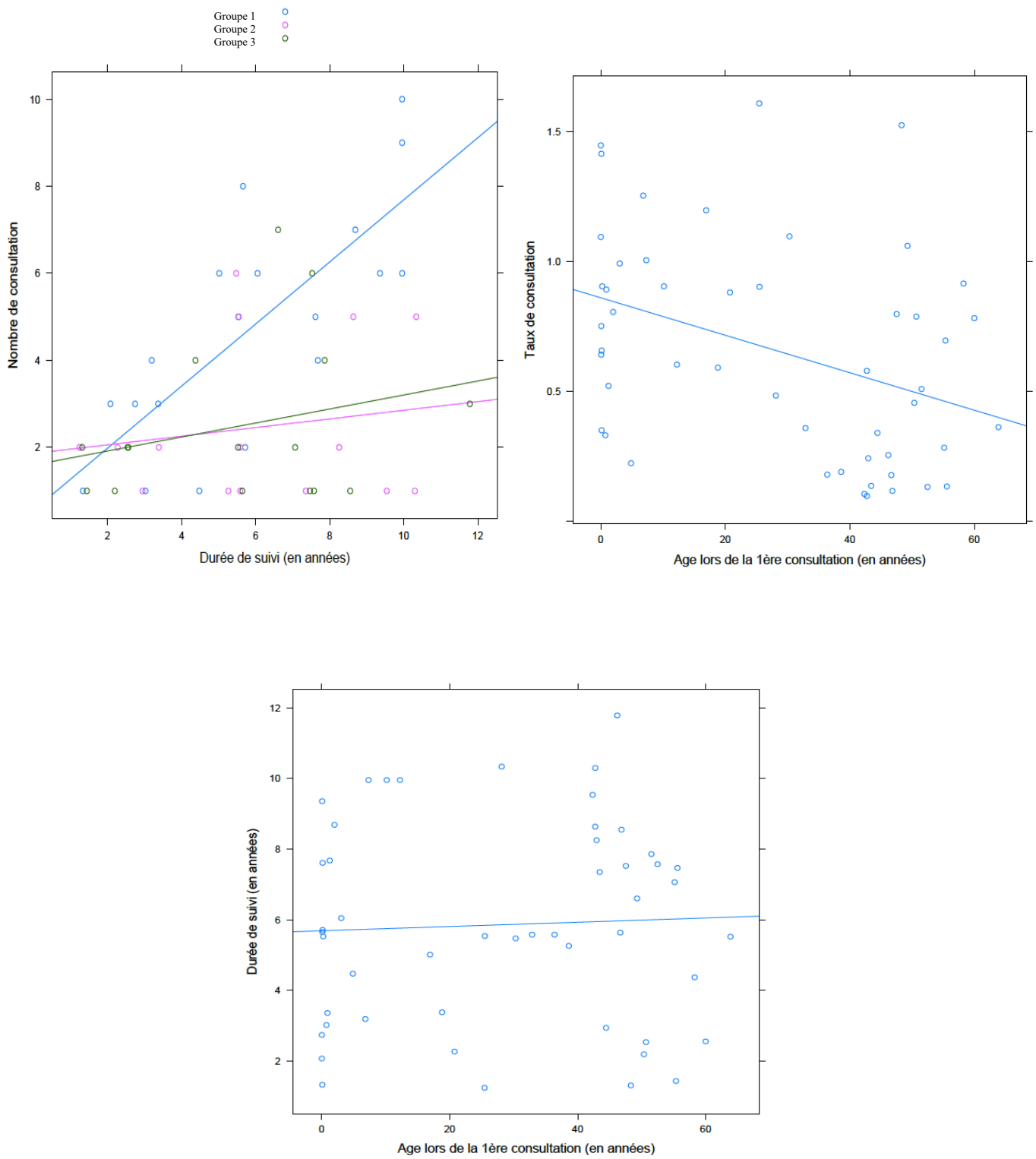
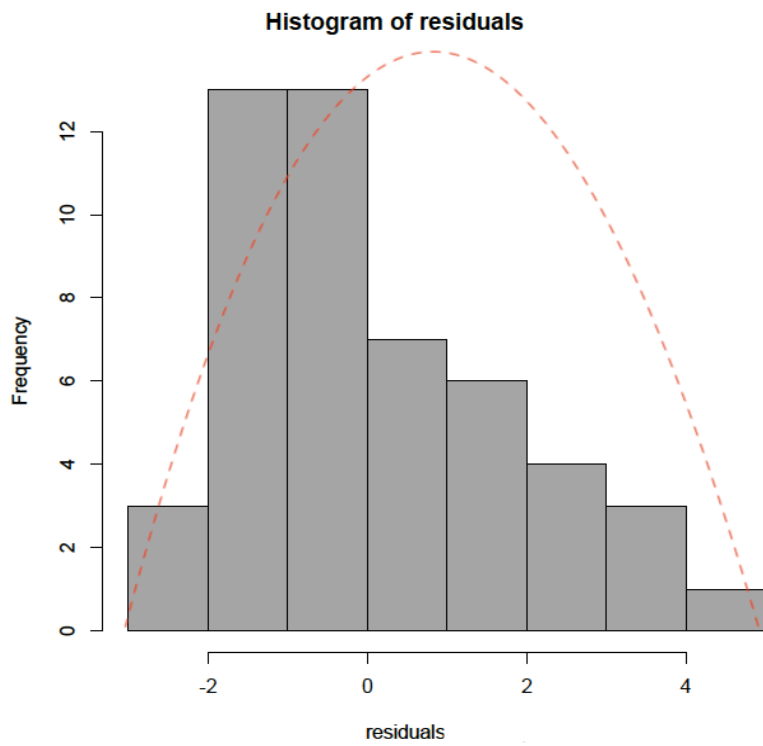
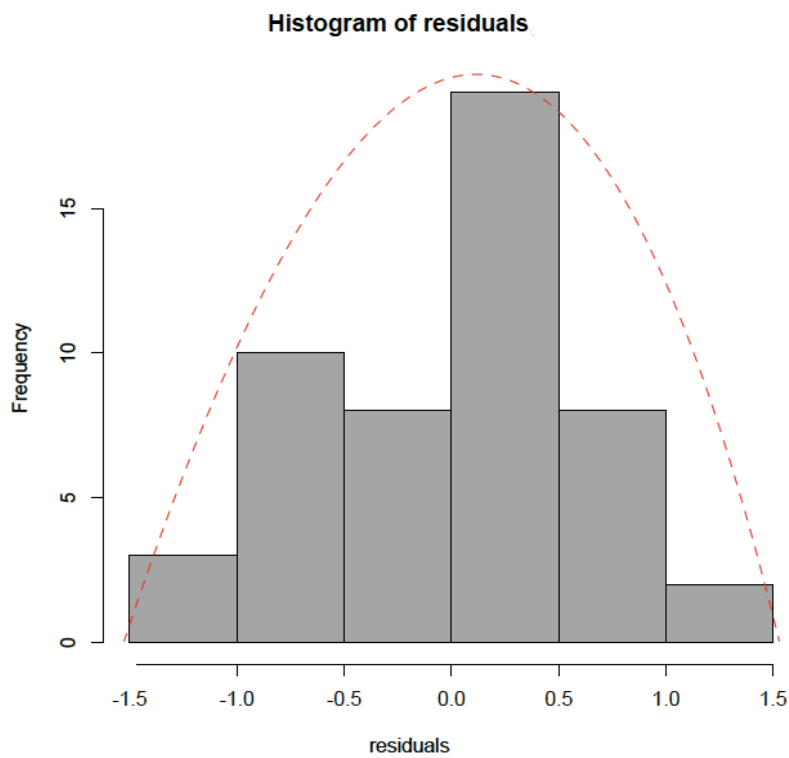


Figure 2 : ANCOVA ou Analyse de variance avec variables concomitantes



Avant transformation des données



Après transformation des données

Figure 3 : Vérification de la faisabilité des tests statistiques

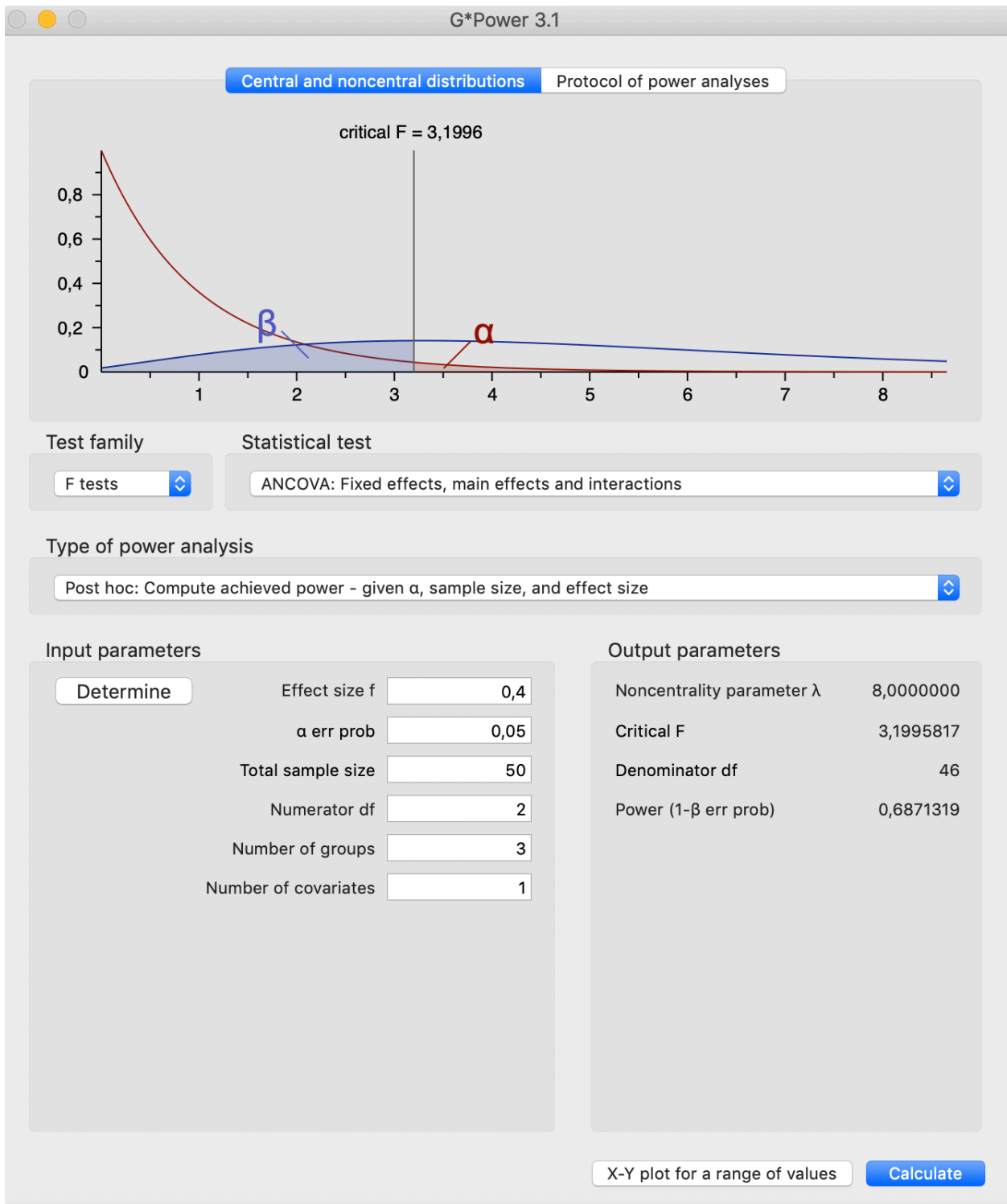
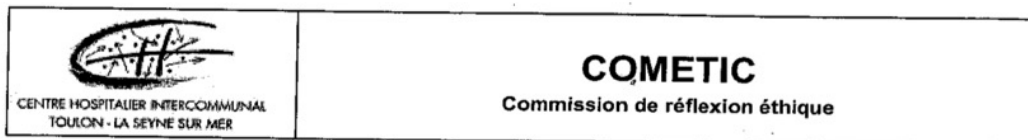


Figure 3bis : Calcul de la puissance de l'étude

Avis du Comité d'Éthique



■ Présidente : Dr Dominique ANDREOTTI
■ **Dr Collignon**
■ Coordinateur : Dr Patrick COLLIGNON
Centre Hospitalier Intercommunal de
Toulon La Seyne-sur-Mer

CENTRE HOSPITALIER INTERCOMMUNAL
TOULON LA SEYNE SUR MER
HOPITAL SAINT-MUSSE

23 AOUT 2019

DIRECTION DES AFFAIRES MEDICALES
COURRIER 'ARRIVEE'

Toulon, le 29 juillet 2019

Projet : Etude portant sur les inégalités de prise en charge des patients atteints de trisomie 21 selon leur âge. – Projet TRI21

Docteur Collignon,

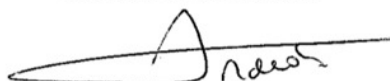
Le Comité Ethique du Centre Hospitalier Intercommunal de Toulon-La Seyne sur mer a étudié votre projet de recherche, en comité restreint, constitué de membres disposant de l'expertise pour évaluer les projets soumis, projet intitulé :

«Etude portant sur les inégalités de prise en charge des patients atteints de trisomie 21 selon leur âge. – Projet TRI21»

Il s'agit d'une recherche sur le parcours de soin des personnes en situation de handicap du fait d'une trisomie 21, basée sur l'étude des dossiers archivés dans le cadre d'une consultation dédiée du Centre de Compétence des Anomalies du Développement à l'Hôpital Sainte Musse. Cette consultation qui accueille des enfants, adolescents et adultes, y compris personnes vieillissantes est assurée depuis plusieurs années par le Dr Anne-Marie FRANCES, spécialiste en génétique médicale. La file active de cette consultation dédiée n'a pas d'équivalent en France, en dehors de celle de l'Institut Jérôme Lejeune à Paris. L'impression d'un suivi médical de qualité à l'âge pédiatrique et d'un relai très aléatoire à l'âge adulte doit être soumis à cette étude critique selon une méthodologie rigoureuse. Ce travail de recherche, particulièrement original, ne pose pas de problème d'ordre éthique dans la mesure où le consultant et/ou son tuteur légal sont informés du recueil de données qui les concernent.

En conclusion, ce projet reçoit l'avis favorable du comité car il n'a pas posé de problème éthique (n°COMETIC 2019-03).

Docteur Dominique ANDREOTTI
Présidente de la COMETIC



RESULTATS - Partie 1

Groupe 1

Patient	Sexe	Age lors de la 1ère consultation (en années)	Durée de suivi (en années)	Nombre de consultation au CCAD	Médecin traitant	Circonstances diagnostiques	Insertion scolaire/ professionnelle/ aux dernières nouvelles	Terme (en SA)	Type de trisomie 21	Nombre de spécialistes médicaux consultés annuellement	Nombre de spécialistes paramédicaux consultés annuellement	Modalités d'adressage au CCAD
1	M	0,005	2,74246575	3	Non	Caryotype néonatal	Crèche	38SA	Libre régulière sans translocation ni mosaïque (LR-T-M)	3	2	Pédiatre
2	M	0,216	5,53150685	5	Non	Caryotype prénatal précoce	Ecole + AVS	40SA	LR-T-M	3	2	Néonat CHITS
3	M	0,726	3,02191781	1	Non	Caryotype néonatal	Maternelle	41SA	LR-T-M	3	2	Gynécologue
4	M	4,855	4,47671233	1	Oui	Caryotype postnatal	Maternelle + AVS	39SA	LR-T-M	3	1	Inconnu
5	M	0,137	7,61369863	5	Oui	Caryotype néonatal	CLIS	38SA	LR-T-M	3	3	SESSAD
6	F	6,811	3,19178082	4	Oui	Caryotype néonatal	CP	36SA	LR-T-M	3	1	MT
7	M	1,241	7,67945206	4	Oui	Caryotype postnatal	ULIS + AVS au CP	39SA	LR-T-M	3	3	Parents
8	<i>F</i>	<i>0,071</i>	<i>0,84383562</i>	<i>1</i>	<i>Non</i>	<i>Caryotype néonatal</i>	<i>0</i>	<i>37SA</i>	<i>LR-T-M</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>Pédiatre</i>
9	M	0,008	2,0739726	3	Non	Caryotype néonatal	0	35SA	LR-T-M	3	1	Néonat CHITS
10	M	0,888	3,36438356	3	Non	Caryotype néonatal	Ecole + AVS	36SA	LR-T-M	2	4	Inconnu
11	M	0,09	5,65753425	8	Non	Caryotype néonatal	IME	38SA	LR-T-M	4	2	Centre de prise en charge
12	M	0,058	9,35890411	6	Non	Caryotype néonatal	Maternelle + AVS	36SA	LR-T-M	4	1	Néonat CHITS
13	M	1,981	8,69041096	7	Non	Caryotype néonatal	Ecole (CE1)	40SA	LR-T-M	4	2	IJL
14	F	0,079	1,33150685	1	Non	Caryotype néonatal	0	34SA	LR-T-M	2	2	Néonat CHITS
15	F	3,038	6,04931507	6	Non	Caryotype postnatal	Maternelle	Inconnu	LR-T-M	4	3	Pédiatre
16	M	7,304	9,95616438	10	Oui	Caryotype postnatal	Lycée professionnel	Inconnu	LR-T-M	3	0	IJL
17	F	10,14	9,95616438	9	Oui	Caryotype prénatal	CLIS	41SA	LR-T-M	5	2	SESSAD
18	F	12,222	9,95616438	6	Oui	Caryotype postnatal	Collège (ULIS)	38SA	LR-T-M	4	4	Inconnu
19	M	16,915	5,01369863	6	Oui	Caryotype postnatal	IME	41SA	LR-T-M	5	1	IJL
20	M	0,121	5,71506849	2	Non	Caryotype néonatal	0	38SA	LR-T-M	3	1	Inconnu

Tableau 1a: Caractéristiques de la population étudiée

Pour les tableaux 1a, 1b, et 1c les données en italiques sont les caractéristiques des patients non inclus dans l'analyse de cette étude.

Groupe 2

Patient	Sexe	Age lors de la 1ère consultation (en années)	Durée de suivi (en années)	Nombre de consultation au CCAD	Médecin traitant	Circonstances diagnostiques	Insertion scolaire/ professionnelle aux dernières nouvelles	Terme	Type de trisomie 21	Nombre de spécialistes médicaux consultés	Nombre de spécialistes paramédicaux consultés	Modalités d'adressage au CCAD
21	M	18,795	3,38356164	2	Oui	Caryotype post natal	IME	A terme	Libre régulière sans translocation ni mosaïque (LR-T-M)	0	0	IME
22	M	33,405	0,69863014	1	Oui	Caryotype post natal	MAS	Inconnu	LR-T-M	6	0	MT
23	M	26,403	0,69863014	1	Oui	Caryotype post natal	CFA	Inconnu	Translocation 21, Y	1	1	SESSAD
24	F	20,742	2,27123288	2	Oui	Caryotype post natal	IME	39SA	LR-T-M	4	2	MT
25	F	25,438	1,24383562	2	Oui	Caryotype néonatal	Foyer occupationnel	41SA	LR-T-M	4	2	MG
26	M	21,211	0,96712329	1	Oui	Caryotype néonatal	Lycée professionnel	38SA	LR-T-M	3	0	IJL
27	F	30,296	5,4739726	6	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	38SA	LR-T-M	4	3	Foyer
28	F	38,597	5,2630137	1	Oui	Caryotype néonatal	Centre d'aide au travail	39SA	LR-T-M	1	0	Inconnu
29	F	43,427	7,35342466	1	Oui	Caryotype postnatal	IME	41SA	LR-T-M	0	0	Spécialiste
30	F	42,945	8,25479452	2	Oui	Caryotype néonatal	Foyer occupationnel	41SA	LR-T-M	1	0	Centre de prise en charge
31	M	42,326	9,53972603	1	Oui	Caryotype postnatal	IME	36SA	LR-T-M	1	0	IJL
32	F	42,734	10,2986301	1	Oui	Caryotype postnatal	0	Inconnu	LR-T-M	0	0	IJL
33	F	42,723	8,63835616	5	Oui	Caryotype néonatal	Bénévolat	36 SA	LR-T-M	4	0	IJL
34	F	44,416	2,94246575	1	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	38SA	LR-T-M	1	0	Centre de Prise en charge
35	M	36,362	5,58082192	1	Oui	Inconnu	Foyer occupationnel	Inconnu	LR-T-M	1	2	Inconnu
36	M	25,479	5,54246575	5	Oui	Caryotype postnatal	ESAT	Inconnu	LR-T-M	2	1	Inconnu
37	M	28,107	10,3369863	5	Oui	Inconnu	Foyer occupationnel	36SA	LR-T-M	4	2	MT
38	M	32,863	5,58082192	2	Oui	Inconnu	ESAT	41SA	Inconnu	4	2	IJL
39	M	28,8	0,13424658	1	Oui	Caryotype postnatal	Bénévolat	35SA	LR-T-M	3	1	Inconnu
40	F	45,778	0,67123288	1	Oui	Caryotype postnatal	Inconnu	Inconnu	LR-T-M	4	0	Centre de prise en charge

Tableau 1b : Caractéristiques de la population étudiée

Groupe 3

Patient	Sexe	Age lors de la 1ère consultation (en années)	Durée de suivi (en années)	Nombre de consultation au CCAD	Médecin traitant	Circonstances diagnostiques	Insertion scolaire/ professionnelle aux dernières nouvelles	Terme	Type de trisomie 21	Nombre de spécialistes médicaux consultés	Nombre de spécialistes paramédicaux consultés	Modalités d'adressage au CCAD
41	F	48,299	1,31232877	2	Oui	Caryotype postnatal	EHPAD	A terme	LR-T-M	2	0	Foyer
42	M	55,345	1,43835616	1	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	A terme	LR-T-M	2	1	MT
43	M	59,981	2,55890411	2	Oui	Inconnu	0	Inconnu	Inconnu	4	0	MG
44	F	50,337	2,19452055	1	Oui	Caryotype post natal	Foyer d'accueil médicalisé	Inconnu	Translocation 21/21 de novo	2		FAM Maurice Dujardin
45	F	50,66	2,53972603	2	Non	Caryotype postnatal	Foyer d'accueil médicalisé	Inconnu	LR-T-M	2	0	Centre de prise en charge
46	F	55,573	7,46849315	1	Oui	Caryotype postnatal	Centre d'aide au travail	Inconnu	LR-T-M	0	0	Inconnu
47	F	52,493	0,37260274	1	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	A terme	En Mosaïque	2	2	IJL
48	M	63,422	0,87123288	2	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	Inconnu	LR-T-M	0	0	Foyer
49	F	51,636	0,31506849	1	Oui	Caryotype post natal	IME	A terme	LR-T-M	2	0	MG
50	F	49,263	6,60547945	7	Oui	Caryotype néonatal	ESAT	A terme	En Mosaïque	3	0	Inconnu
51	F	55,14	7,06575343	2	Oui	Inconnu	Foyer occupationnel	A terme	LR-T-M	2	0	Inconnu
52	H	47,51	7,5260274	6	Oui	Inconnu	Foyer occupationnel	Inconnu	LR-T-M	3	2	IJL
53	F	51,512	7,8630137	4	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	A terme	LR-T-M	2	0	Inconnu
54	H	52,466	7,57534247	1	Oui	Inconnu	Foyer occupationnel	Inconnu	LR-T-M	0	1	Inconnu
55	F	46,819	8,55342466	1	Oui	Inconnu	0	Inconnu	Inconnu	0	0	MT
56	H	63,858	5,52328767	2	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	36SA	LR-T-M	4	0	Inconnu
57	F	46,649	5,63835616	1	Oui	Inconnu	Maison d'accueil spécialisée	Inconnu	Inconnu	3	0	IJL
58	M	58,255	4,37260274	4	Oui	Caryotype postnatal	Foyer d'accueil médicalisé	Inconnu	LR-T-M	3	0	MT
59	F	49,789	0,3260274	1	Oui	Caryotype postnatal	EHPAD	Inconnu	LR-T-M	1	1	Inconnu
60	F	46,167	11,7863014	3	Oui	Caryotype postnatal	Foyer occupationnel	38SA	LR-T-M	2	0	Foyer

Tableau 1c : Caractéristiques de la population étudiée

		Groupe 1	Groupe 2	Groupe 3
Sexe	Féminin	5	9	10
	Masculin	14	6	6
Âge lors de la 1 ^{ère} consultation (en années)	Min	0,005	18,8	46,2
	Méd	0,9	36,4	51,1
	Moy	3,5	34,4	52,4
	Max	16,9	44,4	63,9
Nombre de consultation	Min	1	1	1
	Méd	5	2	2
	Moy	4,7	2,5	2,5
	Max	10	6	7
Durée de suivi	Min	1,3	1,2	1,3
	Méd	5,7	5,6	6,1
	Moy	5,9	6,1	5,6
	Max	9,9	10,3	11,8
Nombre de patients suivis par un médecin généraliste		8	15	15
Nombre de pathologies associées	Min	1	1	1
	Moy	2,9	2,2	3,2
	Max	6	4	9
Nombre de spécialistes médicaux consultés ¹	Min	2	0	0
	Med	3	1	2
	Moy	3,4	2,1	2,1
	Max	5	4	4
Nombre de spécialistes paramédicaux consultés ²	Min	0	0	0
	Moy	1,9	0,9	0,4
	Max	4	3	2

Min = Minimum ; Méd = Médiane ; Moy = Moyenne ; Max = Maximum

¹ ne sont pas comptés les médecins généralistes (cardiologue, ophtalmologue, ...)

² kinésithérapeute, diététicienne, orthophoniste...

Tableau 2 : Caractéristiques de la population analysée en fonction de leur âge lors de la 1^{ère} consultation

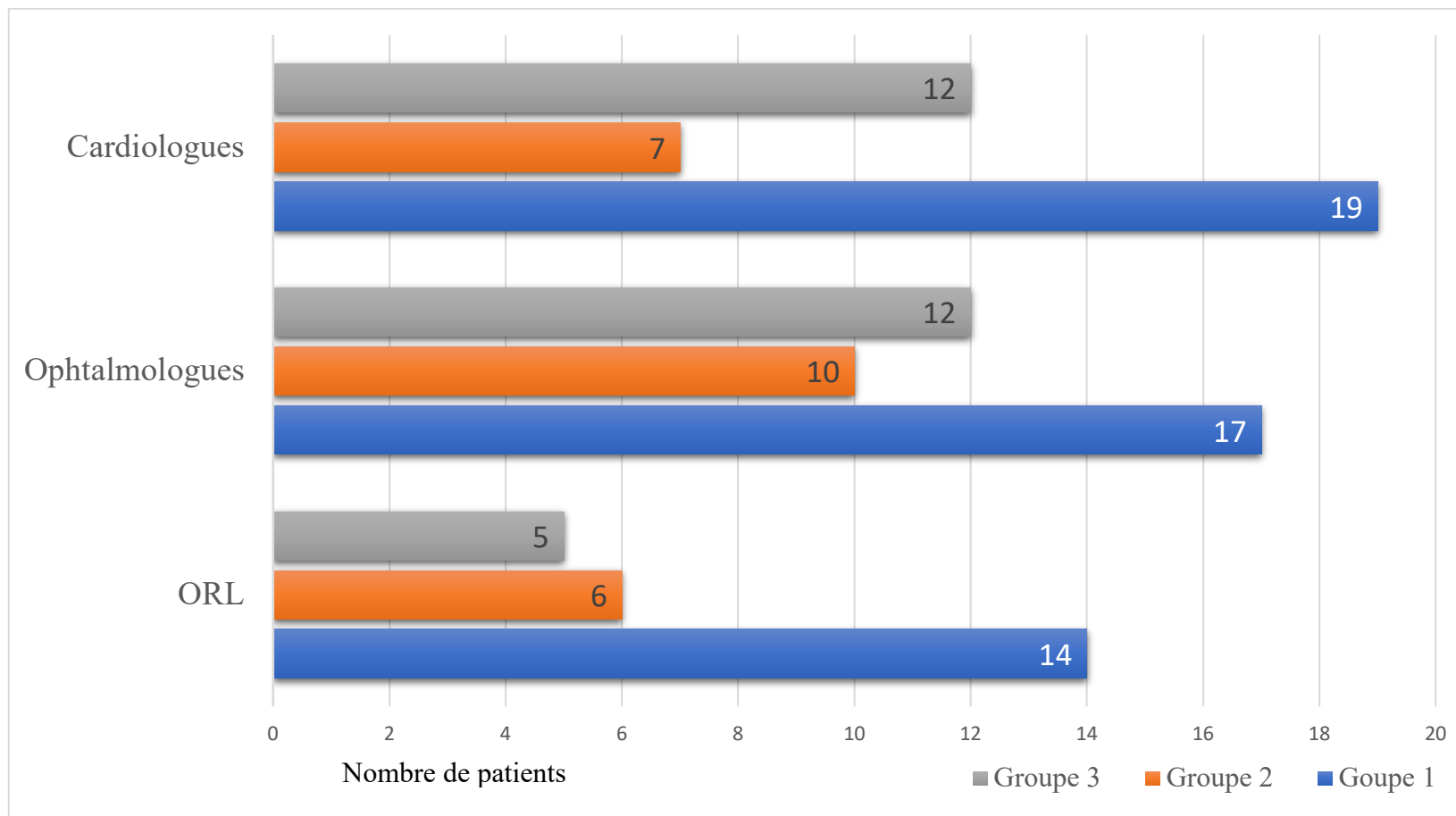


Figure 4 : Spécialistes médicaux les plus consultés : répartition dans chaque groupe

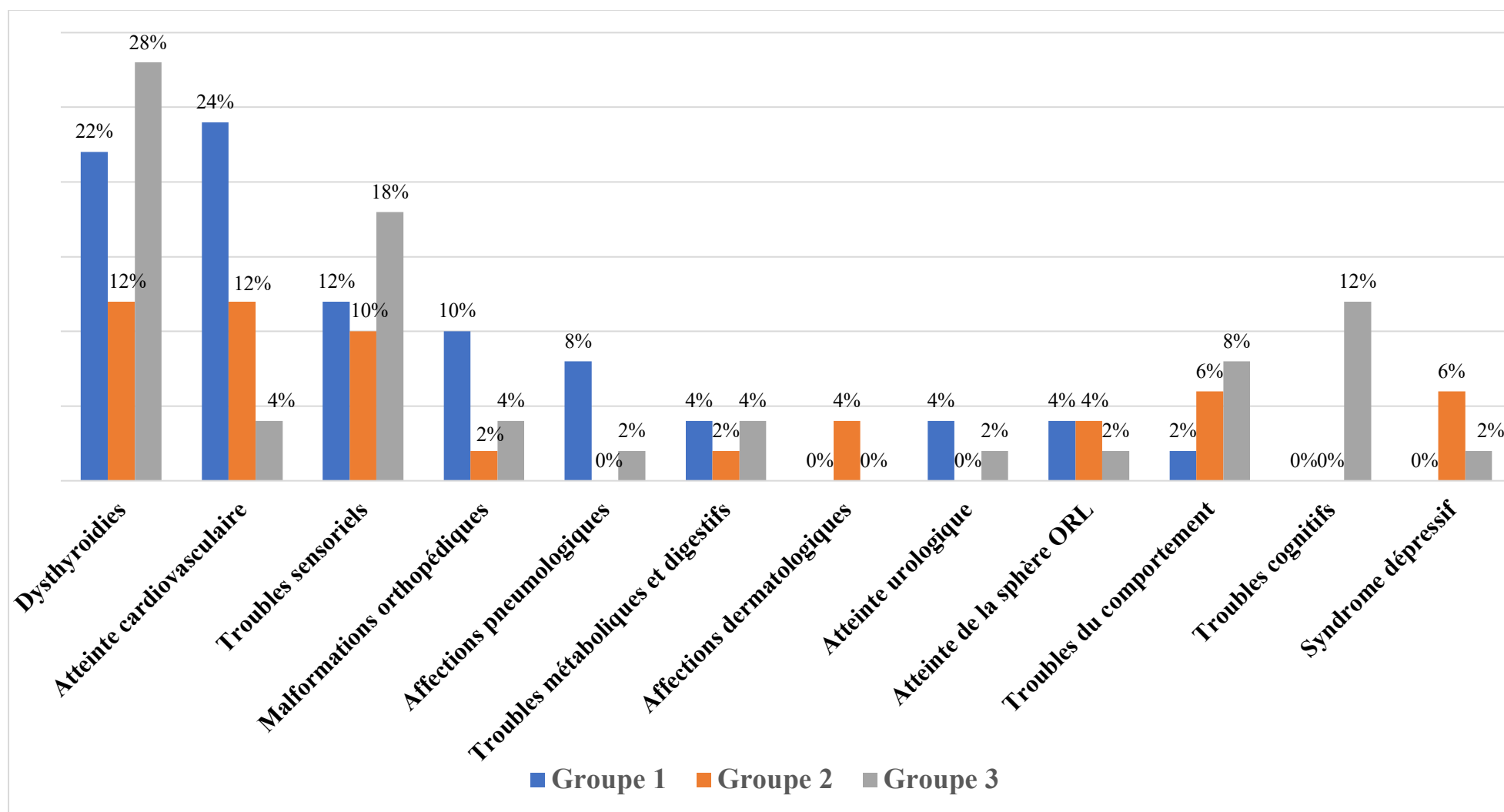


Figure 5 : Pathologies associées : Nombre de patients atteints au sein de la population étudiée

Patients de moins de 18 ans

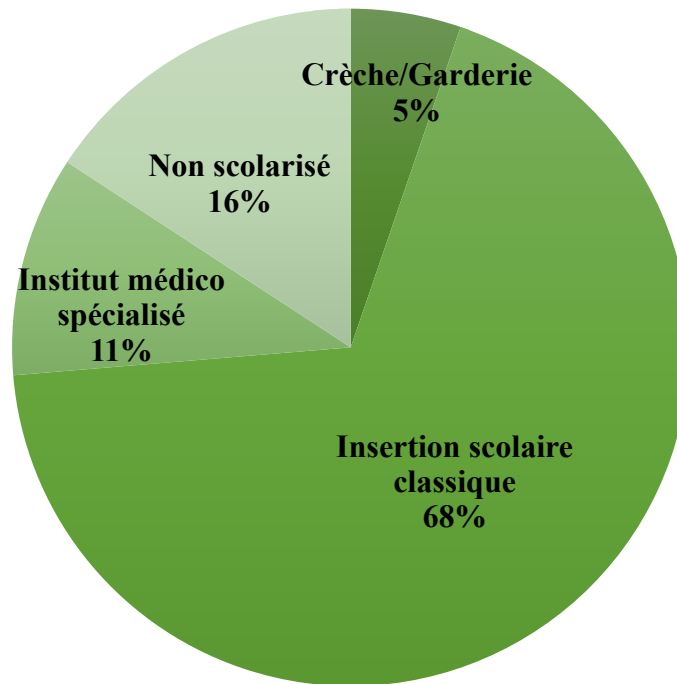


Figure 6a : Insertion scolaire chez les patients mineurs

Patients de plus de 18 ans

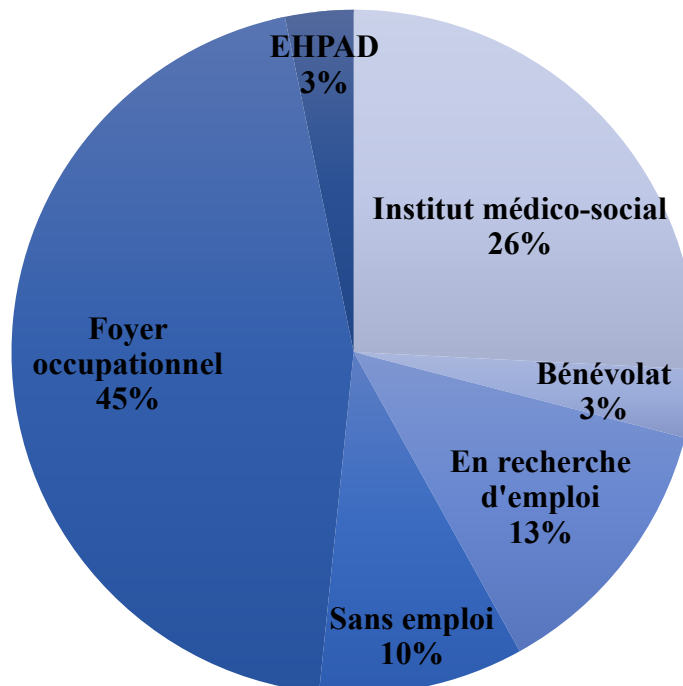


Figure 6b : Insertion scolaire et professionnelle chez les patients âgés de plus de 18 ans

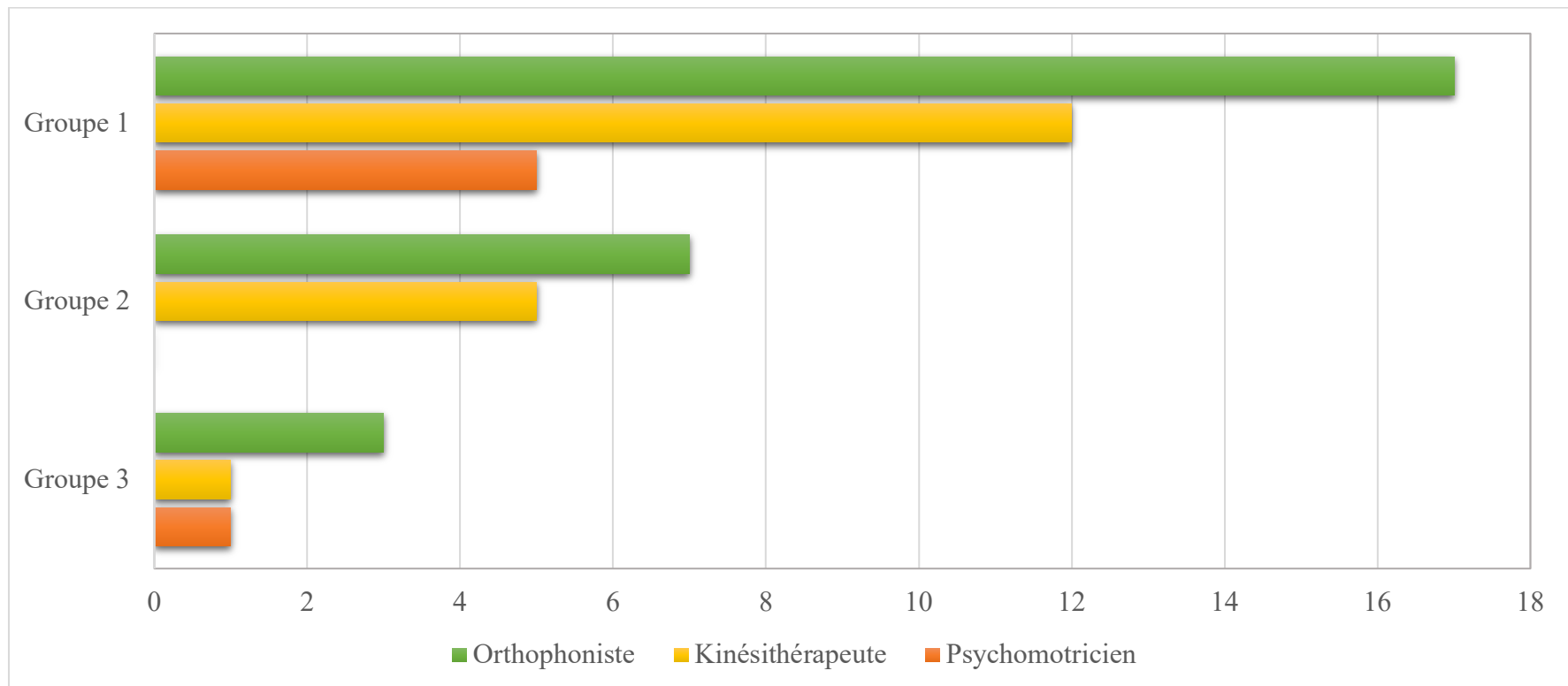


Figure 7 : Spécialistes paramédicaux les plus consultés : répartition dans chaque groupe

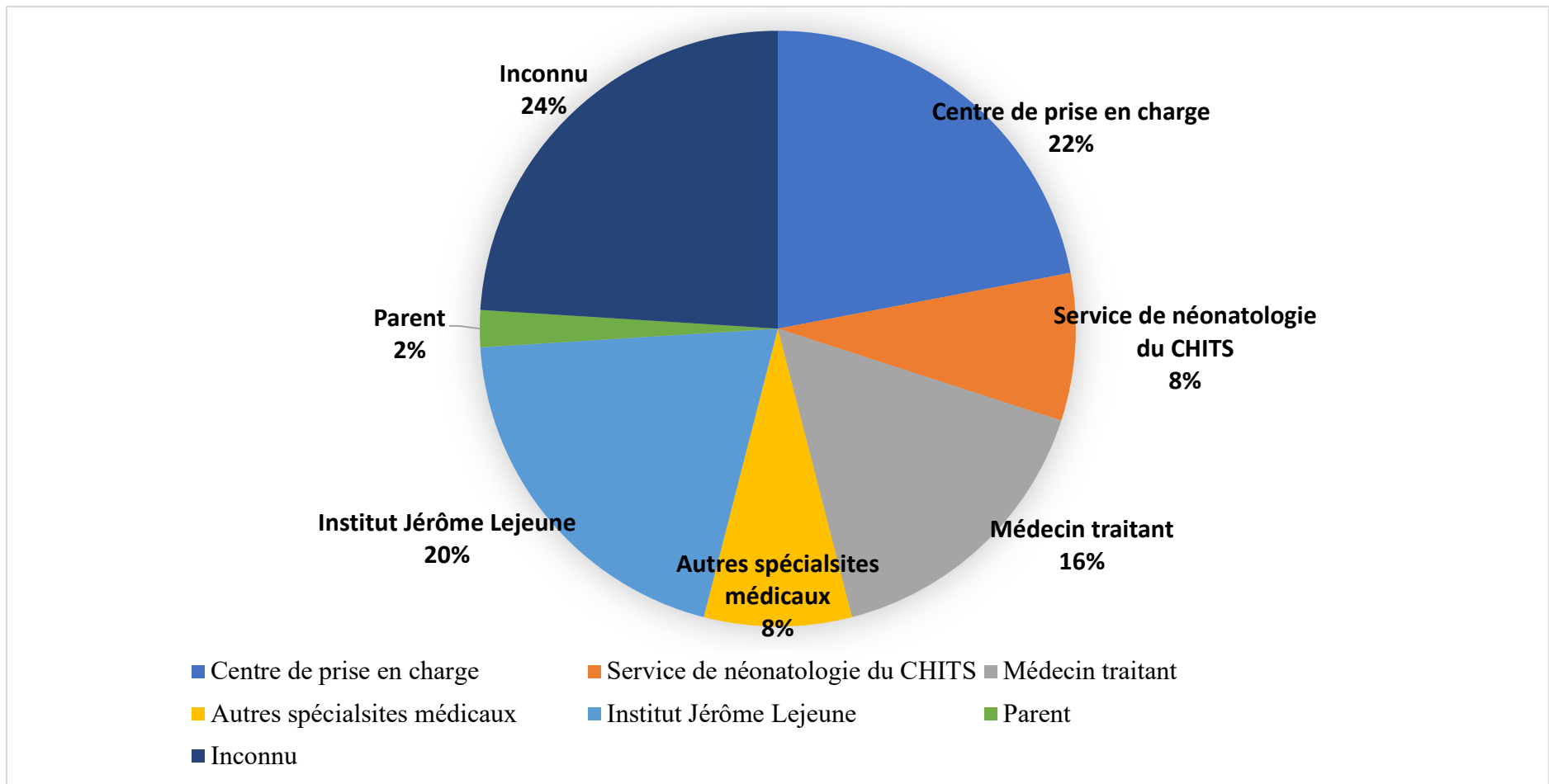


Figure 8 : Modalités d'adressage au Centre de Compétence des Anomalies du Développement

RESULTATS – Partie 2

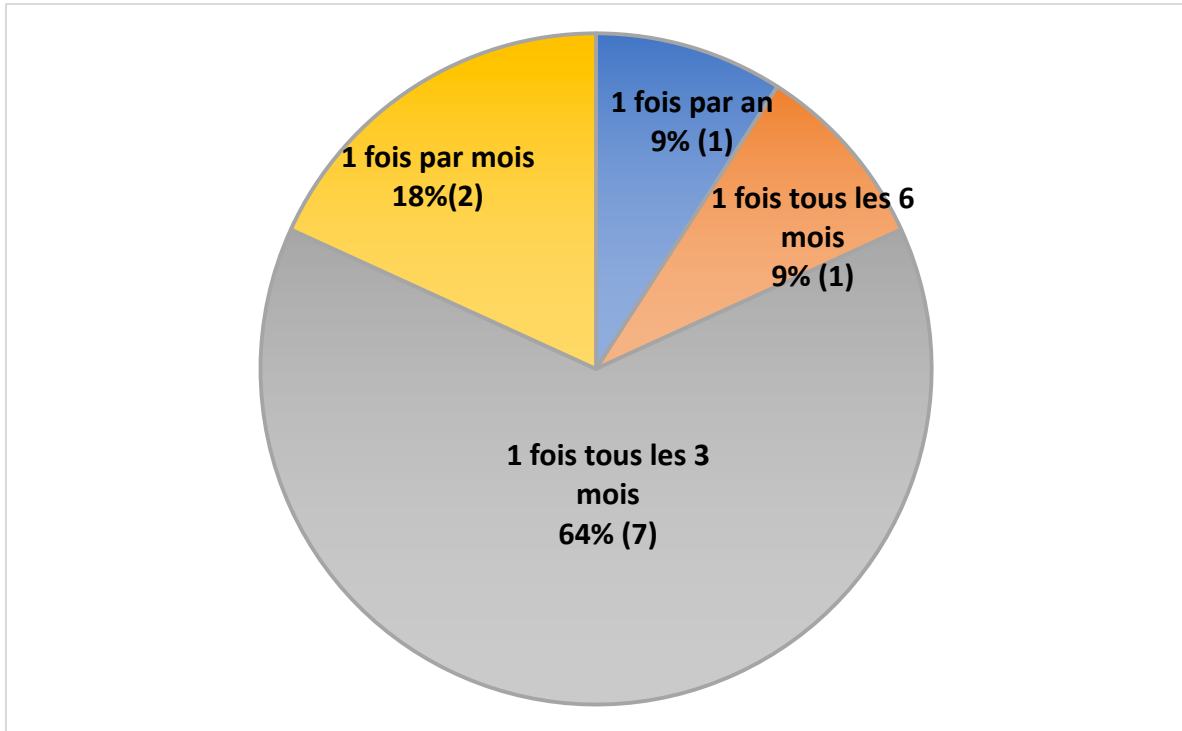


Figure QA : Fréquence de consultation chez le médecin généraliste

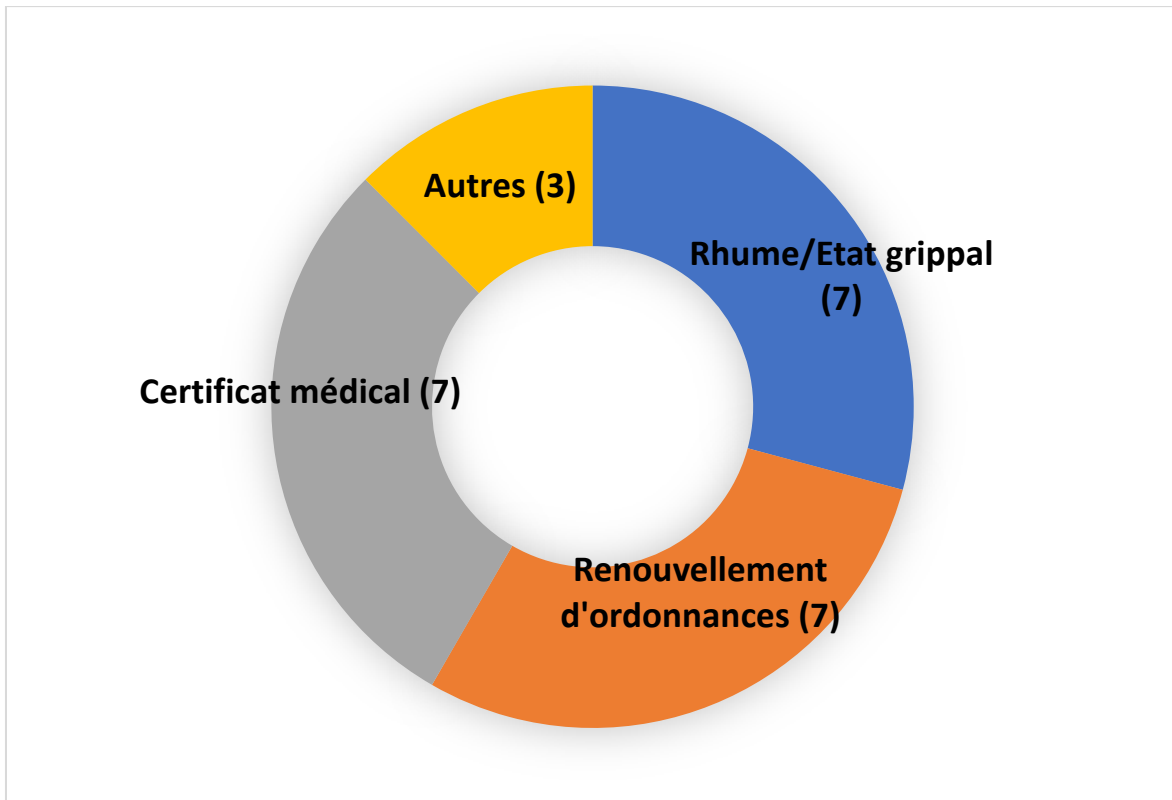


Figure QB : Motifs de consultations chez le médecin généraliste

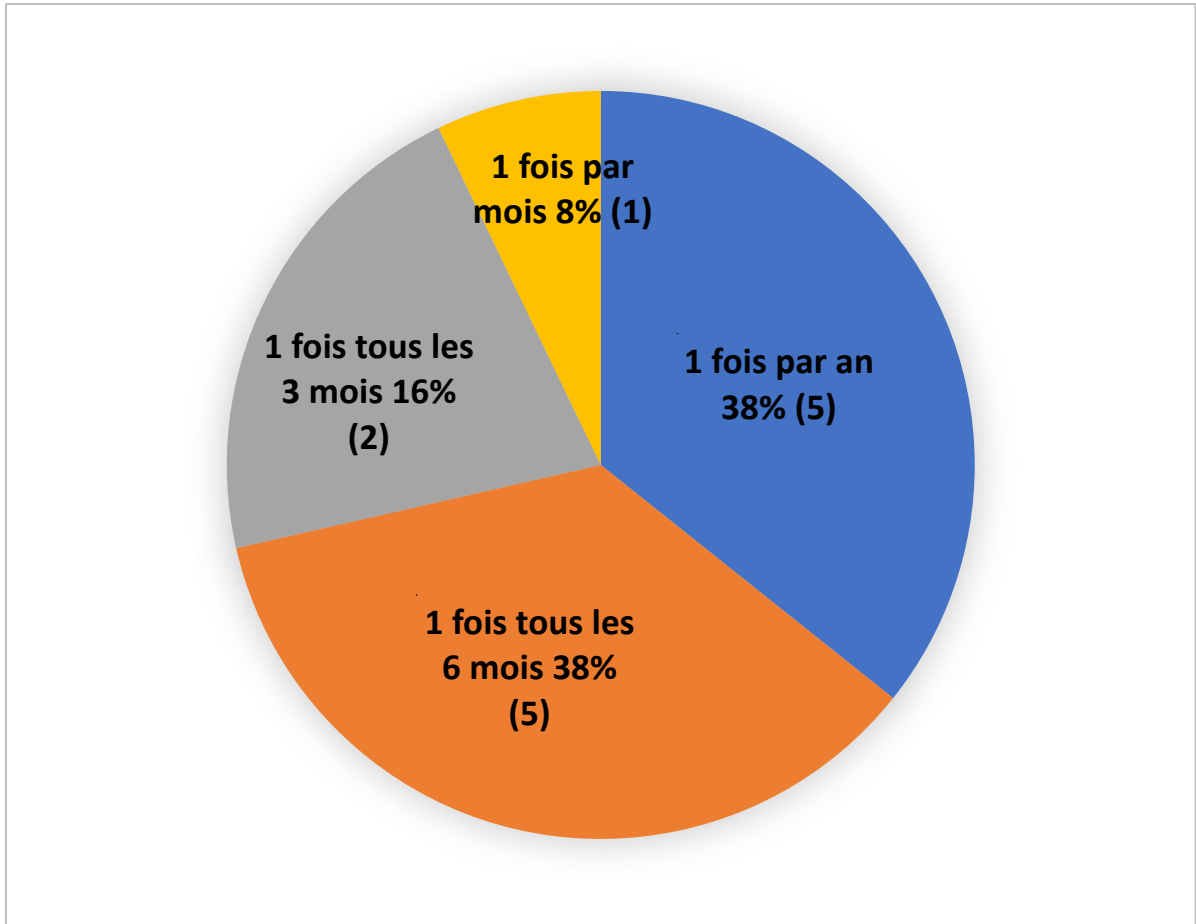


Figure QC : Fréquence de consultation chez le spécialiste autre que le médecin généraliste

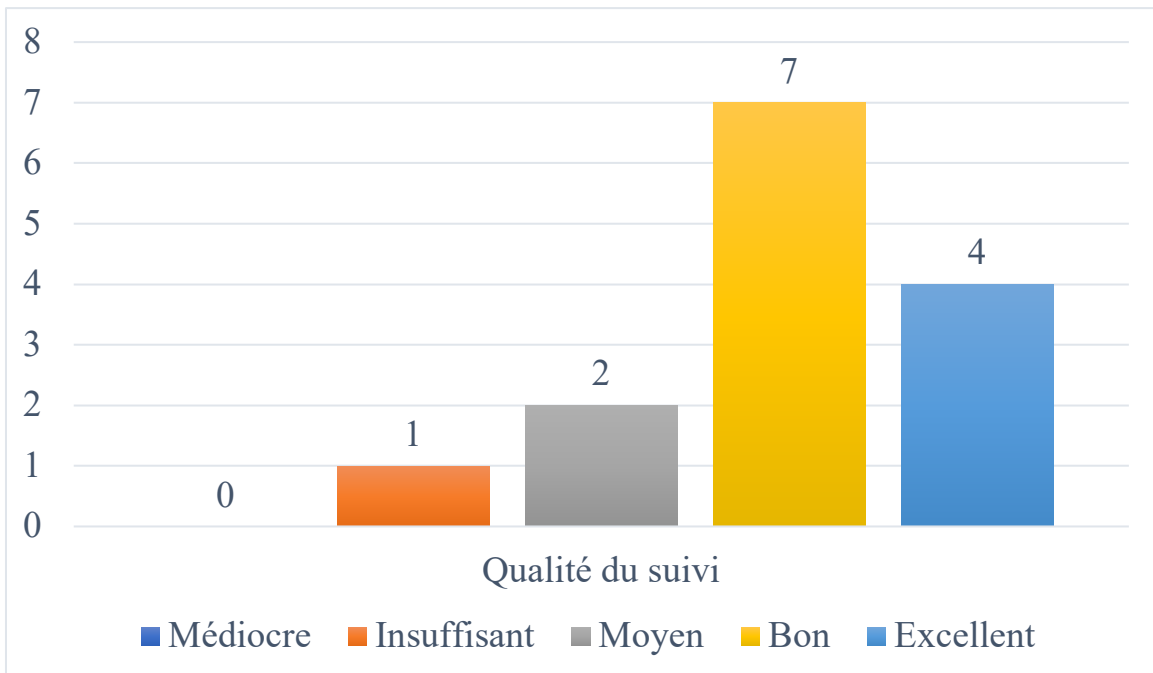


Figure QD : Évaluation de la qualité du suivi par les parents/tuteurs des patients T21

Suivi médical		Médiocre	Insuffisant	Moyen	Bon	Excellent
Suivi par un MG ;	OUI ; OUI	0	0	2	6	2
Suivi par un autre spécialiste	NON ; OUI	0	1	0	1	1
	OUI ; NON	0	0	0	0	1
	NON ; NON	0	0	0	0	0

Tableau 3 : Nombre de patient suivi par un médecin généraliste et/ou un autre spécialiste en fonction de la réponse sur l'appréciation de la qualité du suivi médical.

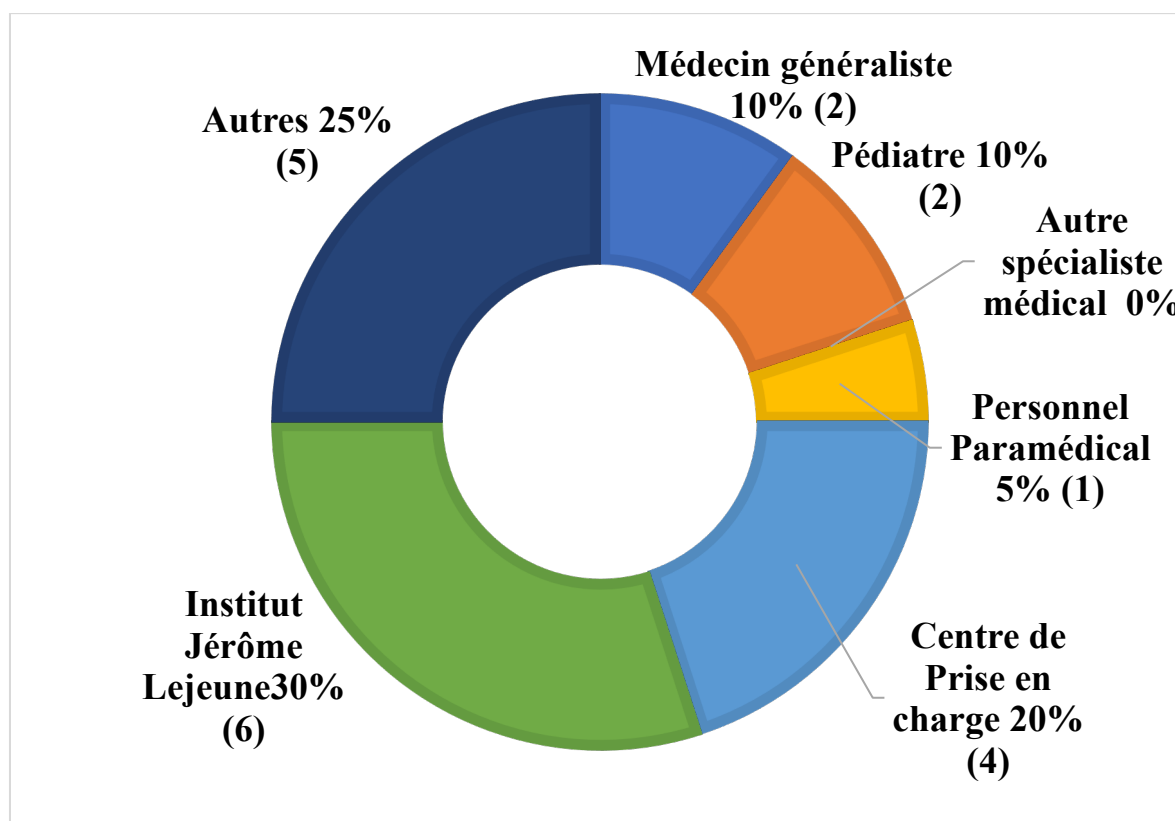


Figure OE : Modalités de découverte du Centre de Compétence des Anomalies du Développement

Serment d'Hippocrate

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.

