



**HAL**  
open science

# Différence de connaissances entre les deux parents sur le dépistage anténatal de trisomie 21 : étude dans deux maternités de l'Isère

Flavie Giraud

## ► To cite this version:

Flavie Giraud. Différence de connaissances entre les deux parents sur le dépistage anténatal de trisomie 21 : étude dans deux maternités de l'Isère. Médecine humaine et pathologie. 2021. dumas-03187724

**HAL Id: dumas-03187724**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03187724>**

Submitted on 2 Apr 2021

**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.

## AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance.

La propriété intellectuelle du document reste entièrement celle du ou des auteurs. Les utilisateurs doivent respecter le droit d'auteur selon la législation en vigueur, et sont soumis aux règles habituelles du bon usage, comme pour les publications sur papier : respect des travaux originaux, citation, interdiction du pillage intellectuel, etc.

Il est mis à disposition de toute personne intéressée par l'intermédiaire de [l'archive ouverte DUMAS](#) (Dépôt Universitaire de Mémoires Après Soutenance).

Si vous désirez contacter son ou ses auteurs, nous vous invitons à consulter la page de DUMAS présentant le document. Si l'auteur l'a autorisé, son adresse mail apparaîtra lorsque vous cliquerez sur le bouton « Détails » (à droite du nom).

Dans le cas contraire, vous pouvez consulter en ligne les annuaires de l'ordre des médecins, des pharmaciens et des sages-femmes.

Contact à la Bibliothèque universitaire de Médecine  
Pharmacie de Grenoble :  
[bump-theses@univ-grenoble-alpes.fr](mailto:bump-theses@univ-grenoble-alpes.fr)

# THÈSE

POUR L'OBTENTION DU TITRE  
DE DOCTEUR EN MÉDECINE, DIPLÔME D'ÉTAT

## DIFFÉRENCE DE CONNAISSANCES ENTRE LES DEUX PARENTS SUR LE DÉPISTAGE ANTÉNATAL DE TRISOMIE 21

ÉTUDE DANS DEUX MATERNITÉS DE L'ISÈRE

SOUTENUE PUBLIQUEMENT À LA FACULTÉ DE MÉDECINE DE GRENOBLE

**Le 26 Mars 2021**

**Par Flavie GIRAUD,** [Données à caractère personnel]

DEVANT LE JURY COMPOSÉ DE :

---

Pr Benoît POLACK ..... PU-PH d'Hématologie, Président du jury

Pr Pascale HOFFMANN..... PU-PH de Gynécologie-Obstétrique

Dr Florence AMBLARD ..... Docteure en Génétique médicale

Dr Frédérick JURY ..... Docteur en Médecine générale, Directeur de thèse

---

*L'UFR de Médecine de Grenoble n'entend donner aucune approbation ni improbation aux opinions émises dans les thèses ; ces opinions sont considérées comme propres à leurs auteurs.*

Doyen de la Faculté : Pr. Patrice MORAND

Année 2020-2021

**ENSEIGNANTS DE L'UFR DE MEDECINE**

CORPS	NOM-PRENOM	Discipline universitaire
PU-PH	ALBALADEJO Pierre	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
PU-PH	APTEL Florent	Ophthalmologie
PU-PH	ARVIEUX-BARTHELEMY Catherine	Chirurgie viscérale et digestive
PU-PH	BAILLET Athan	Rhumatologie
PU-PH	BARONE-ROCHETTE Gilles	Cardiologie
PU-PH	BAYAT Sam	Physiologie
MCF Ass.MG	BENDAMENE Farouk	Médecine Générale
PU-PH	BENHAMOU Pierre-Yves	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques
PU-PH	BERGER François	Biologie cellulaire
MCU-PH	BIDART-COUTTON Marie	Biologie cellulaire
PU-PH	BLAISE Sophie	Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire
PR Ass. Méd.	BOILLOT Bernard	
MCU-PH	BOISSET Sandrine	Bactériologie-virologie ; Hygiène hospitalière
PU-PH	BONAZ Bruno	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PU-PH	BONNETERRE Vincent	Médecine et santé au travail
PU-PH	BOREL Anne-Laure	Nutrition
PU-PH	BOSSON Jean-Luc	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
MCU-PH	BOTTARI Serge	Biologie cellulaire
PR Ass.MG	BOUCHAUD Jacques	Médecine Générale
PU-PH	BOUGEROL Thierry	Psychiatrie d'adultes
PU-PH	BOUILLET Laurence	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
MCU-PH	BOUSSAT Bastien	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
PU-PH	BOUZAT Pierre	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
PU-PH émérite	BRAMBILLA Christian	Pneumologie
PU-PH émérite	BRAMBILLA Elisabeth	Anatomie et cytologie pathologiques
MCU-PH	BRENIER-PINCHART Marie Pierre	Parasitologie et mycologie
PU-PH	BRICAULT Ivan	Radiologie et imagerie médicale
PU-PH	BRICHON Pierre-Yves	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
MCU-PH	BRIOT Raphaël	Thérapeutique-médecine de la douleur ; Addictologie
PU-PH émérite	CAHN Jean-Yves	Hématologie
PU-PH émérite	CARPENTIER Patrick	Chirurgie vasculaire, médecine vasculaire
PR Ass.MG	CARRILLO Yannick	Médecine Générale
PU-PH	CESBRON Jean-Yves	Immunologie
PU-PH	CHABARDES Stephan	Neurochirurgie
PU-PH	CHABRE Olivier	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques
PU-PH	CHAFFANJON Philippe	Anatomie
MCF Ass.MG	CHAMBOREDON Benoît	Médecine Générale
PU-PH	CHARLES Julie	Dermato-vénéréologie
MCF Ass.MG	CHAUVET Marion	Médecine Générale
PU-PH	CHAVANON Olivier	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire

CORPS	NOM-PRENOM	Discipline universitaire
PU-PH	CHIQUET Christophe	Ophthalmologie
PU-PH	CHIRICA Mircea	Chirurgie viscérale et digestive
PU-PH	CINQUIN Philippe	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
MCU-PH	CLAVARINO Giovanna	Immunologie
PU-PH	COHEN Olivier	Histologie, embryologie et cytogénétique
PU-PH	COURVOISIER Aurélien	Chirurgie infantile
PU-PH	COUTTON Charles	Génétique
PU-PH	COUTURIER Pascal	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
PU-PH	CRACOWSKI Jean-Luc	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
PU-PH	DEBATY Guillaume	Médecine d'Urgence
PU-PH	DEBILLON Thierry	Pédiatrie
PU-PH	DECAENS Thomas	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PR Ass. Méd.	DEFAYE Pascal	Cardiologie
PU-PH	DEGANO Bruno	Pneumologie ; addictologie
PU-PH	DEMATTEIS Maurice	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
PU-PH émérite	DEMONGEOT Jacques	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
MCU-PH	DERANSART Colin	Physiologie
PU-PH	DESCOTES Jean-Luc	Urologie
PU-PH	DETANTE Olivier	Neurologie
MCU-PH	DIETERICH Klaus	Génétique
MCU-PH	DOUTRELEAU Stéphane	Physiologie
MCU-PH	DUMESTRE-PERARD Chantal	Immunologie
PU-PH	EPAULARD Olivier	Maladies infectieuses ; Maladies tropicales
PU-PH	ESTEVE François	Biophysique et médecine nucléaire
MCU-PH	EYSSERIC Hélène	Médecine légale et droit de la santé
PU-PH	FAUCHERON Jean-Luc	Chirurgie viscérale et digestive
MCU-PH	FAURE Julien	Biochimie et biologie moléculaire
PU-PH	FERRETTI Gilbert	Radiologie et imagerie médicale
PU-PH	FEUERSTEIN Claude	Physiologie
PU-PH	FONTAINE Éric	Nutrition
PU-PH	FRANCOIS Patrice	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
MCU-MG	GABOREAU Yoann	Médecine Générale
PU-PH	GARBAN Frédéric	Hématologie ; Transfusion
PU-PH	GAUDIN Philippe	Rhumatologie
PU-PH	GAVAZZI Gaétan	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
PU-PH	GAY Emmanuel	Neurochirurgie
MCU-PH	GILLOIS Pierre	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
PU-PH	GIOT Jean-Philippe	Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; Brûlologie
MCU-PH	GRAND Sylvie	Radiologie et imagerie médicale
PU-PH émérite	GRIFFET Jacques	Chirurgie infantile
MCU-PH	GUZUN Rita	Nutrition
PU-PH	HAINAUT Pierre	Biochimie et biologie moléculaire
PU-PH émérite	HALIMI Serge	Nutrition
PU-PH	HENNEBICQ Sylviane	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
PU-PH	HOFFMANN Pascale	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
PU-PH émérite	HOMMEL Marc	Neurologie
PU-MG	IMBERT Patrick	Médecine Générale

CORPS	NOM-PRENOM	Discipline universitaire
PU-PH émérite	JOUK Pierre-Simon	Génétique
PU-PH	KAHANE Philippe	Physiologie
MCU-PH	KASTLER Adrian	Radiologie et imagerie médicale
PU-PH	KRAINIK Alexandre	Radiologie et imagerie médicale
PU-PH	LABARERE José	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
MCU-PH	LABLANCHE Sandrine	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques
MCU-PH	LANDELLE Caroline	Bactériologie – virologie ; Hygiène hospitalière
PU-PH	LANTUEJOUL Sylvie	Anatomie et cytologie pathologiques
PR Ass. Méd.	LARAMAS Mathieu	Cancérologie ; radiothérapie
MCU-PH	LARDY Bernard	Biochimie et biologie moléculaire
MCU - PH	LE GOUELLEC LE PISSART Audrey	Biochimie et biologie moléculaire
PU-PH	LECCIA Marie-Thérèse	Dermato-vénéréologie
MCF Ass.MG	LEDOUX Jean-Nicolas	Médecine Générale
PU-PH émérite	LETOUBLON Christian	Chirurgie viscérale et digestive
PU-PH	LEVY Patrick	Physiologie
PU-PH	LONG Jean-Alexandre	Urologie
MCU-PH	LUPO Julien	Bactériologie-virologie ; Hygiène hospitalière
PU-PH	MAIGNAN Maxime	Médecine d'urgence
PU-PH	MAITRE Anne	Médecine et santé au travail
MCU-PH	MALLARET Marie-Reine	Bactériologie – virologie ; Hygiène hospitalière
MCU-PH	MARLU Raphaël	Hématologie ; Transfusion
PR Ass. Méd.	MATHIEU Nicolas	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
MCU-PH	MAUBON Danièle	Parasitologie et mycologie
PU-PH	MAURIN Max	Bactériologie-virologie ; Hygiène hospitalière
MCU-PH	MC LEER Anne	Histologie, embryologie et cytogénétique
MCU-PH	MONDET Julie	Histologie, embryologie et cytogénétique
PU-PH	MORAND Patrice	Bactériologie-virologie ; Hygiène hospitalière
PU-PH	MOREAU-GAUDRY Alexandre	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
PU-PH	MORO Elena	Neurologie
PU-PH	MORO-SIBILOT Denis	Pneumologie ; addictologie
MCU-PH	MORTAMET Guillaume	Pédiatrie
PU-PH	MOUSSEAU Mireille	Cancérologie ; radiothérapie
PU-PH émérite	MOUTET François	Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie
MCF Ass.MG	ODDOU Christel	Médecine Générale
PR Ass. Méd.	ORMEZZANO Olivier	Cardiologie
MCU-PH	PACLET Marie-Hélène	Biochimie et biologie moléculaire
PU-PH	PAILHE Régis	Chirurgie orthopédique et traumatologie
PU-PH	PALOMBI Olivier	Anatomie
PU-PH	PARK Sophie	Hématologie ; Transfusion
PU-PH	PASSAGGIA Jean-Guy	Anatomie
PR Ass.MG	PAUMIER-DESBRIERES Françoise	Médecine Générale
PU-PH	PAYEN DE LA GARANDERIE Jean-François	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
MCU-PH	PAYSANT François	Médecine légale et droit de la santé
MCU-PH	PELLETIER Laurent	Biologie cellulaire
PU-PH	PELLOUX Hervé	Parasitologie et mycologie
PU-PH	PEPIN Jean-Louis	Physiologie
PU-PH	PERENNOU Dominique	Médecine physique et de réadaptation

CORPS	NOM-PRENOM	Discipline universitaire
PU-PH	PERNOD Gilles	Chirurgie vasculaire ; Médecine vasculaire
PU-PH	PIOLAT Christian	Chirurgie infantile
PU-PH	PISON Christophe	Pneumologie ; Addictologie
PU-PH	PLANTAZ Dominique	Pédiatrie
PU-PH	POIGNARD Pascal	Bactériologie-virologie ; Hygiène hospitalière
PU-PH	POLACK Benoît	Hématologie ; Transfusion
PU-PH	POLOSAN Mircea	Psychiatrie d'adultes ; Addictologie
PU-PH	RAMBEAUD Jean-Jacques	Urologie
PU-PH	RAY Pierre	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
PR Ass. Méd.	RECHE Fabian	Chirurgie viscérale et digestive
MCU-PH	RENDU John	Biochimie et biologie moléculaire
MCU-PH émérite	RIALLE Vincent	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
PU-PH	RIETHMULLER Didier	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
PU-PH	RIGHINI Christian	Oto-rhino-laryngologie
PU-PH émérite	ROMANET Jean Paul	Ophthalmologie
PU-PH	ROSTAING Lionel	Néphrologie
PU-PH	ROUSTIT Matthieu	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
MCU-PH	ROUX-BUISSON Nathalie	Biochimie et biologie moléculaire
PR Ass.MG	ROYER DE VERICOURT Guillaume	Médecine Générale
PU-PH émérite	SARAGAGLIA Dominique	Chirurgie orthopédique et traumatologie
MCU-PH	SATRE Véronique	Génétique
PU-PH	SAUDOU Frédéric	Biologie cellulaire
PU-PH	SCHMERBER Sébastien	Oto-rhino-laryngologie
PU-PH	SCHWEBEL Carole	Médecine intensive-réanimation
PU-PH	SCOLAN Virginie	Médecine légale et droit de la santé
MCU-PH	SEIGNEURIN Arnaud	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
PU-PH émérite	STAHL Jean-Paul	Maladies infectieuses ; Maladies tropicales
PU-PH	STANKE Françoise	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
MCU-PH	STASIA Marie-José	Biochimie et biologie moléculaire
PU-PH	STURM Nathalie	Anatomie et cytologie pathologiques
PU-PH	TAMISIER Renaud	Physiologie
PU-PH	TERZI Nicolas	Médecine intensive-réanimation
PU-PH	THEVENON Julien	Génétique
MCU-PH	TOFFART Anne-Claire	Pneumologie ; Addictologie
PU-PH	TONETTI Jérôme	Chirurgie orthopédique et traumatologie
PU-PH	TOUSSAINT Bertrand	Biochimie et biologie moléculaire
PU-PH	VALMARY-DEGANO Séverine	Anatomie et cytologie pathologiques
PU-PH	VANZETTO Gérald	Cardiologie
PU-PH	VUILLEZ Jean-Philippe	Biophysique et médecine nucléaire
PU-PH	WEIL Georges	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
PU-PH	ZAOUI Philippe	Néphrologie
PU-PH émérite	ZARSKI Jean-Pierre	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie

**PU-PH** : Professeur des Universités - Praticiens Hospitaliers

**MCU-PH** : Maître de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers

**PU-MG** : Professeur des Universités de Médecine Générale

**MCU-MG** : Maître de Conférences des Universités de Médecine Générale

**PR Ass. Méd.** : Professeur des Universités Associé de Médecine

**PR Ass.MG** : Professeur des Universités Associé de Médecine Générale

**MCF Ass.MG** : Maître de Conférences Associé de Médecine Générale

## RÉSUMÉ

Différence de connaissances sur le dépistage anténatal de trisomie 21 entre les deux parents. Étude dans deux centres de l'Isère.

**Objectifs :** L'étude de la différence de connaissances des deux parents sur le processus de dépistage anténatal de trisomie 21 permet d'évaluer, d'une part la qualité des informations transmises aux couples, et d'autre part la place effective du père dans la grossesse, afin d'améliorer les pratiques.

**Méthode :** Un questionnaire évaluant la connaissance des deux parents sur le dépistage de trisomie 21 a été réalisé et distribué dans deux maternités à Grenoble et Voiron. Une comparaison des scores des mères et des pères par le test t de Student suivie d'une analyse de variance multiple a permis de mettre en lumière les sujets où la différence est la plus marquée entre les deux parents.

**Résultats :** 81 couples, soit 162 questionnaires ont pu être étudiés. L'analyse conclut à une meilleure connaissance globale des mères, avec un score moyen significativement supérieur à celui des pères (respectivement 12,3 et 9,8 sur 19 points, avec  $p < 0,001$ ). Quatre thèmes principaux creusent cette différence : le caractère facultatif du dépistage, le rôle de l'échographie dans la recherche de trisomie 21, les facteurs augmentant le risque de trisomie 21, et le caractère facultatif de l'amniocentèse.

**Conclusion :** Il est noté un certain manque de connaissance global des deux parents, plus marqué chez les pères, sur le syndrome de Down, ainsi que sur les possibilités s'offrant aux parents en cas de risque élevé de trisomie 21. La société change, et le père est de plus en plus présent dans le déroulement de la grossesse. Les professionnels de santé se doivent d'informer au mieux et d'inclure de la même façon les deux parents dans cette étape importante de la grossesse.

**Mots clés :** trisomie 21, syndrome de Down, père, dépistage anténatal, grossesse, information, interruption médicale de grossesse, choix éclairé

## **ABSTRACT**

Difference in knowledge about antenatal screening for trisomy 21 between the two parents. Study in two centers in Isere.

**Objectives :** The study of the difference in knowledge of both parents on the antenatal screening for Down syndrome allows to evaluate, on the one hand the quality of the information transmitted to the couples, and on the other hand the effective father's place in the pregnancy, in order to improve the practices.

**Method:** A questionnaire assessing the knowledge of both parents on Down syndrome screening was carried out and distributed in two maternity hospitals in Grenoble and Voiron. A comparison of mothers and fathers' scores by the Student t-test followed by an analysis of multiple variance highlighted the topics for which the difference between the two parents is the highest.

**Results:** 81 couples or 162 questionnaires, were studied. The analysis concluded that the mothers had a better overall knowledge of antenatal screening, with an average score significantly higher than that of the fathers (respectively 12.3 and 9.8 out of 19 points, with  $p < 0.001$ ). Four main themes deepen this difference: the optional nature of screening, the role of ultrasound in the search for Down syndrome, the factors that increase the risk of Down syndrome, and the facultative aspect of amniocentesis.

**Conclusion:** There is some lack of overall knowledge by both parents but much concerning fathers, about Down syndrome, as well as the options available to parents at high risk for Down syndrome. Society is changing, and the father is increasingly involved in the course of the pregnancy. Health care professionals have a responsibility to inform and include both parents equally in this important stage of pregnancy.

**Key words :** Down syndrome, father's place, antenatal screening, informed choice, medical termination of pregnancy

## Remerciements

Mesdames et Messieurs les membres du jury :

**-M. le Président du jury, Professeur Benoît POLACK.** Une belle rencontre, pour le moins inattendue. Merci pour votre soutien depuis le début, votre patience et votre aide inestimable. Ce projet a pris une toute autre dimension grâce à vous. Merci de votre disponibilité, de vos conseils avisés et pour tout ce que vous avez apporté à ce travail.

**-Pr Pascale HOFFMAN,** Merci d'accepter de participer à ce jury, et pour votre avis précieux.

**-Dr Florence AMBLARD,** Merci de votre enthousiasme pour le projet et d'avoir accepté d'en faire partie.

**-Dr Frédérick JURY, directeur de thèse.** Depuis 3 ans maintenant, tu me soutiens, me supportes et m'aides dans ce projet ! Plutôt atypique, ton accueil est resté gravé dans ma mémoire, ainsi que les six mois qui ont suivis. Certainement l'une de mes meilleures expériences professionnelles, travailler avec toi a été (et sera...) un plaisir. Merci de ton aide dans ce travail et de tes remarques constructives qui ont permis d'aboutir à ce résultat. Merci d'avoir cru en moi et d'avoir fait ce bout de chemin avec moi.

-Merci également à **tous les patients** qui ont pris le temps de répondre à l'enquête, et aux **sages-femmes** qui m'ont aidée dans ce travail.

**-Manon,** ma sœur, mon amie, ma confidente, et même... ma co-thésarde maintenant !

Je n'ai pas les mots pour te dire à quel point je te suis reconnaissante. Sans toi, je ne serais certainement pas là... Depuis toujours, tu es là pour moi, quel que soit mon problème, et surtout, quel que soit mon caractère (pas toujours facile...). Tu as toujours été un soutien, un modèle, et là encore, tu m'as tracé la voie...! Depuis toujours, tu enrichis ma vie, merci de ta patience, de ton temps, bref : de ton Amour sans faille. Je t'aime sœurette.

**-Maman,** des révisions jusqu'à pas d'heure en première année, jusqu'aux relectures multiples de ma thèse en dixième année, ton aide précieuse m'accompagne depuis toujours. Je ne t'ai rien épargné, et pourtant, tu ne m'as pas lâché une seconde.

**-Papa,** merci d'avoir cru en moi dès le début, et de m'avoir poussée et permis d'aller jusqu'au bout. Je sais que ce n'est pas forcément la voie que tu aurais choisie, mais pas une seconde tu ne m'en as dissuadée, bien au contraire, tu as été mon moteur.

Je ne serais évidemment pas là sans **Vous**, votre amour, et votre soutien indéfectible.

Malgré la distance, vous êtes inlassablement présents, vous me suivez, et m'encouragez à chaque étape. Vous m'avez permis de réaliser mes rêves les plus fous, et il me faudra sûrement plusieurs vies pour vous remercier... Avec tout mon amour.

**-Aurélien**, mon frère, quelle que soit la situation, tu es toujours là, que ce soit pour un cours de statistique, un problème informatique ou juste pour me faire rire ! Merci de ta patience, de ton calme et de ta générosité. Malgré la distance et nos différences, tu as toujours été une oreille attentive et aimante pour moi, et je te remercie vraiment pour ça.

**-Guillaume**, tu es entré dans ma vie quand je m'y attendais le moins... mais tu en es maintenant une part essentielle. Merci de me pousser toujours plus haut, de ton soutien et de ton amour, qui m'enveloppe depuis toutes ces années. Je t'aime.

**-Jocelyne et Marc**, merci de votre accueil si chaleureux dès le début, de votre soutien et de votre aide dans cette nouvelle étape. Je suis ravie de pouvoir partager ce moment avec vous.

**-Guillaume S**, merci de ton aide et de tes relectures dans ce travail. :)

**-Anaïs P**, merci de ton soutien, et pour tout ce que tu m'as apporté. Tu fais partie de ces médecins qui m'ont montré comment faire passer l'humain avant le patient, quelle que soit la situation, l'urgence, et la quantité de travail. Un plaisir d'avoir fait mes premières armes à tes côtés ! Merci doc'.

**-Dr Anne Ledoyen**, merci pour te ce que tu m'as appris pendant 6 mois, et toujours dans la bonne humeur ! Un vrai plaisir de bosser avec toi.

**-Lucile**, 10 ans de partages, de rires, de raviolis chinois, de chocolat, de confidences, d'études et de galères ! Les années passent, mais tu es toujours là ! Merci pour tout ce que tu fais pour moi, ces années n'auraient vraiment pas été pareilles sans toi... Tu m'as permis de tenir les premiers mois dans le grand Nord, et je profite de l'occasion pour te dire à quel point tu es importante pour moi. Merci.

**-Brice**, 25 ans après... les occasions sont plus rares, mais c'est toujours un plaisir de te voir. Merci pour ta bonne humeur, et ton amitié sans faille.

**-Eva et Alice** que du bonheur de passer ces belles années avec vous. Sans aucun doute, vous êtes les deux plus belles rencontres de mon internat ! Merci de votre écoute, de votre bienveillance, et merci pour tous ces beaux moments de partage. Qu'une chose à dire : que ça dure ! :)

**-Vincent**, merci de ton soutien et pour les petites bouffées d'air entre deux sessions de thèse ! :)

**-À mes co-internes, externes et amis Ben, Hector, Caroline, Lison, Doudou, Gauthier, Lucie**, Estelle, Quentin, Cassandre, Florent, Anne-Lise, Marlène, Maïté, Camille, Simon, Florian, Claire, Medhi, Camille R, Simon B et tous ceux que j'oublie... merci pour ces bons moments.

**-Pascal**, merci pour ces moments de partage autour de bons verres, et pour les belles rencontres (parfois inattendues !) que tu as permises... ;) Hâte de te retrouver !!

**-À mes futurs collègues** : Aurélie, Fabienne, Sophie, Laura, Isaline, Emilie, Aurélie, Nathalie, Laurence et Frédérick bien sûr ! Merci pour votre soutien, votre accueil chaleureux et votre confiance. Hâte de vous rejoindre.

**-À toutes les équipes soignantes** avec qui j'ai eu le plaisir de travailler : à **Élodie, Valérie**, au 9ème L, en pédiatrie, à la maternité de Voiron, et aux urgences de la mutualiste...

# SOMMAIRE

<b>I- <u>INTRODUCTION</u></b> .....	<b>13 – 28</b>
<b>A- ANOMALIES GÉNÉTIQUES CHERCHÉES PAR LE DÉPISTAGE ANTÉNATAL</b> .....	<b>15</b>
1-LE SYNDROME DE DOWN .....	<b>15</b>
1.A. CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES.....	<b>15</b>
1.B. CARACTÉRISTIQUES CLINIQUES.....	<b>16</b>
1.C. SUIVI MÉDICAL.....	<b>17</b>
2- LES TRISOMIES 18 ET 13.....	<b>18</b>
2.A - LA TRISOMIE 18, OU SYNDROME D'EDWARDS.....	<b>19</b>
2.B - LA TRISOMIE 13, OU SYNDROME DE PATAU.....	<b>19</b>
<b>B- LE DÉPISTAGE ANTÉNATAL DE TRISOMIE 21</b> .....	<b>20</b>
<b>C- L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE</b> .....	<b>23</b>
1. CADRE LÉGAL.....	<b>23</b>
2. CONDITIONS.....	<b>24</b>
3. MODALITÉS PRATIQUES .....	<b>25</b>
<b>D- PLACE DU PÈRE DANS LA GROSSESSE</b> .....	<b>25</b>
<b>II- <u>MATÉRIEL ET MÉTHODE</u></b> .....	<b>29 – 36</b>
<b>1- CHOIX DE LA MÉTHODE QUANTITATIVE</b> .....	<b>29</b>
<b>2- ASPECTS ÉTHIQUES</b> .....	<b>30</b>
<b>3- ÉLABORATION DU QUESTIONNAIRE</b> .....	<b>30</b>
<b>4- POPULATION CIBLE ET RECRUTEMENT</b> .....	<b>32</b>
4.A- CRITÈRES D'INCLUSION.....	<b>32</b>
4.B- CRITÈRES DE NON INCLUSION.....	<b>32</b>
4.C- CRITÈRES D'EXCLUSION.....	<b>33</b>
<b>5- RECUEIL DES DONNÉES</b> .....	<b>33</b>
<b>6- CALCUL DU NOMBRE DE SUJETS NÉCESSAIRES</b> .....	<b>34</b>
6.A- DONNÉES NÉCESSAIRES POUR LE CALCUL.....	<b>34</b>
6.B- CALCUL.....	<b>35</b>
<b>7- ANALYSE DES DONNÉES</b> .....	<b>35</b>
<b>III- <u>RÉSULTATS</u></b> .....	<b>37 – 46</b>
<b>1- POPULATION ÉTUDIÉE</b> .....	<b>37</b>
<b>2- CARACTÉRISTIQUES PRINCIPALES</b> .....	<b>37</b>

<b>3- ANALYSE PRINCIPALE.....</b>	<b>39</b>
<b>4- ANALYSE DE VARIANCE MULTIPLE.....</b>	<b>40</b>
<b>5- RETOURS DES COUPLES.....</b>	<b>42</b>
5.A - ASPECTS POSITIFS.....	43
5.B - INQUIÉTUDES SOULEVÉES.....	43
5.C - CONNAISSANCES DU SYNDROME DE DOWN.....	44
5.D - PLACE DU PÈRE.....	45
<b>IV- <u>DISCUSSION</u>.....</b>	<b>47 – 52</b>
<b>1- LIMITATIONS ET BIAIS.....</b>	<b>47</b>
<b>2- FORCES DE L'ÉTUDE.....</b>	<b>48</b>
<b>3- DISCUSSION DES RÉSULTATS.....</b>	<b>49</b>
3.A- CARACTÈRE OBLIGATOIRE DU DÉPISTAGE.....	50
3.B- CONNAISSANCE DES MODALITÉS DE L'IMG.....	50
3.C- CONNAISSANCE DE LA TRISOMIE 21.....	50
3.D- LA PLACE DU PÈRE.....	51
<b>V- <u>CONCLUSION</u>.....</b>	<b>53 – 54</b>
<b>VI- <u>BIBLIOGRAPHIE</u>.....</b>	<b>55 – 59</b>
<b>VII- <u>ANNEXES</u>.....</b>	<b>60 – 75</b>

## **I- INTRODUCTION**

Le syndrome de Down (ou trisomie 21) est la cause génétique de déficit mental la plus fréquente. En France, une grossesse sur 400 est concernée (1) et le nombre de naissances d'enfants atteints a été estimé à 1 sur 2000 naissances vivantes. (2) Ce chiffre a nettement diminué du fait de l'évolution des tests de dépistage anténatal, et la possibilité d'interruption médicale de grossesse.

Depuis 2009, est proposé à toutes les femmes au premier trimestre (ou à défaut au deuxième trimestre), le calcul du risque combiné de trisomie 21 (T21), prenant en compte l'âge maternel, la mesure de l'épaisseur de la nuque à l'échographie fœtale, et la dosage de certains marqueurs sériques lors d'une prise de sang maternelle. La combinaison de ces facteurs estime un risque de trisomie 21 chez l'enfant à naître, avec une sensibilité de l'ordre de 80 %.

En décembre 2018, un nouveau test de dépistage de T 21 (trisomie 21) est proposé et pris en charge en cas de risque combiné élevé de trisomie 21 chez le fœtus : le dépistage prénatal non invasif (DPNI).

Il s'agit d'une analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel avec recherche d'une surexpression de chromosomes, notamment le chromosome 21. Sensible à 99 % et pris en charge par la Sécurité sociale, il représente une révolution dans la prise en charge de la grossesse. (3) Ce nouveau test gagnerait à être mieux connu car il permettrait de réduire une part d'anxiété des parents en période prénatale. (4), (5)

En effet, de nombreuses études ont montré que la période prénatale est très anxiogène, et les tests prénataux invasifs (amniocentèse, choriocentèse), avec le risque de fausse couche associé (0,5 à 1%) (6) et le manque d'information éclairée ou de compréhension ont tendance à majorer cette anxiété. (7) Ainsi, l'étude néerlandaise TRIDENT de 2017, a montré une réduction d'anxiété significative après réalisation du DPNI chez les patientes à risque élevé d'anomalies chromosomiques, avec une satisfaction de plus de 95 % des participantes. (7)

D'autre part, si quelques études françaises évaluent les connaissances des jeunes parents sur la question du dépistage de la trisomie 21, nous n'avons pas trouvé d'études qui incluaient les deux parents. En effet, certaines ont interrogé les mères (8), (9), (10), d'autres les pères (11), (12).

À notre époque, les pères s'impliquent de plus en plus dans le déroulement de la grossesse, et leur bonne information est essentielle. (13), (14) D'autant plus que le père de l'enfant est rapporté comme le principal aidant et soutien pour la mère lors des étapes de la grossesse et du dépistage. (15) De nombreuses études ont analysé la place perçue du père pendant la grossesse. Il en ressort qu'une part importante des futurs pères se sentent exclus et ont du mal à débiter leur paternité. (14) Or, l'étude québécoise de Normand et al. a montré que les pères impliqués tôt endossent la paternité plus activement. (16)

C'est pourquoi il a été décidé de rechercher l'existence d'une différence de connaissance des deux parents sur la procédure de dépistage anténatal de trisomie 21. Pour ce faire, un questionnaire a été distribué aux pères et aux mères dans les deux maternités du Centre Hospitalier et Universitaire de Grenoble Alpes (CHUGA) (Grenoble et Voiron). Il s'agit d'un questionnaire à choix multiples, qui établit à travers un score le niveau de connaissances des deux parents sur le dépistage de trisomie 21 et ses implications. En comparant les résultats des études précédemment citées (11), (9), (10), (11) sur des questions similaires et en établissant un score chiffré, une différence de connaissance de l'ordre de 20 % à l'avantage des mères est attendue. Ce chiffre sera justifié dans le cœur de l'étude. (§ I-6.A p.25)

La place du père dans la période de grossesse a été étudié à travers l'exemple du dépistage de trisomie 21.

Ainsi, la première partie de ce travail introduira les caractéristiques du Syndrome de Down et des autres anomalies génétiques recherchées au cours de la grossesse, puis, elle détaillera le dépistage proposé et retracera succinctement l'histoire de la place du père dans la grossesse. Ensuite, l'étude réalisée auprès des

parents, et ses résultats seront exposées. Pour finir, nous discuterons les résultats et leurs apports pour la pratique.

## **A- TRISOMIES RECHERCHÉES LORS DU DÉPISTAGE ANTÉNATAL**

Au cours de la grossesse, sont dépistées la trisomie 21 et deux autres anomalies génétiques moins courantes : les trisomies 13 et 18. Cette partie va présenter les caractéristiques générales des trois syndromes (génétiques, épidémiologiques et cliniques).

### **1- LE SYNDROME DE DOWN**

Le syndrome de Down, ou trisomie 21, est la première cause de déficit mental actuellement. Sa prévalence dans le monde varie selon l'accessibilité au dépistage anténatal et à l'interruption médicale de grossesse. Aujourd'hui en France, il est estimé à un cas sur 2000 naissances. (17)

#### **1. A - CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES**

Il s'agit d'un syndrome génétique, plus précisément d'une aneuploïdie. Il est dû à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire (partiel ou complet) d'où le terme de trisomie 21. Différents mécanismes sont possiblement en cause.

Dans plus de 90 % des cas, il s'agit d'une trisomie libre et homogène (47, XX, +21 ; 47, XY, +21), c'est à dire que toutes les cellules possèdent un chromosome 21 supplémentaire. Le mécanisme est une non disjonction lors de la méiose. Dans 95 % des cas, il s'agit d'une non-disjonction lors de la méiose maternelle.

Dans 2 % des cas, il s'agit d'une trisomie en mosaïque, conséquence d'une non disjonction mitotique survenant après la formation du zygote. Lors de syndrome en mosaïque, des cellules porteuses de chromosomes 21 surnuméraire, et des cellules sans anomalie (46, XY / 47, XY, +21 ou 46, XX / 47, XX, +21) composent l'organisme. Dans ce cas, le phénotype peut être atténué selon la quantité de cellules porteuses (mais, le phénomène n'est ni proportionnel ni prévisible).

Parfois, il s'agit d'une trisomie par translocation d'un chromosome 21 sur un autre chromosome acrocentrique (13, 14, 15, 21, 22). Dans ce cas, un caryotype des

deux parents est fortement conseillé, à la recherche d'une translocation robertsonienne. (17), (19)

### **1. B - CARACTÉRISTIQUES CLINIQUES**

Ce syndrome entraîne de nombreuses conséquences médicales tout au long de la vie. En dehors du déficit mental (quotient intellectuel toujours inférieur à 70, avec une médiane à 50) qui est toujours présent, chaque enfant aura ses propres symptômes plus ou moins marqués.

- Dès la naissance, certains signes sont observables tels que : une hypotonie, une hyperlaxité, l'absence de réflexe de Moro, des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, des petites oreilles rondes, une hypoplasie des os propres du nez, une macroglossie avec protrusion de la langue, un excès de peau sur la nuque, etc.

Il existe également des malformations fréquentes à rechercher très tôt :

- Cardiaques dans 40 % des cas : canal atrio-ventriculaire, communication inter-ventriculaire ou auriculaire, tétralogie de Fallot, ou persistance de canal artériel ;

- Digestives dans 10 % des cas : atrésie duodénale, atrésie de l'œsophage, maladie de Hirshprung, atrésie anale, ... ;

- Autres : rénales (reflux vésico-urétérale, syndrome de jonction pyélocalicielle) et cérébrales (rares).

### **1. C - SUIVI MÉDICAL**

Au-delà des malformations, cette population est plus à risque de développer certains troubles, qu'il est important de dépister régulièrement. (20) (2)

- Sur le plan endocrinologique, des retards de croissance, un problème de surpoids (plus de 50 % d'obésité), une hypothyroïdie, des diabètes plus précoces (auto-immuns ou de type 2), une fertilité diminuée (chez l'homme surtout) et une ménopause précoce chez la femme sont des complications fréquentes.
- Sur le plan hématologique et oncologique, ces patients présentent un risque accru de leucémie aiguë (persistant à l'âge adulte), mais un moindre risque de cancer solide (sauf cancer du testicule).
- Sur le plan digestif, le patient trisomique est sujet à des reflux gastro-œsophagiens, des problèmes de constipation, de maladie cœliaque, risque accru de troubles hépatiques (stéatose surtout si obésité, cirrhose non alcoolique, etc.) et une plus grande susceptibilité au virus de l'hépatite B, et à *Helicobacter pylori*. (2)
- Sur le plan ORL et buccal, les enfants sont plus sensibles aux otites (et à leurs complications), présentent plus d'obstructions rhinopharyngées et de risques de troubles d'audition. Ils sont également plus sujets aux troubles dentaires (hypotonie linguale avec macroglossie).
- Sur le plan ophtalmologique, les troubles sont fréquents. Ils sont sujet à une sensibilité accrue aux infections (blépharite, conjonctivites), des malformations (kératocône, strabisme convergent, glaucome congénital...), des troubles de réfractions et d'accommodation, et à un risque augmenté de cataracte à tout âge.
- D'autres troubles fréquents sont à noter : trouble du sommeil, syndrome d'apnées du sommeil (multifactoriel), difficulté à exprimer la douleur, trouble du comportement (colère, agitation, trouble de l'attention...), déclin cognitif précoce (après 40 ans plus de 40 % de ces patients développent une démence de type Alzheimer), etc. (17), (2)

Les progrès de la chirurgie cardiaque et de la néonatalogie ont permis de diminuer fortement la mortalité néonatale et infantile, même si elle reste supérieure à celle de la population générale (*respectivement 1,65 % contre 0,36 % ( $p < 0,02$ ) et 4 % contre 0,48 % ( $p < 0,001$ )*). (21) Depuis quinze ans, l'espérance de vie des patients

atteints de trisomie 21 augmente en moyenne de 1,7 ans /an, (20) et avec un suivi multidisciplinaire et un entourage adapté, elle est estimée à 60 ans en 2019. (2)

Pour ces enfants, un suivi médical rapproché, adapté aux besoins spécifiques de chacun est recommandé. Il permet un accompagnement de leur développement, et un dépistage précoce d'anomalies éventuelles.

Souvent les acquisitions sont plus tardives que celles d'un enfant non porteur du syndrome. Cependant, la plupart de ces enfants sont autonomes pour l'acquisition de la propreté, s'alimenter, marcher, communiquer et s'habiller seul à l'âge de 5ans. (22)

Les capacités intellectuelles et les acquisitions de ces patients dépendent, certes du retard mental initial, mais surtout de leur entourage, de la quantité et de la qualité de leurs interactions sociales, des stimulations intellectuelles, et ce tout au long de leur vie. Les acquisitions sont possibles à tout âge, et il est bon de les renforcer et de les encadrer sur le long terme (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie...). (17), (2)

En dehors du plan strictement médical, les personnes porteuses du syndrome et ayant bénéficié d'une éducation et d'un accompagnement adaptés ont la capacité de mener une vie sociale et professionnelle épanouies. (3)

## **2- LES TRISOMIES 18 ET 13**

Lors du dépistage anténatal, les trisomies 18 et 13, sont également recherchées, bien que plus rares (respectivement 1 naissance sur 6000 et 1/7000). Elles sont évoquées devant une anomalie de dosage des marqueurs sériques du premier trimestre (décrit ci-après § I.B) ou lors de la mise en évidence de malformations échographiques tout au long du suivi. Ce sont des trisomies autosomiques les plus fréquentes après le syndrome de Down, (23) mais moins bien connues, par les futurs parents (9) mais aussi parfois par les professionnels de santé. (12)

## **2. A - LA TRISOMIE 18, OU SYNDROME D'EDWARDS**

Sur le plan génétique, il s'agit le plus souvent d'une trisomie homogène responsable d'un syndrome polymalformatif.

Beaucoup plus sévère, ce syndrome entraîne dans plus de 95 % des cas un décès en période périnatale, et seulement 5 à 10 % des bébés dépassent un an de vie. (23)

## **2. B - LA TRISOMIE 13, OU SYNDROME DE PATAU**

Le syndrome est causé par une trisomie complète (dans 75 % des cas), par translocation (20 % des cas) ou encore par mosaïcisme ou trisomie partielle. Ce syndrome est aussi très sévère, entraînant un décès en période néonatale dans plus de 95 % des cas. Parmi les bébés nés vivants, 90 % décèdent au cours de la première année.

Les enfants porteurs présentent des malformations du visage, et du cerveau avec un retard mental très sévère, des anomalies cardiaques, urogénitales... (23)

Ces deux syndromes sont donc très sévères et, seulement des soins de confort et de support sont proposés.

## **B- LE DÉPISTAGE ANTÉNATAL DE TRISOMIE 21**

Dans cette partie, les nouveautés et les différentes étapes du dépistage prénatal de la trisomie 21 appliquées en France seront rappelées.

En France depuis 1997, le dépistage anténatal de trisomie 21 est proposé à toutes les femmes enceintes, avec prise en charge par la sécurité sociale. (18) À noter que lors de ce dépistage, d'autres aneuploïdies plus rares peuvent également être suspectées, notamment les trisomies 18 et 13. (23)

Le premier examen de dépistage des anomalies chromosomiques est l'échographie. La loi impose que le test et ses conséquences soient expliqués aux patientes, libres d'accepter ou non sa réalisation.

Ces examens sont encadrés par l'article L2131-1 du code de la santé publique : « *Toute femme enceinte reçoit, lors d'une consultation médicale, une information loyale, claire et adaptée à sa situation sur la possibilité de recourir, à sa demande, à des examens de biologie médicale et d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de sa grossesse [...] portant notamment sur les objectifs, les modalités, les risques, les limites et le caractère non obligatoire de ces examens* »

En janvier 2019, après plusieurs modifications du processus de dépistage, le protocole est fixé comme suit : (17), (25)

- 1- le dépistage combiné du premier trimestre ;
- 2- le dépistage prénatal non invasif.
- 3- si besoin, un diagnostic de certitude par le biais d'un test invasif est réalisé (amniocentèse ou choriocentèse). (3)

En dehors des tests de dépistage et quel que soit leur résultat, la surveillance échographique est systématique tout au long de la grossesse, avec au moins 3 échographies réalisées à 12 SA (échographie de datation), 22 SA (échographie morphologique) et 32 SA (estimation du poids et du "bien être" fœtal). En cas de suspicion d'anomalie, ou de grossesse à risque (gémellaire...), la surveillance peut

être rapprochée. Elle permet en effet de repérer des signes évocateurs d'anomalies chromosomiques, notamment la clarté nucale (présente chez 75-80 % des fœtus porteurs de T21), (18) mais aussi, un retard de croissance intra-utérin, un fémur court, une anomalie du volume de liquide amniotique, des malformations des systèmes nerveux, cardiovasculaire, digestif, ....

Détaillons les trois étapes du dépistage.

**1- Le dépistage combiné du premier trimestre** est un calcul de risque, à partir de trois facteurs : l'âge maternel, la mesure de la clarté nucale mesurée lors de l'échographie du premier trimestre, et le dosage de marqueurs sériques. Il doit être réalisé entre 11 et 13 semaines d'aménorrhées (SA). Les marqueurs sériques du premier trimestre sont la gonadotrophine chorionique humaine ( $\beta$ -HCG) et la protéine A plasmatique associée à la grossesse (*pregnancy-associated plasma protein A* = PAPP-A) (leurs taux sont différents en cas de trisomie 21). La combinaison de ces trois facteurs aboutit à un calcul de risque, appelé le risque combiné. (3), (17) Les patientes sont alors classées en trois groupes : risque faible ( $< 1/1000$ ), risque intermédiaire ( $1/1000 ; 1/50$ ) et risque élevé ( $> 1/50$ ) d'avoir un fœtus porteur de trisomie 21.

En cas de risque faible, la surveillance échographique est poursuivie.

En cas de risque intermédiaire, de grossesse gémellaire, de risque  $> 1/50$  et refus du caryotype, en cas d'antécédent de grossesse avec fœtus porteur de trisomie 21, ou couple dans l'un des deux membres est porteur d'une translocation robertsonienne qui implique le chromosome 21, un nouveau test est proposé : le dépistage prénatal non invasif (DPNI). (3)

Enfin, en cas de risque élevé ( $>1/50$ ), ou de test à l'ADN libre circulant positif, il est proposé un examen diagnostique : caryotype fœtal. En cas de refus de la patiente : proposition du test génétique ADN-Lc T21.

**2- Le dépistage prénatal non invasif (DPNI)** est très fiable, et bénéficie du remboursement depuis décembre 2018. C'est un test génétique réalisé sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel. En effet au cours de la grossesse le placenta libère des cellules fœtales dans la circulation maternelle, ces cellules en apoptose vont libérer leur ADN. L'ADN foetal représente 10 % de l'ADN présent dans le sang maternel. Il est alors recherché une surexpression du chromosome 21. Il s'agit d'une méthode de dépistage très sensible et spécifique (>99%) avec entre 0,1 et 0,2 % de faux positifs. (27) Dans de rares cas (1 à 5%), le test ne rend pas de résultat pour des raisons techniques, ou une quantité d'ADN foetal insuffisante. Dans ce cas, un deuxième test est proposé et pris en charge, puis en cas de second échec, un prélèvement diagnostique (test invasif) sera proposé. (18)

**3- Les tests permettant un diagnostic de certitude**, proposés en cas de risque élevé sont invasifs, et présentent un risque de fausse couche non négligeable, de l'ordre de 1 %. (28) L'objectif est de récupérer des cellules fœtales, afin de réaliser un caryotype à la recherche d'anomalies génétiques. Les résultats sont obtenus généralement en trois semaines. (29)

**L'amniocentèse**, a lieu au cours du deuxième trimestre entre 15 et 16 SA. C'est une ponction trans-abdominale de liquide amniotique, écho-guidée également.

Une anesthésie locale est proposée, mais pas systématique.

Depuis que le dépistage prénatal non invasif (DPNI) est réalisé avant le caryotype, le taux de détection du syndrome s'est amélioré de 15 %. L'agence de biomédecine a estimé que sur 520 000 femmes ayant eu recours au dépistage combiné du premier trimestre, le DPNI permettait d'éviter la réalisation de 11000 caryotypes fœtaux. Au bilan, le nombre d'amniocentèses (ainsi que le risque de fausse couche associé) a été divisé par quatre. (30), (18)

#### **4- Vécu du dépistage par les parents**

En dehors du côté médical, il est aussi intéressant de s'interroger sur l'évolution de la prise en charge des parents par les praticiens. Cet aspect plus qualitatif consiste à évaluer le niveau d'information et d'accompagnement fourni par les médecins à leurs patients.

Il ressort de l'interrogation des parents, que beaucoup ont le sentiment que le dépistage est obligatoire. (10) Or, au vu des issues possibles du dépistage, les parents ressentent parfois de la pression de la part des soignants. En effet, en cas de risque élevé de trisomie 21, des parents ayant pris la décision d'élever leur enfant quel que soit le résultat du test, ont rapporté s'être parfois sentis jugés, incompris voire poussés à l'interruption médicale de grossesse. (31)

Ainsi, malgré que le dépistage en France soit légalement encadré et doit être proposé de manière homogène à toutes les femmes, le ressenti (27), (32) et la compréhension des parents peut varier de façon significative d'une étude à l'autre.

## **C- L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE**

Une fois le diagnostic posé, les parents ont alors plusieurs choix : poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant, poursuivre la grossesse en vue de faire adopter l'enfant ou demander une interruption médicale de grossesse. Le cas échéant, elle peut être pratiquée quel que soit le terme de la grossesse avec avis systématique d'une commission appelée Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) et accord de deux médecins.

### **1. CADRE LÉGAL**

En France, cette modalité a été mise en place par la loi Veil de janvier 1975 relative à l'autorisation de l'interruption Volontaire de grossesse (IVG) et l'interruption thérapeutique de grossesse (ITG). Dès son initiation, aucune limite de terme n'est imposée :

*" Art. L. 162-12. - L'interruption volontaire d'une grossesse peut, à toute époque, être pratiquée si deux médecins attestent, après examen et discussion, que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme ou qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic."*

A cette époque, il s'agit d'une procédure médico-judiciaire, et « *l'un des médecins doit être inscrit sur une liste d'experts près la Cour de cassation ou près d'une cour d'appel* » (Art. L. 162-12). (33) C'est à partir de la modification de l'article en 2001, que l'IVG (*loi n°2001-588 du 4 juillet 2001*) et l'IMG (interruption médicale de grossesse) (*décret n° 2002-778 du 3 mai 2002*) sortent du cadre judiciaire, pour être sous contrôle du comité spécialisé appelé CPDPN (Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal).

## **2. CONDITIONS**

Deux conditions permettent d'envisager une IMG : si la poursuite de la grossesse est à risque pour la mère, ou en cas de signe de pathologie fœtale grave.

La notion « *d'affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic* », a été précisée, sans pour autant définir une liste exhaustive de pathologies "autorisant" l'interruption médicale de grossesse. Ceci permet que chaque cas soit discuté par un comité composé par des spécialistes du domaine concerné (pédiatre, généticien, gynécologue-obstétricien, échographiste...).

Les anomalies qui seront évaluées par les Centres pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) sont les suivantes :

- Anomalies chromosomiques
- Malformations échographiques graves (si aucun traitement n'est envisageable)
- Maladies génétiques ou syndromes avec handicap prévisible
- Infections congénitales graves
- Pathologies des grossesses gémellaires (Syndrome du transfuseur-transfusé, ...)
- Pathologies environnementales (médicaments, alcool, ...)

Le compte rendu du CPDPN est ensuite soumis aux parents. La mère aura la décision finale en toute connaissance de cause.

### **3. MODALITÉS PRATIQUES DE L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE (IMG)**

Une fois la demande de la mère faite, et l'accord du CPDPN obtenu, une consultation pré-IMG est prévue, souvent avec un généticien et un obstétricien pour permettre des explications détaillées sur la pathologie du fœtus et ses implications : évolution prévisible, espérance de vie, handicap associé...

Cette consultation permet également l'explication précise du déroulement et le choix de la méthode d'interruption médicale de grossesse.

Il est fortement conseillé aux parents de rencontrer un psychologue pour être suivi tout au long de ces étapes difficiles.

Il est recommandé de tout mettre en œuvre pour arriver à un consensus parental, avec soutien, patience et écoute. Cependant, en cas de désaccord entre les deux parents, c'est la mère qui a la décision finale. (34)

Le choix de la méthode de l'interruption de grossesse, va dépendre :

- du terme auquel elle est faite
- de la nécessité ou non de réaliser une autopsie
- du choix des parents dans la mesure du possible.

Au premier trimestre : deux techniques sont possibles : interruption par médicaments (qui induisent l'expulsion), ou curetage. Le curetage ne sera pas possible si une autopsie est nécessaire (cas où le diagnostic n'est pas connu avant l'IMG).

A partir du deuxième trimestre, au vu de la taille du fœtus, ces méthodes ne sont plus possibles, il sera donc pratiqué un déclenchement du travail par médicaments, ou si contre-indication une hystérotomie. (34)

### **D- PLACE DU PÈRE DANS LA GROSSESSE**

Depuis 1960, la présence des pères est autorisée en salle de naissance, et ils assistent de plus en plus à l'accouchement. (15). En revanche, lors des consultations prénatales, ils sont encore peu présents. Le père peut parfois avoir du mal à trouver sa place dans la période anténatale, et ce sentiment d'exclusion peut retarder son entrée dans la paternité. (35)

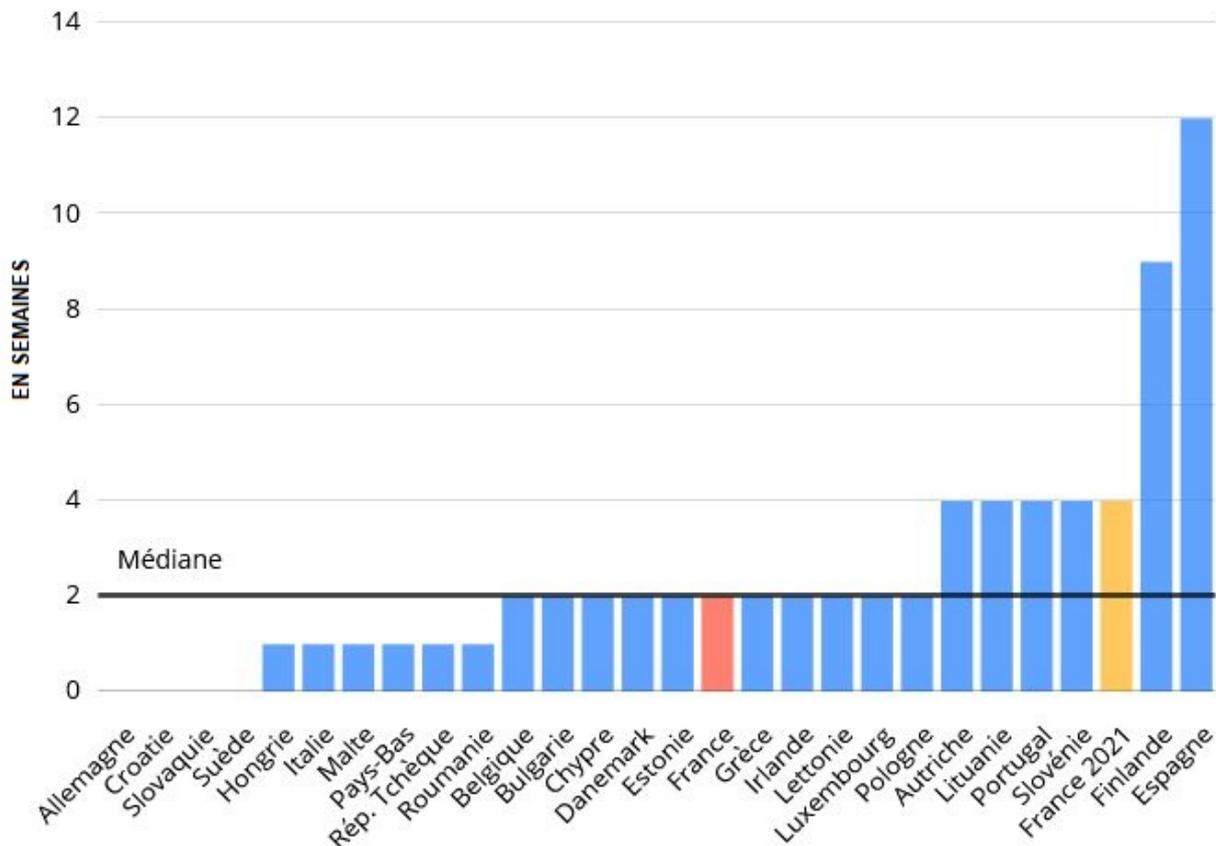
Un congé de naissance de trois jours a été créé après la Libération, par la loi du 18 mai 1946. Puis en 2002, un congé paternité a été créé, avec la possibilité de poser 11 jours ouvrés (voire 18 en cas de naissance multiple), en plus des trois jours après la naissance, ce qui situait la France dans le bas du classement des pays Européens dans ce domaine. (36) L'allongement récent du congé paternité, voté en 2020 en France, est un exemple concret de cette évolution sociale, qui traduit l'envie d'impliquer au plus tôt le père dans la parentalité.

Cette nouvelle loi annonce une augmentation du congé paternité à 28 jours, dont sept jours obligatoires après la naissance, qui prendra effet dès juillet 2021. On notera que certains pays d'Europe sont déjà bien plus égalitaires dans ce domaine, avec des congés paternités ou parentaux (à partager entre les deux parents) bien plus avantageux (*Cf. graphique 1*). Plusieurs pays Européens ont annoncé son augmentation également en 2021 : notamment l'Espagne et la Finlande, qui les alignent sur les congés maternités à savoir, respectivement 16 et 23 semaines (164 jours). (37), (38)

La médiane européenne des congés paternités est seulement à deux semaines, et dix pays n'en ont pas ou qu'une semaine. Finalement avec l'augmentation prévue pour 2021, la France sera parmi les pays Européens avec les congés paternités les plus longs, mais encore loin de la Finlande (9 semaines) et de l'Espagne (12 semaines).

Or, plusieurs études ont montré que la présence des pères aux consultations, et leur intérêt au suivi de la grossesse, sont liés à une meilleure et durable implication dans leur rôle de père (35) par une bonne compréhension du processus de grossesse. (14)

*Graphique 1 : Disparité des congés paternités en Europe en 2020. (European Datalab) (39)*



Le rôle du père est essentiel et multiple, à savoir, soutien émotionnel, disponibilité, partage de responsabilité avec la mère, et soutien financier... (15)

Actuellement les pères souhaitent être autant impliqués que les mères dans la prise de décision concernant leur enfant à naître. (40), (14), (12) Pour qu'ils puissent remplir ce rôle correctement, une information claire et loyale est indispensable. Cependant, plusieurs études ont montré que les intervenants, les consultations prénatales, et la maternité (rien que par son nom), étaient dédiés et centrés sur la mère. (40) Le père a souvent du mal à se faire une place dans cette période, et se sent même en trop, voire exclu. (14) (25) (12)

Le manque d'information, et de prise en charge du père en période prénatale, a des conséquences à la fois sur son stress, mais aussi sur sa capacité de soutien et de réassurance de la mère. En cas de maladie génétique détectée, ce manque d'information peut amener le père à rejeter la responsabilité de cette maladie sur la mère. (42)

Dans le cas précis du dépistage de trisomie 21, il semble primordial que les deux parents puissent être informés, du fait des possibles implications pour l'avenir de leur enfant. D'après l'étude Australienne de How et al. (31), l'intimité du couple, le temps de réflexion à deux, sans opinion extérieure, est très important pour pouvoir prendre une décision ensemble, en tant que futurs parents, sans interférence des soignants ou familles. Or, cela n'est possible que si le père est informé au même titre que la mère. Sans information claire, il n'est pas préparé à prendre de telles décisions, et à en comprendre toutes les implications. (43)

## **II- Matériel et méthode**

### **1- CHOIX DE LA MÉTHODE QUANTITATIVE**

Nous avons décidé de réaliser une étude quantitative afin de pouvoir approfondir les recherches existantes sur le sujet, et tester notre hypothèse : recherche d'une différence de connaissance sur le dépistage anténatal de trisomie 21 entre les deux parents, en faveur des mères.

Comme précisé plus haut, les pères sont peu évoqués dans la littérature. Et lorsqu'ils le sont, il s'agit la plupart du temps d'études qualitatives, pour faire un état des lieux de leur ressenti (44), (15) de leurs revendications (32) et de leurs implications dans la grossesse (40).

Deux études françaises récentes se sont intéressées à leur connaissance à propos du dépistage de trisomie 21, en réalisant des interrogatoires dirigés au cours d'études qualitatives. (45), (12)

Or, l'étude de Prioreau de 2016 (12), souligne justement dans sa conclusion qu'il serait intéressant d'évaluer de manière quantitative la connaissance des pères dans ce domaine.

Une étude quantitative a été réalisée en Croatie par Bojana Brajenović-Milić (43), avec un test de connaissances des pères sur le dépistage avant et après avoir assisté à une consultation spécialisée. Elle conclut à une différence statistiquement significative avec un meilleur score après consultation, et retrouve une corrélation avec l'implication du père dans la grossesse et le niveau d'éducation.

En revanche, aucune étude comparative entre les deux parents n'a été trouvée. Cela semblait important de réaliser cette comparaison entre les futurs parents, car on trouve des résultats contradictoires entre les études questionnant les mères ou les pères, avec des niveaux de connaissances et un vécu très hétérogènes d'une étude à l'autre. (11), (9)

## **2- ASPECTS ÉTHIQUES**

Cette étude, réalisée à l'aide de questionnaires distribués aux jeunes parents, a été faite en accord avec le comité d'éthique, après dépôt d'un dossier MR 003 à la Commission Nationale Informatique et des Libertés (CNIL) référencé 2216763 V0. (Annexe 5)

Les données sont recueillies de manière totalement anonyme tout au long de l'étude, après obtention d'un consentement libre et éclairé.

Enfin, nous avons obtenu l'accord des chefs de services et cadres sages-femmes avant la distribution des questionnaires dans les maternités utilisées dans l'étude.

Une lettre d'information ainsi qu'un formulaire de consentement expliquant les modalités de l'étude a été remis aux parents en même temps que les questionnaires.

## **3- ÉLABORATION DU QUESTIONNAIRE**

Le questionnaire a été établi après avoir interrogé plusieurs médecins généralistes isérois, et discuté avec des parents en maternité, ainsi qu'en nous appuyant sur différents travaux récents, utilisant également des questionnaires, en lien avec le thème de l'information sur le dépistage anténatal de trisomie 21. (8), (9), (10), (11), (32), (46)

Il est divisé en trois parties. La première permet de caractériser la population interrogée (questions 1 à 5), la deuxième concerne le critère de jugement principal à savoir le niveau de connaissance des parents sur le dépistage de T21 avec établissement d'un score chiffré (questions 6 à 17), et enfin la troisième est réservée au vécu du test (questions 18 à 24), avec une question ouverte réservée aux commentaires libres.

Il était important de commencer ce questionnaire par une caractérisation rapide de la population afin de pouvoir comparer notre étude avec les études existantes et d'éventuelles études futures. En effet, nous avons estimé que des critères de type âge, catégorie socio-économique, positionnement religieux, et nombre d'enfants, pouvaient influencer les résultats des deuxièmes et troisièmes parties de ce questionnaire.

Les questions de la partie centrale du questionnaire ont été établies afin d'évaluer la connaissance des futurs parents sur le dépistage anténatal de la trisomie 21. Afin de maximiser le nombre de réponses collectées, le questionnaire est volontairement court (24 questions) avec une seule question ouverte. Nous avons également soumis ce questionnaire avant le début de l'étude à un échantillon de 6 personnes en dehors du milieu médical pour s'assurer de sa bonne compréhension par tous, afin d'optimiser le nombre de réponses.

Le barème de chaque question a été décidé afin de renforcer l'importance des questions portant sur les possibilités qui s'offrent aux parents une fois le diagnostic connu.

Il nous a semblé important également de vérifier que les parents connaissaient le caractère non obligatoire de chacun des tests, ainsi que la compréhension des résultats « risque faible » ou « risque élevé ».

En effet une étude anglaise a évalué le vécu et l'adaptation des parents élevant un enfant porteur de trisomie 21 après avoir eu un « faux négatif » lors du dépistage, et l'importance de la compréhension de ce résultat a été mise en avant. (47) En comparant les parents d'enfants trisomiques 21 ayant eu un résultat 'faux négatif', et ceux ayant refusé le test de dépistage, ils remarquent que les parents avec un faux négatif ont plus de colère envers les soignants car ils ont l'impression, que la vérité leur a été cachée, d'avoir été trahis du fait de la mauvaise compréhension du résultat, et surtout, ils ne se sentent pas préparés et peuvent avoir une attitude plus négative envers leur enfant.

Au vu du critère de jugement principal, le parti de ne poser qu'une seule question sur les caractéristiques du syndrome de Down lui-même a été pris.

Le score est calculé comme suit : en cas de bonne réponse, il est incrémenté d'un à deux points selon l'importance de la question, si le parent répond « je ne sais pas », il est incrémenté de zéro point, et un point est retiré en cas de mauvaise réponse.

Le détail du score est donné en *Annexe 3*.

La dernière partie, est centrée sur le dépistage de la trisomie 21 et sur sa perception émotionnelle par les parents. Elle permet de savoir si les parents ont réalisé le dépistage. D'autre part, les parents peuvent faire remonter leurs remarques, leur éventuelle incompréhension et avis subjectif sur l'information reçue. Ces retours permettront d'illustrer nos propos tout au long de l'étude.

#### **4- POPULATION CIBLE ET RECRUTEMENT**

Les questionnaires ont été distribués dans 2 centres hospitaliers d'Isère : la maternité du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Grenoble, et celle du centre hospitalier de Voiron. La distribution s'est déroulée sur une période de cinq mois, de début juin à fin octobre 2020, soit en pleine épidémie de coronavirus, entre deux périodes de confinement.

Le recrutement hospitalier en période de suite de couche a été choisi pour plusieurs raisons : c'est une période privilégiée pour interroger les pères (présents la plupart du temps lors du séjour en maternité) ; les parents ont du temps pour remplir le questionnaire car ils restent généralement plusieurs jours. Enfin, la période nous paraît propice car l'information a été donnée quelques mois auparavant lors du suivi de grossesse, et aucun stress supplémentaire ne sera engendré, étant donné que leur bébé est né.

##### **4.A- CRITÈRES D'INCLUSION**

Les parents cibles sont en période de post-partum immédiat, lors du séjour en suite de couche. Les deux parents doivent être majeurs, comprendre le français oral et écrit, et avoir eu leur suivi de grossesse en France.

##### **4.B- CRITÈRES DE NON INCLUSION**

Il n'a pas été distribué de questionnaires aux couples mineurs, aux mères célibataires (ou lorsque le père ne pouvait pas répondre), lorsque l'un des parents ne parlait pas français ou lorsque des complications sévères étaient survenues lors de l'accouchement (bébé en néonatalogie, passage en réanimation, mort-né...).

#### **4.C- CRITÈRES D'EXCLUSION**

Ont été exclus les questionnaires incomplets, ou lorsqu'un seul des deux parents a répondu.

En revanche le fait qu'ils aient ou non réalisé le test de dépistage, le nombre d'enfants et la présence d'un enfant trisomique 21 dans la famille n'étaient pas des critères d'exclusion. Cependant, ces données sont importantes à connaître afin d'interpréter correctement les résultats puisqu'elles ont certainement une influence sur le niveau de connaissance des parents concernés. Une description statistique détaillée de la population incluse dans l'étude sera donc donnée au début de la partie résultats. (§ III.2 p 28)

#### **5- RECUEIL DES DONNÉES**

Les questionnaires sur papier ont été distribués par les sages-femmes de maternité ou par l'auteure. Lors de la distribution, le consentement oral a été recueilli, et des explications sur la façon de remplir le questionnaire ont été données, à savoir : le remplir séparément, sans se concerter avec son/sa conjoint(e), afin de ne pas fausser les résultats. Le caractère anonyme du questionnaire et la possibilité de laisser un commentaire libre pour faire remonter des suggestions ou remarques importantes à leurs yeux, étaient rappelé au moment de la distribution.

Une fiche claire avec les éléments à préciser aux couples avait été communiquée à l'équipe de sages-femmes afin que la distribution soit le plus homogène possible. (*Annexe 4*)

Une fois récupérées, les données ont été saisies et classées dans un tableau Excel, par deux personnes, pour une double vérification, afin d'éviter les erreurs de saisie.

## **6- CALCUL DU NOMBRE DE SUJETS NÉCESSAIRES**

Le nombre de sujets nécessaires (NSN) correspond au nombre de personnes à inclure dans l'étude, pour tester notre hypothèse à savoir : l'existence d'une différence de connaissance du dépistage anténatal de trisomie 21 entre les pères et les mères, à l'avantage des mères.

### **6.A- DONNÉES NÉCESSAIRES POUR LE CALCUL**

-La distribution des connaissances des mères et des pères suit une distribution normale.

-La différence attendue ( $\Delta$ ) entre les moyennes des scores des 2 groupes (Pères / Mères).

-La variance ( $S^2$ ) : c'est à dire la dispersion de l'ensemble des mesures, également estimée par la littérature. La variance est le carré de l'écart type. L'écart-type sert à mesurer l'étalement d'un ensemble de valeurs autour de leur moyenne. Plus l'écart-type est faible, plus la population est homogène.

→ Pour estimer ces chiffres, vu le caractère inédit de notre étude, nous avons d'abord pensé utiliser les résultats obtenus sur des questions similaires au sein d'études traitant de l'information des mères ou des pères sur ce dépistage [(8) (9) (10) (11) (18)]. Les questions choisies concernaient la connaissance du caractère non obligatoire du test, la bonne compréhension des résultats du dépistage et les possibilités qui s'offrent aux parents selon les résultats (données résumées dans le *Tableau en Annexe 6*).

Au vu de l'hétérogénéité des données, il a été estimé qu'il serait intéressant de montrer une différence de 20 %. Il s'agit d'une estimation formulée en amont du calcul, afin de pouvoir débiter le recrutement.

Dans les suites, cette estimation a été vérifiée par un calcul utilisant les données des 15 premiers couples de l'étude, qui a conforté notre hypothèse de départ. Le calcul est détaillé ci-après. (§ II.6.B p. 26)

-Le risque Alpha ( $\alpha$ ) fixé à 5 %.

Le risque de première espèce (alpha) correspond au risque de rejeter l'hypothèse nulle ( $H_0$ ) alors que celle-ci est vraie. Dans notre étude, l'hypothèse nulle est qu'il n'y a pas de différence de connaissances sur le dépistage anténatal de trisomie 21 entre les deux parents.

-La puissance à 80 %, soit  $1-\beta = 80\%$

Bêta, ou risque de deuxième espèce, est la probabilité d'accepter l'hypothèse nulle alors que celle-ci est fautive c'est à dire que la différence observée est due aux fluctuations d'échantillonnage. En réalité cette différence peut exister, seulement cette différence est trop faible pour être démontrée à l'aide du test utilisé.

## **6.B- CALCUL**

Le calcul a été fait par le biais du site BiostaTGV, (48) en utilisant les données recueillies des 15 premiers couples.

Moyenne des scores obtenus par les mères : 12,6

Moyenne des scores obtenus par les pères : 10,4

Ecart type de la différence de ces moyennes : 4,29

Test de Student bilatéral pour données appariées avec  $\alpha = 0,05$  et  $1-\text{Bêta} = 0,8$

Le nombre de sujets nécessaires a été estimé à 120 soit 60 personnes dans chaque groupe.

## **7- ANALYSE DES DONNÉES**

Il s'agit d'une étude quantitative, épidémiologique descriptive.

C'est-à-dire que l'étude a consisté à réaliser un état des lieux des connaissances du dépistage de trisomie 21 au sein des deux populations constituées des pères et des mères puis à effectuer une comparaison des données issues de ces deux populations.

### -Analyses statistiques :

- Pour le critère de jugement principal un test t de Student pour données appariées a été réalisé, en considérant que nos deux populations « Pères » et « Mères » sont appariées. Nous sommes partis du principe qu'au sein du couple, les personnes sont la plupart du temps d'âges similaires et issues de milieux socio-économiques et culturels proches. Cette hypothèse sera vérifiée, dès le début de l'analyse, dans le tableau des caractéristiques de la population (*cf. tableau 2*).
- Dans un deuxième temps, seront réalisés des tests question par question par une analyse de variance multiple (MANOVA) afin de rechercher s'il y a des thèmes présentant une différence de connaissance significative entre les deux groupes.
- Ensuite, si certaines questions ont obtenu un taux élevé de réponses fausses dans les deux populations, elles seront listées, afin de mettre en évidence quels thèmes abordés nécessiteraient une modification des pratiques.
- Pour finir, une analyse textuelle de l'ensemble des remarques écrites des couples sera faite, afin de voir si certains thèmes reviennent souvent, pour faire ressortir les sujets d'interrogation des parents sur cette problématique.

### **III- RÉSULTATS**

#### **1- POPULATION ÉTUDIÉE**

En tout, 88 couples ont signé le consentement et accepté de remplir les questionnaires distribués dans les maternités du CHU de Grenoble et de l'hôpital de Voiron.

Parmi les 88 questionnaires récoltés, sept ont été exclus car un seul parent avait répondu, les 81 restants étaient complets et donc exploitables. Finalement, notre échantillon se compose de 81 couples de jeunes parents, ce qui est supérieur au nombre de sujets requis (soit 60 personnes par groupe cf. calcul p. 26).

#### **2- CARACTÉRISTIQUES PRINCIPALES DE LA POPULATION ÉTUDIÉE**

Les comparaisons de chacune des caractéristiques générales des pères et mères, testées au sein d'un même couple, n'ont pas montré de différence significative. Autrement dit, les deux populations sont comparables sur l'ensemble des critères étudiés. Les données et analyses sont résumées dans le Tableau 2.

La moyenne d'âge est de 31 ans chez les mères et 34 ans chez les pères. La comparaison de la répartition dans les différentes classes d'âge entre les pères et les mères n'a pas montré de différence significative ( $p = 0,893$ ).

Dans les deux populations, une majorité de personnes ont fait des études supérieures (71,6 % chez les mères et 63 % chez les pères ;  $p=0,999$ ). Ce qui est également le cas dans la littérature étudiée (46), (18), (10). A nouveau, la comparaison des répartitions dans les différents niveaux d'études n'a pas montré de différence significative.

Sur le plan de la religion, presque un tiers de la population déclare être pratiquant (28,3 % chez les mères, 27,1 % chez les pères ;  $p = 0,984$ ).

Aucun parent n'a déclaré avoir un enfant porteur de trisomie 21.

Pour ce qui est de la parité il s'avère qu'elle est identique dans les deux populations. Il y a le même nombre de pères et de mères dont c'est la première grossesse (pas nécessairement au sein du même couple, mais la répartition est la même). 42 % des femmes et des hommes ont déclaré que c'était leur premier enfant.

Les suivis de grossesse, ont majoritairement été réalisés par plusieurs professionnels (64 % des cas), avec le plus souvent, l'intervention d'une sage-femme ou d'un gynécologue-obstétricien (respectivement 81,5 % et 75 % des cas), contre seulement un quart des cas par un médecin généraliste.

*Tableau 2. Caractéristiques socio-démographiques des populations étudiées. Il n'y a pas de différence significative entre les deux populations.*

		MÈRES	PÈRES	SIGNIFICATIVITÉ
ÂGE	18 - 35 ANS	76,5 % (N = 62)	70,4 % (N = 57)	pas de différence significative (P = 0,37)
	> 36 ANS	23,5 % (N = 19)	29,6 % (N = 24)	
	ÂGE MOYEN	<b>31 ans</b>	<b>34 ans</b>	
NIVEAU D'ÉTUDES	BREVET	1,2 % (N = 1)	3,7 % (N = 3)	pas de différence significative de répartition (P = 0,53)
	BEP-CAP	9,9 % (N = 8)	14,8 % (N = 12)	
	BAC	14,8 % (N = 12)	12,3 % (N = 10)	
	ÉTUDES SUPÉRIEURES	71,6 % (N = 58)	63 % (N = 51)	
	AUTRES	2,5 % (N = 2)	6,2 % (N = 5)	
PRATIQUE D'UNE RELIGION	OUI	28,3 % (N = 23)	27,1 % (N = 22)	pas de différence significative (P = 0,98)
	NON	70,3 % (N = 57)	67,9 % (N = 55)	
	NE SE PRONONCE PAS	1,1 % (N = 1)	4,9 % (N = 4)	
PARITÉ	PRIMIPARE	42 % (N = 34)	42 % (N = 34)	IDEM (P = 1)
	MULTIPARE	58 % (N = 47)	58 % (N = 47)	
PROFESSIONNEL(S) AYANT SUIVI LA GROSSESSE	SAGE-FEMME	81,5 % (N = 66)	81,5 % (N = 66)	IDEM (P = 1)
	GYNÉCOLOGUE	75,3 % (N = 61)	75,3 % (N = 61)	
	MÉDECIN GÉNÉRALISTE	24,7 % (N = 20)	24,7 % (N = 20)	

### **3- ANALYSE PRINCIPALE :**

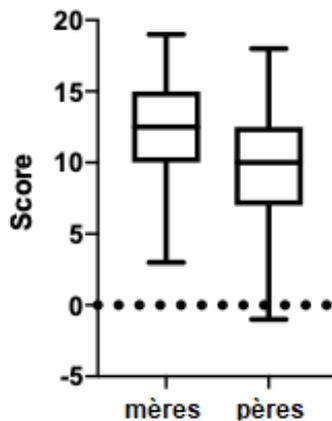
Notre analyse principale concerne le score total obtenu à la deuxième partie du questionnaire.

La moyenne obtenue par les mères est de 12,3 et celle des pères est de 9,8 sur un total de 19 points.

Comme l'illustre la boîte à moustache en figure 3, il existe une différence statistiquement significative à l'avantage des mères, avec un risque alpha de 5 % et une puissance de 80 %.

Ainsi, la connaissance des mères interrogées dans l'étude à propos du dépistage anténatal de trisomie 21 est significativement meilleure que celle des pères ( $p < 0,0001$ ), avec en moyenne 2,5 points de plus.

*Figure 3 : Box plot de la comparaison des scores obtenus par les mères et les pères, avec intervalles de confiance.*



*Ce diagramme met bien en évidence le résultat principal de l'analyse, à savoir : la moyenne des scores des mères (12,3) est significativement supérieure à celle des pères (9,8).*

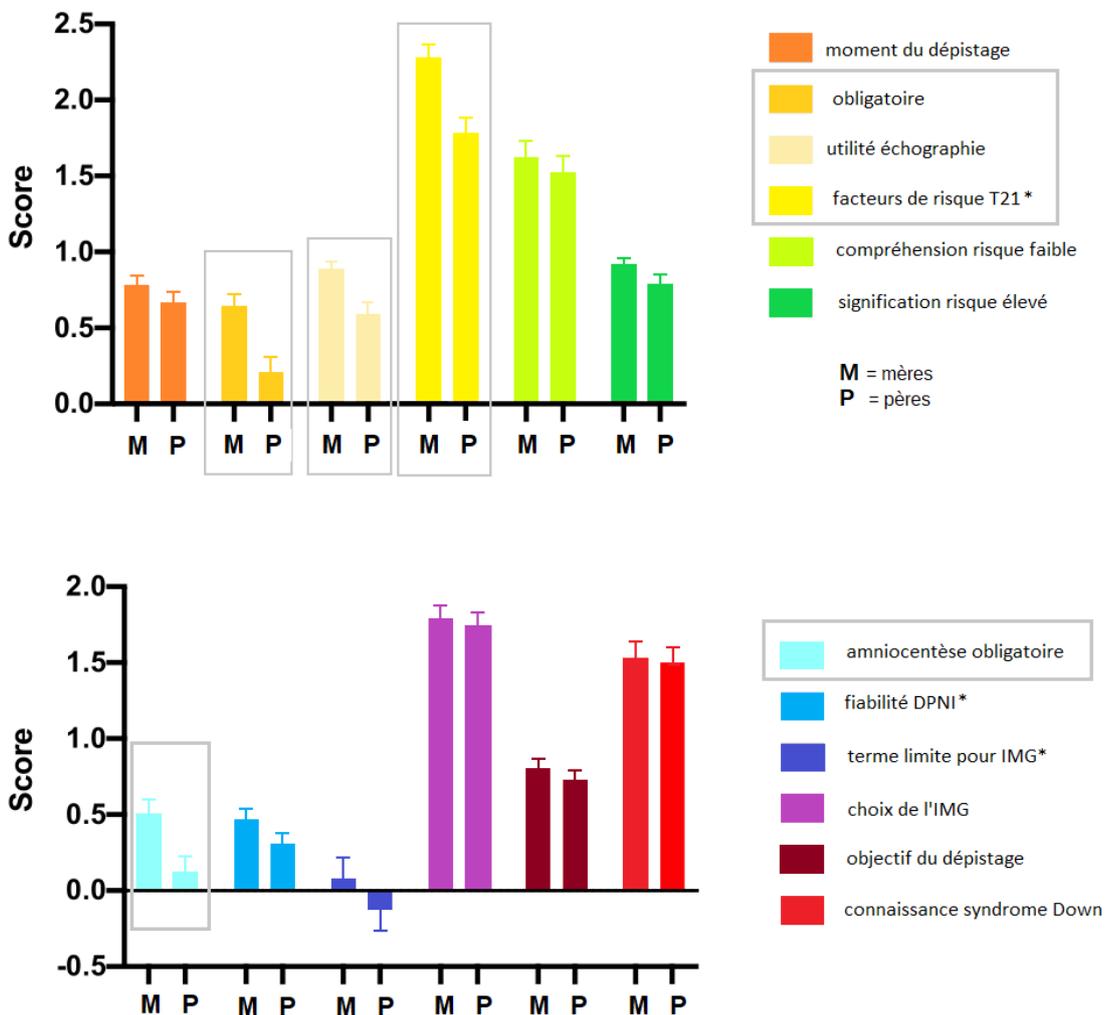
En plus d'un meilleur score moyen dans le groupe des mères, la dispersion des valeurs est plus faible que chez les pères. En effet le groupe des pères est plus hétérogène dans ses réponses, avec un écart-type de plus de 40 %, contre moins de 30 % pour les mères.

#### 4- ANALYSE DE VARIANCE MULTIPLE

Cette analyse permet de mettre en évidence quelles questions ont obtenu des scores significativement différents au sein des couples, afin de pouvoir envisager une modification de l'information apportée.

L'analyse de variance multiple, permet de réaliser une étude question par question, sur l'ensemble de la population (N= 162), avec un seul degré de liberté (le sexe). Cela met en lumière les thèmes qui sont significativement mieux connus par les mères que par les pères. L'analyse est illustrée par le diagramme en barre ci-dessous (*graphique 3*).

*Graphique 3 : Diagramme en barre avec erreur standard à la moyenne de l'analyse de variance multiple. Quatre thèmes où la différence est significative sont entourés.*



Finalement, quatre principaux thèmes où la différence est significative ressortent :

- le caractère obligatoire ou non de l'examen,
- l'utilisation de l'échographie dans le dépistage,
- la connaissance des facteurs pris en compte dans le calcul du risque de trisomie 21,
- le caractère optionnel de l'amniocentèse en cas de risque élevé de trisomie 21.

Le caractère non obligatoire des tests de dépistage et de l'amniocentèse ainsi que le rôle de l'échographie dans le dépistage sont moins bien connus par les pères. Les facteurs qui augmentent le risque foetal de trisomie 21, recherchés au cours du premier trimestre de grossesse sont également mieux appréhendés par les mères.

L'interprétation des résultats des tests, ne présente pas de différence de compréhension entre les deux parents, tout comme la connaissance de l'objectif du dépistage. Les autres thèmes ne mettent pas en évidence de différence significative entre les parents.

En revanche, deux thèmes semblent très mal connus par les deux parents :

- Le terme limite de l'interruption médicale de grossesse (27,2 % des mères et 23,4 % des pères seulement savent qu'il n'y a pas de terme limite) ;
- La connaissance du syndrome de Down.

Ces points seront abordés dans la discussion (cf. § IV.3).

**Tableau 4 : Données utilisées pour la MANOVA**

QUESTIONS	VARIANCE	F VALUE	SIGNIFICATIVITÉ
MOMENT DU DÉPISTAGE	0.5	1.29	0.257
CARACTÈRE OBLIGATOIRE DU DÉPISTAGE	7.561	10.47	0.0014
UTILITÉ DE L'ÉCHOGRAPHIE DANS LE DÉPISTAGE	3.556	9.884	0.0019
FACTEURS DE RISQUE DE TRISOMIE 21	9.876	13,626	0,0003
COMPRÉHENSION DU RÉSULTAT 'RISQUE FAIBLE'	0.395	0.427	0.514
COMPRÉHENSION DU RÉSULTAT 'RISQUE ÉLEVÉ'	0.680	3.671	0.057
CHOIX DE L'AMNIOCENTÈSE SI RISQUE ÉLEVÉ	5.932	8.111	0.0049
FIABILITÉ DU DPNI	1.043	2.55	0.112
TERME LIMITE POSSIBLE DE L'IMG	1.580	1.010	0.316
CHOIX DE L'IMG	0.098	0.1596	0.69
OBJECTIF DU TEST	0.222	0.648	0.422
CONNAISSANCE SUR LA TRISOMIE 21	0.038	0.043	0.834

*En vert, les quatre thèmes abordés qui présentent une différence significative (où  $p < 0,05$ ) entre les deux parents.*

## 5- RETOURS DES COUPLES

En fin de questionnaire, nous avons laissé un espace de quelques lignes permettant aux parents de s'exprimer librement, afin qu'ils puissent nous laisser des remarques qui leur tiennent à cœur. Ces commentaires ont fait l'objet d'une analyse textuelle, qui permet de mettre en évidence les thèmes les plus souvent abordés. Dans la suite, toujours dans l'objectif d'améliorer les pratiques, les points les plus souvent abordés par les patients seront détaillés.



*Figure 4 : Analyse textuelle des réponses libres des couples*

Dans cette image la taille de la police de caractère est proportionnelle au nombre d'évocations du mot dans les commentaires de patients. Cette figure montre ainsi de façon graphique le cœur des préoccupations des futurs parents à savoir une certaine anxiété liée à ce dépistage (« anxiété, anxiogène, inquiétude, temps, long, risques.. »), mais aussi des sentiments positifs ressortent. Cela apparaît souvent comme une chance d'avoir accès à ces tests d'après les parents interrogés (« chance, informé, connaissances, rassurer... »).

### **5.A - ASPECTS POSITIFS :**

Les parents sont globalement satisfaits des tests proposés, plusieurs parents ont exprimé leur enthousiasme :

- Mères : « *C'est une chance d'avoir autant d'outils et de progrès en médecine.* », « *Ravie de pouvoir profiter du DPNI et que les amniocentèses soient désormais très rares, car cette perspective m'inquiétait au vu de mon âge (41 ans).* »

- Pères : « *Le DPNI est une superbe avancée médicale pour le dépistage de la T21, sans risque pour le fœtus et fiabilité presque 100 %.* »

Une partie des parents interrogés se considèrent bien informés :

- Mères : « *Information bien donnée par l'équipe du CHUGA, et équipe prévenante lors de la remise des résultats, répond bien aux questions posées, à l'écoute.* » ; « *Bien informée par ma sage-femme.* »

- Pères : « *Présentation complète par la gynécologue du processus de dépistage* » ; « *Les professionnels de santé étaient très pédagogues et faisaient preuve de tact pour aborder ce sujet* »

### **5.B - INQUIÉTUDES SOULEVÉES**

En revanche, certains parents rapportent un manque d'information ou un défaut de communication, et donc cela peut entraîner un manque de compréhension du test.

- Mères : « *besoin de plus d'information sur la trisomie 21 et les risques encourus en cas de valeur élevée [du test]. Mauvaise communication dans notre cas : on a du attendre la 2<sup>ème</sup> échographie pour être informés que le taux était faible, on nous avait dit que si on nous appelait pas, c'est que c'était 'OK', c'est un peu léger...* » : « *Je trouve que cette probabilité '1/X' est assez inquiétante, car elle augmente déjà énormément entre 2 grossesses, mais au final c'est un chiffre difficile à appréhender, par rapport à ce qui pourrait arriver de 'réel' à la naissance.* » ; « *Informations données sur le dépistage un peu légères car les conséquences peuvent être lourdes si risque élevé* »

- Pères : « *Nous avons réalisé le dépistage comme cela a été demandé (écho et test sanguin). Très peu d'informations par le médecin généraliste.* » ; « *Nous n'avons reçu aucune information ni aucun conseil sur le dépistage (malgré l'âge de ma femme 35 ans...)* »

La notion de stress revient régulièrement chez les parents, notamment en lien avec l'attente des résultats (environ trois semaines), parfois, cela empêche même l'investissement et l'implication dans la grossesse. Dans le questionnaire, à la question 19 « Étiez-vous inquiet(e) par rapport au résultat attendu? », on obtient 54,3 % de « oui » chez les femmes contre 45,6 % chez les hommes.

L'étude hollandaise TRIDENT (7) retrouve également une majorité de femmes (68,5 %) qui pense que l'attente est trop longue.

- Mères : « *L'attente des résultats est angoissante* » ; « *N'ayant pas connu le DPNI pour mes 2 premières grossesses, le temps d'attente des résultats était long et anxiogène* » ; « *DPNI fait car grossesse gémellaire, c'est rassurant même si les trois semaines d'attente du résultat sont très longues.* » ; « *Suite à la prise de sang + clarté nucale : risque à 1/520. Nous avons donc pratiqué le DPNI, l'attente était longue et difficile (3 semaines).* » ; « *Avec le confinement, les résultats ont été retardés, nous avons été stressés pendant 2 mois.* »

- Père : « *L'attente du résultat est longue et stressante. Avant d'avoir les résultats, j'ai eu du mal à m'investir sérieusement dans la grossesse. Le stress d'avoir à prendre une décision douloureuse était bloquant.* »

### **5.C - CONNAISSANCES DU SYNDROME DE DOWN**

Certains parents ont exprimé un manque d'information sur la trisomie 21 elle-même.

-Mère : « *besoin de plus d'information sur la T21 et les risques encourus en cas de valeur élevé.* »

-Père : « *J'ai l'impression que le dépistage est principalement orienté vers l'interruption de grossesse, il n'y a que peu d'information sur la maladie elle-même, sur la possibilité de poursuivre la grossesse et sur le suivi ultérieur de la maladie.* »

Une mère a également rapporté ce manque d'informations. Elle s'est rendue compte, en répondant aux questions qu'elle aurait pris la décision d'interrompre la grossesse en cas de diagnostic de trisomie 21, sans savoir vraiment à quoi correspondait ce syndrome. Elle était choquée, et heureuse de ne pas avoir eu besoin de se poser la question, car elle n'avait pas d'idée précise des caractéristiques d'une personne trisomique 21.

Cela recoupe les propos retrouvés dans l'étude Australienne de How et al. (31) qui interroge des pères d'enfants porteurs de trisomie 21. En effet selon eux, l'information donnée est très insuffisante et loin de la réalité de la vie avec un enfant porteur du syndrome. Une de leurs conclusions est que ce dépistage est utile seulement s'il est complet, c'est à dire avec des explications claires sur l'interprétation du résultat du test, les possibilités en cas de résultat à risque élevé, et enfin et surtout des informations sur les caractéristiques du syndrome de Down. Ils suggèrent notamment de rendre possible le contact de familles d'enfant porteur de trisomie 21, pour se rendre compte de la réalité de leur quotidien.

#### **5.D - PLACE DU PÈRE**

La place du père a été évoquée par certains parents, avec parfois l'impression qu'en effet, leur implication avait été limitée par l'impossibilité de se rendre aux consultations prénatales.

- Mères : « *Très bonne réflexion, il est vrai que sur mes 4 grossesses, je disais à mon mari les examens que je faisais, sans jamais approfondir... je pense qu'il va répondre tout faux !* » ; « *Je ne sais pas si je l'ai assez impliqué [le père].* »

- Père : « *Je pense que les papas ont besoin d'un petit dépliant pour les infos* »

Du fait de l'année particulière, marquée par l'épidémie, l'absence du père lors des consultations a été évoquée par plusieurs parents.

- Mères : « *J'ai mal vécu le dépistage au niveau de la prise de la mesure de la clarté nucale lors de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre car mon conjoint était absent, interdit suite au Covid 19* » ;

« *Circonstances particulières avec le Covid, donc les papas ne pouvaient pas être présents aux consultations, donc moins bien informés* »

- Pères : « Suite au Covid-19, je ne pouvais être présent aux consultations, à mon plus grand regret, mais cela me semblait justifié au vu de la situation... » ; « En période Covid, interdiction pour le père d'être présent lors de certains rendez-vous, (...) le manque de certaines informations peut être expliqué par ces mesures sanitaires » ; « Informé par ma compagne, ni plus, ni moins. Mais le covid étant... je n'ai pas pu suivre la grossesse normalement »

## IV- DISCUSSION

Dans cette partie, les atouts et les limites de l'étude présentée seront discutés à la lumière de résultats issus de la littérature.

### 1- LIMITATIONS ET BIAIS

- Questions de recherche non explorées :

La relation liant les parents interrogés n'a pas été prise en compte (influence probablement la connaissance des pères, un couple séparé échange moins volontiers les informations remises par le professionnel de santé...) ; de même que le caractère désiré ou non de la grossesse (notamment grossesse par procréation médicalement assistée (PMA)...) )

- La présence du père lors de la consultation au cours de laquelle est proposée le dépistage de trisomie 21 n'est pas connue. Ce caractère peut entraîner un biais, si le pourcentage de présence est très différent dans la population générale. En effet, cette information manque pour interpréter le résultat : leur manque d'information est-il dû à une trop faible présence lors des consultations prénatales ? Ou bien y-a-t-il un réel problème de communication et d'implication du père lors des consultations ?

Au vu du contexte sanitaire, il est clair qu'un grand nombre de pères de l'étude n'a pas pu assister aux consultations du fait de l'interdiction par certains centres d'être accompagné lors des rendez-vous de consultation prénatale. Cette notion a été évoquée par quatre pères et deux mères (cf. § III.5.d).

- Le fait que les questionnaires aient été distribués par différentes personnes a pu constituer un biais de recrutement. Ce biais a été minimisé par la réalisation d'une feuille de consignes précises, distribuée dans les maternités, envoyée individuellement par mail et expliquée aux deux équipes de sages-femmes avant le début du recrutement. (*annexe 4*). De plus, finalement, la grande majorité des questionnaires a été distribué par la même personne, afin d'accélérer le recrutement.

- Le recrutement limité à deux centres d'une même région. Il aurait été intéressant de multiplier le nombre de centres (notamment des cliniques ou des maternités d'autres régions afin de pouvoir extrapoler nos résultats à une plus grande échelle).

- Le fait que la population comporte une majorité de personnes ayant fait des études supérieures représente un biais et limite l'extension des résultats à la population générale dont la répartition est différente (*cf. rapport de l'Insee 2018 (49)*). Cela peut s'expliquer partiellement par l'exclusion des couples qui ne maîtrisent pas la langue française, ainsi que par la participation volontaire des sujets.

## **2- FORCES DE L'ÉTUDE**

- La principale force de l'étude est son caractère inédit. En effet, l'information sur le dépistage anténatal de trisomie 21 des deux parents n'a pas été étudié de façon concomitante, à ma connaissance. Cette étude montre que les pères sont probablement moins inclus que les mères dans ce processus, alors qu'avec les changements d'organisation de la société et le partage des tâches de plus en plus présent dans le couple, leur information paraît essentielle.

- La période de recrutement en suite de couche a permis d'obtenir un grand nombre de réponses de la part des pères. En effet, seuls sept questionnaires sur les 88 récupérés ont été exclus du fait de l'absence de réponse du père. Cette période d'interrogation présente également l'intérêt d'être relativement proche de la consultation d'information (< 6 mois).

- La taille de l'échantillon est intéressante, avec 162 répondants. Pour une étude s'adressant à des patients, dans une période mouvementée comme celle que nous vivons actuellement, ce taux de réponse semble très satisfaisant. D'autant plus que le nombre de sujets nécessaire est respecté.

- Le nombre limité de questions, a permis d'obtenir un grand nombre de questionnaires rendus complets. En effet, dans d'autres études, la longueur du questionnaire a été retenue comme un facteur limitant, avec une certaine lassitude, (11) et un plus grand nombre de réponses incomplètes, ce qui peut de modifier la puissance du test.

### **3- DISCUSSION DES RÉSULTATS**

Les résultats paraissant les plus importants seront repris et comparés aux éléments trouvés dans la littérature. Le tableau rapportant l'ensemble des réponses aux questions de la deuxième partie du questionnaire se trouve *en annexe 7*.

#### **A- CARACTÈRE NON OBLIGATOIRE DU DÉPISTAGE**

Le dépistage est devenu un examen de routine, autant pour le professionnel de santé (50), que pour les patientes (6), (18) il est fait sans que la question ne soit abordé clairement, et il est souvent pensé comme obligatoire.

Le dépistage de la trisomie 21 doit pourtant être un choix libre et éclairé de la mère. Un choix est dit éclairé lorsqu'une personne possède une connaissance de qualité sur le sujet, et que le choix qu'elle réalise est cohérent avec ses valeurs personnelles, et respecté par son entourage. (8)

Or, dans notre étude : 20 % des femmes, et 48,2 % des hommes pensent que le dépistage est obligatoire. Cela se rapproche des résultats de l'étude de 2004 de Favre (46) qui rapporte qu'environ 30 % des femmes pensent que le dosage des marqueurs sériques est obligatoire.

L'étude de Prioreau de 2016, qui s'intéresse au point de vue des conjoints de la femme enceinte (12), soulève également ce problème de dépistage vu comme une « formalité médicale ». Le fait d'en avoir discuté pendant l'entretien au cours de l'étude a fait réaliser aux parents l'importance de cette décision a posteriori.

## **B- CONNAISSANCE DES MODALITÉS DE L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE**

Dans cette étude, 72,8 % des mères et 76,5 % des pères ne savent pas qu'une interruption médicale de grossesse est possible quel que soit le terme de la grossesse. La plupart pense que cela est possible seulement au premier trimestre. (*annexe 7*)

Les études récentes Novais de 2015 (11) et Riglet de 2016 (10) trouvent également qu'un taux élevé (> 50 %) de parents ignorent que l'interruption médicale de grossesse est possible à tout moment de la grossesse.

## **C- CONNAISSANCE DE LA TRISOMIE 21**

Une question retrouve un fort taux de mauvaises réponses également : celle se rapportant aux caractéristiques du syndrome de Down. Plus de 50 % des parents obtiennent moins de la moitié des points à cette question. L'étude n'est pas centrée sur ce problème, une seule question s'y rapporte, cependant, la littérature montre qu'en effet, ce thème semble peu détaillé lors du dépistage anténatal.

Dans l'étude de Novais de 2015, on retrouve une majorité de pères (75 %) qui ne savent pas que les malformations cardiaques sont plus élevées dans cette population. (11)

Plusieurs études ont également conclu qu'il serait intéressant de prévoir une meilleure formation sur le syndrome de Down, ainsi qu'une brochure écrite, remise en amont (6) (pour préparer le rendez-vous) ou bien dans les suites de la consultation, (18) notamment pour le père.

Certaines recherches récentes (2) ont montré que le diagnostic prénatal de trisomie 21 amène le plus souvent à une décision d'interruption de grossesse, dans 93 % des cas selon Maxwell et al. (étude australienne de 2015). Or, le fait que les manifestations du syndrome de trisomie 21 soient mal connues des futurs parents, semble faire obstacle aux principes du choix éclairé.

N'est-il pas primordial que les parents connaissent les implications et possibilités qui s'offrent à eux une fois qu'ils ont décidé de réaliser le dépistage ? Étant donné les possibles implications de cette décision et l'inquiétude engendrée par un tel résultat,

il est regrettable que des renseignements complets ne soient pas systématiquement fournis aux parents au moment de la présentation du dépistage.

En effet, l'étude de How et al. (2018) (31), rapporte que les parents qui ont fait le choix de poursuivre la grossesse et d'élever un enfant porteur du syndrome, n'avaient pas l'impression d'avoir eu les informations adéquates, et en plus, ont dû combattre les préjugés, et tenir leur position, qui était souvent incomprise par la famille et surtout par les soignants.

Il est dommage, selon eux, devant un risque élevé, qu'il ne soit pas possible de discuter avec des associations, des parents qui ont vécu ce parcours, pour qu'ils aient une vision au plus proche de la réalité de la vie avec un enfant porteur du syndrome.

On peut alors se poser la question suivante : quel est le moment le plus adéquat pour présenter aux futurs parents les caractéristiques de la trisomie 21 ? Devrait-on généraliser l'information à toutes les grossesses ? Ou seulement aborder la question en cas de risque élevé ? L'absence de cette information constitue-t-elle un frein à réaliser un choix éclairé ?

#### **D. LA PLACE DU PÈRE**

La différence de connaissances entre les deux parents renforce l'idée que le père a du mal à trouver sa place au cours de la grossesse.

En plus de se sentir en trop, ils peuvent avoir l'impression d'être inutiles et impuissants, alors qu'ils assistent à tous les examens subis par leur conjointe. (51), (52)

En dehors de l'article L 1225-16 du Code du travail, modifié par la loi n°2014-873 du 4 août 2014 : « *qui autorise le futur père, ou l'homme partageant la vie de la femme enceinte, à bénéficier de l'autorisation de s'absenter à trois reprises (au maximum) au cours de la grossesse ou du processus de PMA (procréation médicalement assistée), afin de se rendre aux examens médicaux obligatoires de sa compagne* », (53) les recommandations incitent de plus en plus les professionnels de santé à impliquer au mieux les pères (15) (recommandations de l'institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES)) (54).

Parfois ils seront seulement informés par l'intermédiaire de leur conjointe (52). Or, ils vont faire partie intégrante de la vie de l'enfant, et partager les responsabilités avec la mère, (12) donc il paraîtrait plus sain qu'ils disposent d'une place plus clairement définie en période prénatale. (44)

Il est intéressant de se demander si cette différence d'information provient en effet d'un manque de prise en compte et de temps pour assister aux consultations, ou bien d'une différence d'intérêt entre les deux parents ? (43)

Certaines études montrent en effet que les hommes ont souvent besoin de plus de temps pour « entrer dans la paternité ».

Le dépistage a lieu très tôt, dès le premier trimestre, alors que la grossesse n'est pas encore visible pour l'homme, est-il possible que cela constitue un frein pour son implication ?

L'homme semble en effet commencer à se sentir père plus tardivement dans la grossesse, (15) lorsqu'il assiste à l'échographie, qui lui permet de voir son enfant, (55) ou lorsque les changements physiques apparaissent chez la mère, voire parfois, lorsque le travail commence (12).

## V- CONCLUSION

L'étude s'intéresse à la qualité de l'information remise aux deux parents sur le dépistage de trisomie 21 au cours de la grossesse. Plus précisément l'objectif est de chercher une différence de connaissances entre les parents au sujet de ce dépistage. L'hypothèse initiale est que les mères sont probablement mieux informées, du fait de l'impossibilité pour certains pères d'assister aux consultations de suivi. À travers un questionnaire distribué en maternité cette étude a permis la réalisation puis la comparaison des scores de connaissances sur le dépistage anténatal de trisomie 21.

Calculé sur l'ensemble des 162 parents volontaires, le résultat principal de l'étude confirme qu'il existe une différence significative de connaissance sur les procédures de dépistage de trisomie 21, à l'avantage des mères.

La différence est particulièrement marquée sur quatre thèmes abordés :

- la connaissance des facteurs pris en compte dans le calcul du risque fœtal de trisomie 21,
- l'importance de la première échographie dans le dépistage de trisomie 21,
- le caractère facultatif du dépistage et enfin,
- le caractère facultatif de l'amniocentèse en cas de risque élevé.

Ces résultats peuvent s'expliquer par le fait que les mères, ont davantage d'occasions pour poser leurs questions aux professionnels. Les pères, eux, ont parfois accès à l'information une seule fois (souvent lors de l'échographie) voire, seulement par l'intermédiaire de leur conjointe.

Il ressort également que les pères se sentent mis à l'écart voire ignorés (12) par les professionnels de santé qui ont pourtant un rôle central dans leur implication directe. (54) (56)

Troisième point, outre les raisons physiologiques, les hommes peuvent entrer tardivement dans la paternité (57) du fait de l'absence de visibilité de la grossesse au

premier trimestre, surtout avant la première échographie. (55) Ce retard d'implication peut entraîner une diminution d'intérêt de leur part pour ce dépistage survenant tôt dans la grossesse. (43)

La société évolue, donnant une place de plus en plus importante et précoce au père dans l'accompagnement de la grossesse l'éducation et la garde des enfants. Il paraît donc légitime comme présenté par la méta-analyse anglaise de Dheensa et al. (44) de définir une place claire au père dans ce dépistage, et plus largement dans la grossesse.

L'étude quantitative étant limitée par nature et ne permettant pas de comprendre les besoins et les attentes des parents en matière de dépistage anténatal, elle a été complétée grâce à la question libre, d'une analyse textuelle. Celle-ci apporte une ébauche de réponse à cette question, et ouvre le champ de la réflexion pour d'éventuelles futures études.

Est mis en relief notamment, comme retrouvé à plusieurs reprises dans la littérature, le stress apporté par la multiplication des tests et le temps d'attente des résultats (5). De ce fait, l'implication dans la grossesse semble ralentie, comme mise sur pause, avec la possible perspective d'interruption médicale de grossesse, qui empêche la projection en tant que futur parent. (6)

Le dépistage du syndrome de Down est probablement la première décision à prendre dans la vie de l'enfant. Finalement, même s'il paraît évident que la mère soit le centre de toutes les attentions et la référente au cours de la grossesse, l'évolution de la société et du rôle du père nous incitent fortement en tant que professionnels de santé, à mieux inclure les pères. Les consultations prénatales doivent être un lieu d'écoute, de soutien et d'apprentissage pour les deux futurs parents.

## **VI- BIBLIOGRAPHIE**

- 1.** Dépistage de la trisomie 21 [Internet]. Haute Autorité de Santé. [cité 19 sept 2019]. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2899277/fr/depistage-de-la-trisomie-21](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2899277/fr/depistage-de-la-trisomie-21)
- 2.** CHU de Lyon, CHU de Saint Etienne. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Trisomie 21. 2020;424.
- 3.** Haute autorité de santé. Le dépistage de la Trisomie 21 [Internet]. 2018. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2899277/fr/depistage-de-la-trisomie-21](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2899277/fr/depistage-de-la-trisomie-21)
- 4.** Nisand I. Dépistage prénatal non invasif : on a déjà changé d'ère. Gynécologie Obstétrique & Fertilité. juill 2014;42(7-8):469-70.
- 5.** Lewis C, Hill M, Chitty LS. Women's Experiences and Preferences for Service Delivery of Non-Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy in a Public Health Setting: A Mixed Methods Study. Hulten M, éditeur. PLoS ONE. 5 avr 2016;11(4):e0153147.
- 6.** Chaisneau M. Quel est le vécu des femmes à qui l'on a proposé le dépistage combiné de la trisomie 21 au cours de la grossesse? [Thèse de doctorat]. Montpellier; 2018.
- 7.** Dutch NIPT Consortium, Page-Christiaens GCML, Beulen L, Bilardo CM, de Boer MA, Coumans ABC, et al. Women's Experience with Non-Invasive Prenatal Testing and Emotional Well-being and Satisfaction after Test-Results. J Genet Counsel. déc 2017;26(6):1348-56.
- 8.** Delor S. La trisomie 21: connaissances des femmes et vécu de l'information reçue pour le dépistage [Mémoire de diplôme d'état de sage-femme]. Bordeaux; 2017.
- 9.** JAGER A. Le dépistage de la Trisomie 21 : Quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ? [Mémoire de diplôme d'état de sage-femme]. [Nancy]: Henry Poincaré; 2012.
- 10.** Riglet MC. L'information autour du depistage de trisomie 21 permet elle un choix éclairé? [Thèse de doctorat]. Nantes; 2016.
- 11.** Novais A. Le dépistage prénatal de la trisomie 21: étude des connaissances et de la participation des pères [Mémoire de diplôme d'état de sage-femme]. [Clermont-Ferrand]: Auvergne, Clermont I; 2015.

- 12.** Prioreau A. La position des seconds parents dans le dépistage prénatal de trisomie 21 [Thèse de doctorat]. [Lyon Est]: Claude Bernard, Lyon I; 2016.
- 13.** Levy G. Pourquoi le gynéco-obstétricien s'occupe-t-il des pères ? Rev med perinat. déc 2017;9(4):211-5.
- 14.** Weilin LX, Shefaly S, Wenru W, Hong-Gu H. Fathers involvement during pregnancy and childbirth: An integrative literature review. Midwifery. 2018;
- 15.** Le Brun L. Le vécu des futurs pères pendant la grossesse [Mémoire de diplôme d'état de sage-femme]. [Académie de Paris]: Saint-Antoine; 2016.
- 16.** Normand A, Laforest M, de Montigny F. La perception de l'identité paternelle en période postnatale selon le type de suivi prénatal. EFG. 14 juill 2010;(11):44-63.
- 17.** Touraine R, De Fréminville B, Sanlaville D. La trisomie 21. Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale; 2010.
- 18.** Valles C. Connaissances des femmes enceintes sur le dépistage de la trisomie 21 : quid de l'information transmise par les professionnels de santé [Mémoire de diplôme d'état de sage-femme]. Clermont - Auvergne; 2018.
- 19.** Touraine R. Down Syndrome [Internet]. Orphanet. 2019 [cité 8 sept 2020]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=116](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=116)
- 20.** Dr De Fréminville B, Dr Touraine R, Nivelon A. Suivi médical de la personne porteuse de trisomie 2. Trisomie 21 France [Internet]. déc 2007; Disponible sur: <https://trisomie21-france.org/la-sante/>
- 21.** Weijerman ME, van Furth AM, Vonk Noordegraaf A, van Wouwe JP, Broers CJM, Gemke RJJ. Prevalence, Neonatal Characteristics, and First-Year Mortality of Down Syndrome: A National Study. The Journal of Pediatrics. janv 2008;152(1):15-9.
- 22.** Shojai R, Boubli L, d'Ercole C. Les fondements du pronostic en médecine prénatale : exemple de la trisomie 21. Gynécologie Obstétrique & Fertilité. juill 2005;33(7-8):514-9.
- 23.** Direction de la biovigilance et de la biologie médicale. Programme québécois de dépistage prénatal Introduction du test génomique prénatal non invasif Guide informationnel destiné aux professionnels de la santé. 11 juin 2020;

- 24.** VERLOES A. Trisomie 18 [Internet]. Orphanet. 2018. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=3380](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=3380)
- 25.** Cuzin C. Information aux femmes enceintes sur le dépistage prénatal de la trisomie 21: justification et élaboration d'un document national d'information sous l'égide du CNGOF [Thèse d'exercice]. [Lille ; 1969-2017, France]: Université du droit et de la santé; 2011.
- 26.** Amblard F, Satre V, Radu H, Devillard F, Chatagnon A, Fauré J, et al. Dépistage prénatal non-invasif (DPNI) de la trisomie 21 [Internet]. CHU Grenoble Alpes. 2016. Disponible sur: <https://www.chu-grenoble.fr/content/depistage-prenatal-non-invasif-dpni-de-la-trisomie-21>
- 27.** Bardy-Evrard C, Mattuizzi A, Coatleven F, Nihart A, Evrard G, Benachi A, et al. État des lieux du ressenti et des pratiques des gynécologues-obstétriciens face au dépistage prénatal non invasif en France. Gynécologie Obstétrique Fertilité & Sénologie. janv 2018;46(1):34-40.
- 28.** CNGOF, Pr D. Subtil, Dr R. Favre, Dr C. Cuzin, Pr V. Debarge Pr F. Puech, Pr Muller F. Teurnier A. Evrard S. Mairesse, S. Desnyder. Dépistage prénatal de la trisomie 21 [Internet]. Collège national de gynécologie et d'obstétrique français. 2016. Disponible sur: <http://www.cngof.fr/grossesse/194-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21>
- 29.** CNGOF. Amniocentèse, Fiche d'information des patientes [Internet]. Collège national de gynécologie et d'obstétrique français. 2017. Disponible sur: <http://www.cngof.fr/fiches-patientes>
- 30.** Trisomie 21 : la HAS actualise ses recommandations concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21. Haute Autorité de Santé. 2017.
- 31.** How B, Smidt A, Wilson NJ, Barton R, Valentin C. 'We would have missed out so much had we terminated': What fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. Journal of Intellectual Disabilities. sept 2019;290-309.
- 32.** Mrozinski L. Évaluation de la satisfaction et des attentes des pères par rapport à leur prise en charge pendant la grossesse. 16 mai 2013;79.
- 33.** Voillet H. Le refus d'interruption médicale de grossesse. Université de Nantes; 2010.

- 34.** Houfflin-Debargue V, Vaast P. Interruption médicale de grossesse. Processus décisionnel et prise en charge. In: Extrait des Mises à jour en Gynécologie et Obstétrique. CNGOF. Lille; 2008.
- 35.** Zvara BJ, Schoppe-Sullivan SJ, Dush CK. Fathers' Involvement in Child Health Care: Associations with Prenatal Involvement, Parents' Beliefs, and Maternal Gatekeeping: Fathers' Involvement in Child Health Care. *Fam Relat.* oct 2013;62(4):649-61.
- 36.** Collombet C. Histoire des congés parentaux en France. Une lente sortie du modèle de rémunération de la mère au foyer. *Revue des politiques sociales et familiales.* 2016;122(1):111-22.
- 37.** Moss P. Politiques de congés pour les enfants en Europe : la place des pères. *Informations sociales.* 30 mai 2013;n° 176(2):114-22.
- 38.** Hiltunen A. Tableau comparatif des différents congés parentaux/congés de maternité/de paternité en Europe. Caisse nationale d'allocation familiale; 2013.
- 39.** Marguerit D. Congé paternité: une directive européenne pas toujours respectée [Internet]. European DataLab. Disponible sur: <https://www.european-datalab.com/conge-paternite-une-directive-europeenne-pas-toujours-respectee/>
- 40.** Alio AP, Lewis CA, Scarborough K, Harris K, Fiscella K. A community perspective on the role of fathers during pregnancy: a qualitative study. *BMC Pregnancy Childbirth.* déc 2013;13(1):60.
- 41.** Albuja AF, Sanchez DT, Lee SJ, Lee JY, Yadava S. The effect of paternal cues in prenatal care settings on men's involvement intentions. *Madiba S, éditeur. PLoS ONE.* 9 mai 2019;14(5):e0216454.
- 42.** Polack B, Brenot P, Fruleux D, Bondil P, Dauty M, Brion JP. Hémophilie, vie et santé sexuelle. Bayer Healthcare. 2012.
- 43.** Brajenović-Milić B, Dorčić TM. Men's Knowledge About Maternal Serum Screening for Down Syndrome and their Attitude Towards Amniocentesis. *J Genet Counsel.* févr 2017;26(1):141-9.
- 44.** Dheensa S, Metcalfe A, Williams RA. Men's experiences of antenatal screening: A metasynthesis of the qualitative research. *International Journal of Nursing Studies.* janv 2013;50(1):121-33.
- 45.** Teillon, C, Flori M-F. La position des futurs pères vis à vis du dépistage de risque de trisomie 21 pendant la grossesse. [Internet] [Thèse de doctorat]. Claude Bernard, Lyon I; 2011. Disponible sur: <http://hdl.handle.net/10068/863830>

- 46.** Favre DR. Dépistage de la Trisomie 21. Un consentement éclairé a-t-il été réalisé? Université de strasbourg; 2004.
- 47.** Hall S. Psychological consequences for parents of false negative results on prenatal screening for Down's syndrome: retrospective interview study. *British Medical Journal*. 12 févr 2000;407-12.
- 48.** BiostaTGV - Statistiques en ligne [Internet]. [cité 28 nov 2020]. Disponible sur: <https://biostatgv.sentiweb.fr/?module=etudes/sujets#>
- 49.** INSEE. Niveau d'éducation de la population Française en 2018. 2019.
- 50.** Champenois-Rousseau B, Vassy C. Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement. *Sciences Sociales et Santé*. déc 2012;30(4):39-63.
- 51.** Singh D, Newburn M. What men think of midwives. *RCM Midwives*. févr 2003;6(2):70-4.
- 52.** Locock L, Alexander J. 'Just a bystander'? Men's place in the process of fetal screening and diagnosis. *Social Science & Medicine*. mars 2006;62(6):1349-59.
- 53.** Belgy J. L'implications des futurs pères pendant la grossesse de leur compagne : étude descriptive sur 140 pères dans une maternité d'Auvergne de type III. 2018.
- 54.** Atkin K, Berghs M, Dyson S. 'Who's the guy in the room?' Involving fathers in antenatal care screening for sickle cell disorders. *Social Science & Medicine*. mars 2015;128:212-9.
- 55.** Draper J. « It's the first scientific evidence »: men's experience of pregnancy confirmation. *J Adv Nurs*. sept 2002;39(6):563-70.
- 56.** Åhman A, Lindgren P, Sarkadi A. Facts first, then reaction—Expectant fathers' experiences of an ultrasound screening identifying soft markers. *Midwifery*. oct 2012;28(5):e667-75.
- 57.** Wells MB. Literature review shows that fathers are still not receiving the support they want and need from Swedish child health professionals. *Acta Paediatr*. sept 2016;105(9):1014-23.

## **VII- ANNEXES**

## ANNEXE 1

### Fiche d'information et Consentement

**"La différence de connaissance sur le dépistage anténatal de Trisomie 21 entre les deux parents, dans deux centres de la région Grenobloise."**

Bonjour,

Je m'appelle Flavie GIRAUD, je suis interne en 9ème année de médecine générale à Grenoble.

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

L'objectif de ce travail est de déterminer, sans jugement de valeur, s'il y a une différence de connaissance de la procédure du dépistage anténatal de trisomie 21 entre les pères et les mères, afin de voir si l'information donnée est suffisante, et si les pères sont correctement impliqués par les professionnels de santé dans cette étape de la grossesse.

Cette recherche est réalisée par le biais de questionnaires de 24 questions courtes, qui seront remis aux 2 parents, individuellement, lors du séjour en suite de couche.

Puis avec votre accord, les données seront retranscrites par informatique pour une analyse statistique.

L'ensemble des données collectées sera **parfaitement anonyme**. La visée de cette étude est d'améliorer l'accompagnement et l'information des futurs parents au cours du suivi de la grossesse.

Je me permets donc de vous solliciter pour m'aider dans ce travail de recherche, en répondant seul(e), au questionnaire remis en maternité.

Je vous remercie par avance pour votre disponibilité et pour le temps que vous accorderez à mon travail.

Cordialement,

Flavie Giraud.

## **Consentement de participation à l'étude**

Directeur de thèse : Dr JURY Frédéric

Investigateur : Mme GIRAUD Flavie

Père/ mère : Numéro d'anonymat : \_\_\_\_\_

L'interne en médecine générale, Flavie GIRAUD, étudiante rattachée au CHU de Grenoble, m'a proposé de participer à l'étude intitulée :

### **"La différence de connaissance sur le dépistage anténatal de Trisomie 21 entre les deux parents, dans deux centres de la région Grenobloise."**

J'ai lu et compris la lettre d'information dont j'ai reçu un exemplaire. J'ai compris les informations écrites et orales qui m'ont été communiquées.

Je suis conscient que ma participation est entièrement libre et volontaire et strictement anonyme.

J'ai compris que les frais spécifiques à l'étude ne seront pas à ma charge.

Je peux à tout moment décider de quitter l'étude sans motiver ma décision et sans qu'elle n'entraîne de conséquences, sans encourir aucune responsabilité ni aucun préjudice de ce fait.

J'ai compris que les données collectées à l'occasion de cette recherche seront protégées et anonymes dans le respect de la confidentialité. Elles seront consultées seulement par les personnes soumises au secret professionnel appartenant à l'équipe de l'étude de l'interne en médecine.

J'accepte le traitement informatisé des données à caractère personnel me concernant dans les conditions prévues par la loi informatique et liberté.

### **J'accepte librement et volontairement de participer à cette recherche.**

J'accepte de participer à l'étude intitulée : " La différence de connaissance sur le dépistage anténatal de Trisomie 21 entre les deux parents, dans deux centres de la région Grenobloise ".

Je ne souhaite pas participer à l'étude.

## **ANNEXE 2**

**Questionnaire à choix multiples, vous pouvez cocher une ou plusieurs réponses**

### ***Partie A***

Je suis :     le Père                       la Mère

1-Quel âge avez vous ?                      .....

2-Quel est votre niveau d'étude ?

- Brevet
- BEP/CAP
- BAC
- Études supérieures
- Autres : .....

3-Pratiquez vous une religion ?

- Oui
- Non
- Ne se prononce pas

4-Nombre d'enfants ?                      .....

L'un de vos enfants est-il porteur de trisomie 21 ?

- Oui
- Non

5-Quel(s) professionnel(s) de santé a/ont suivi la grossesse ?

- Sage-femme
- Gynécologue-obstétricien
- Médecin Généraliste
- Pas de suivi de grossesse

### ***Partie B***

6-Le dépistage anténatal de trisomie 21 peut-il être fait à n'importe quel moment de la grossesse ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

7-Selon vous, le dépistage anténatal de trisomie 21 est-il :

- Obligatoire
- Obligatoire après 35 ans
- Proposé mais non obligatoire
- Je ne sais pas

8-L'échographie fait-elle partie du dépistage anténatal de trisomie 21 ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

9-Selon vous, quels éléments sont pris en compte pour le calcul du risque de trisomie 21 **au premier trimestre** ?

- Age de la mère
- Prise de sang (dosage des marqueurs)

- Age du père
- Amniocentèse

- Mesure échographique de la taille de la nuque fœtale
- Test génétique

10-Le résultat du risque combiné du 1<sup>er</sup> trimestre revient « faible » cela signifie que :

- Fœtus non porteur de trisomie 21
- Fœtus porteur de trisomie 21
- Risque faible d'être porteur de trisomie 21
- Je ne sais pas

11-Un risque élevé signifie-t-il que l'enfant à naître est forcément porteur de trisomie 21 ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

12-Selon vous, l'amniocentèse est-elle obligatoire si le risque de trisomie 21 est élevé ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

13- Avez vous été informé(e) à propos du test génétique « Dépistage pré-natal non invasif (DPNI) », test génétique proposé (en cas de risque élevé) depuis janvier 2019 ?

- Oui
- Non

Permet-il un diagnostic de trisomie 21 sûr à 100% ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

14-Selon vous, si le dépistage anténatal indique un risque élevé de trisomie 21 pour l'enfant à naître, peut-on choisir d'interrompre la grossesse quel que soit le terme ?

- Oui
- Non pas au 3<sup>ème</sup> trimestre
- Non pas après le 1<sup>er</sup> trimestre
- Je ne sais pas

15-En cas de diagnostic confirmé de trisomie 21, l'interruption de grossesse est :

- Systématique
- Proposée au couple qui prend la décision
- Envisagée uniquement dans des cas rares.

16- Finalement, l'objectif du dépistage est, selon vous :

- Pouvoir laisser la possibilité d'interrompre la grossesse
- Commencer des traitements au plus vite avant l'accouchement

17- Selon vous, la trisomie 21 est une pathologie :

- Entraînant systématiquement un déficit mental
- Diminuant l'espérance de vie
- Nécessitant un suivi médical rapproché au long cours
- Rare, survenue dans la population (inférieur à 1/10 000 naissances)

*Partie C*

18-Avez vous réalisé le dépistage anténatal de trisomie 21 lors de cette grossesse ?

- O- Oui
- O- Non
- O- Je ne sais pas

19-Étiez-vous inquiet(e) par rapport au résultat attendu?

- O- Oui
- O- Non

20-Avez-vous discuté de la réalisation du test avec votre conjoint(e) avant la décision finale ?

- O- Oui
- O- Non

21-Avez-vous ressenti le besoin de chercher d'autres sources pour avoir des informations sur la trisomie 21 ?

- O- Oui
- O- Non

22- La réalisation ou non du dépistage était-elle une décision importante selon vous ?

- O- Oui
- O- Non

23-

Pour la **Mère** :

Avez-vous eu l'impression d'impliquer votre conjoint ?

- O- Non
- O- Oui
- O- Je ne me sentais pas concerné

Pour le **Père** :

Avez-vous eu l'impression d'être concerté et d'avoir pu prendre part à la décision ?

- O- Non
- O- Oui
- O- Je ne me sentais pas concerné

24- Pour le Père : étiez vous présent lors de la consultation d'information sur le dépistage de trisomie 21 ?

- O- Oui
- O- Non

25- Commentaires libres sur votre ressenti suite au dépistage, et aux informations reçues :

.....  
.....  
.....  
.....

**Merci pour votre participation.**

### ANNEXE 3

#### Questionnaire + Score

A → *Caractéristiques principales de la population :*

1-Quel âge avez vous ?

2-Quel est votre niveau d'étude ?

- 1-Brevet
- 2-BEP/CAP
- 3-BAC
- 4-Études supérieures
- 5-Autres : ....

3-Pratiquez vous une religion ?

- Oui
- Non
- Ne se prononce pas

4-Nombre d'enfants ?

L'un de vos enfants est-il porteur de T21 ?

5-Quel(s) professionnel(s) de santé a/ont suivis la grossesse ?

- Sage-femme
- Gynécologue-obstétricien
- Médecin Généraliste
- Pas de suivi de grossesse

*B → Questions pour le critère de jugement principal :*

6-Le dépistage anténatal de trisomie 21 peut être fait à n'importe quel moment de la grossesse ?

- Oui (-1)
- Non (1)
- Ne sait pas (0)

=> 1

7-Selon vous le dépistage anténatal de T21 est il :

- O- Obligatoire (-1)
- O- Obligatoire après 35 ans (-0,5)
- O- Proposé mais non obligatoire (1)
- O- Je ne sais pas (0)

=> 1

8-L'échographie fait-elle partie du dépistage anténatal de trisomie 21 ?

- O- Oui (1)
- O- Non (-1)
- O- Je ne sais pas (0)

=> 1

9-Selon vous, quels éléments sont pris en compte pour le calcul du risque de trisomie 21 au premier trimestre ?

- |                  |        |   |        |
|------------------|--------|---|--------|
| - Age de la mère | (1)    | - Prise de sang (dosage des marqueurs)    | (1)    |
| - Age du père    | (-1)   | - Mesure échographique de la nuque fœtale | (1)    |
| - Amniocentèse   | (-0,5) | - Test génétique                          | (-0,5) |
- => 3

10-Le résultat du risque combiné du 1<sup>er</sup> trimestre revient négatif cela signifie que :

- |                                     |        |
|-------------------------------------|--------|
| Fœtus non porteur de T21            | (-0,5) |
| Fœtus porteur de T21                | (-1)   |
| Risque faible d'être porteur de T21 | (2)    |
| Je ne sais pas                      | (0)    |
- => 2

11-Un risque élevé signifie-t-il que l'enfant à naître est forcément porteur de trisomie 21 ?

- |             |        |
|-------------|--------|
| Oui         | (-0,5) |
| Non         | (1)    |
| Ne sait pas | (0)    |
- => 1

12-Selon vous, l'amniocentèse est-elle obligatoire si le risque de trisomie 21 est élevé ?

- |             |      |
|-------------|------|
| Oui         | (-1) |
| Non         | (1)  |
| Ne sait pas | (0)  |
- => 1

13- Avez vous été informé(e) à propos du test génétique « Dépistage pré-natal non invasif (DPNI) », test génétique proposé (en cas de risque élevé) depuis janvier 2019 ?

- Oui  
- Non
- Permet-il un diagnostic de trisomie 21 sûr à 100% ?
- |                  |      |
|------------------|------|
| - Oui            | (-1) |
| - Non            | (1)  |
| - Je ne sais pas | (0)  |
- => 1

14-Selon vous, si le dépistage anténatal indique un risque élevé de trisomie 21 pour l'enfant à naître, peut-on choisir d'interrompre la grossesse quel que soit le terme ?

- |  |      |
|--|------|
| Oui  | (2)  |
| Non pas au 3 <sup>ème</sup> trimestre      | (-1) |
| Non pas après le 1 <sup>er</sup> trimestre | (-1) |
| Je ne sais pas                             | (0)  |
- => 2

15-En cas de diagnostic confirmé de trisomie 21, l'interruption de grossesse est :

- |  |      |
|--|------|
| systématique                             | (-1) |
| proposée au couple qui prend la décision | (2)  |
| envisagée uniquement dans des cas rares  | (-1) |
- => 2

16- Finalement, l'objectif du dépistage est de :

- |   |      |
|---|------|
| Pouvoir laisser la possibilité d'interrompre la grossesse   | (1)  |
| Commencer des traitements au plus vite avant l'accouchement | (-1) |
- => 1

17- Selon vous, la trisomie 21 est une pathologie :

- |   |     |
|---|-----|
| entraînant systématiquement un déficit mental | (1) |
| diminuant l'espérance de vie                  | (1) |

nécessitant un suivi médical rapproché au long cours  
Rare, survenue dans la population < 1/ 10 000 naissance

(1)  
(-0,5)

=> 3

**Total sur 19 points**

*C → Questions pour le critère de jugement secondaire :*

18-Avez vous réalisé le dépistage anténatal de T21 lors de cette grossesse ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

19-Étiez vous inquiet par rapport au résultat attendu?

- Oui
- Non

20-Avez vous discuté de la réalisation du test avec votre conjoint(e) avant la décision finale ?

- Oui
- Non

21-Avez vous ressenti le besoin de chercher d'autres sources pour avoir des informations sur la trisomie 21 ?

- Oui
- Non

22- La réalisation ou non du dépistage était-elle une décision importante selon vous ?

- Oui
- Non

Pour la mère :

Avez-vous eu l'impression d'impliquer votre conjoint ?

- Non
- Oui
- Je ne me sentais pas concerné

Pour le père :

Avez-vous eu l'impression d'être concerté et d'avoir pu prendre part à la décision ?

- Non
- Oui
- Je ne me sentais pas concerné

24- Commentaires libres par rapport à votre ressenti suite au dépistage, et aux informations reçues :

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

**Merci pour votre participation.**

## **ANNEXE 4**

*Fiche remise aux Sage-Femme pour l'aide à la distribution des questionnaires*

Bonjour,

Interne en médecine générale à Grenoble, je réalise ma thèse sur : la différence de connaissance sur le dépistage anténatale de trisomie 21 entre les deux parents.

Pour se faire, j'ai créé un questionnaire qui s'adresse aux couples de jeunes parents en suite de couche, à remplir chacun de leur côté. Il n'y a que 24 questions à choix multiples, il suffit de cocher la ou les réponses choisies, cela ne prendra que maximum 5 minutes. Il faut qu'ils le remplissent seuls, en auto-questionnaires sans se concerter.

J'ai donc besoin de votre aide pour la distribution des questionnaires aux couples, lors de leur **séjour en suite de couches** dans votre maternité.

**Le questionnaire ne s'adresse pas :**

- aux couples ne parlant pas français,
- aux mères célibataires,
- aux parents mineurs,
- lorsqu'il y a eu passage en réanimation néonatale ou maternelle.

Il est important lors de la distribution des questionnaires de préciser que :

- Le recueillement des données est totalement **ANONYME** (leur nom ne sera pas demandé)
- les parents d'un même couple doivent **remplir SÉPARÉMENT** le questionnaire (le but étant de voir une différence de connaissance entre les pères et les mères)
- Il n'y a aucune obligation
- L'objectif est d'améliorer l'information donnée au couple lors de la grossesse**

Tout ceci est noté dans la fiche information remise aux patients, mais un petit rappel oral ne peut pas faire de mal, si le temps vous le permet bien sûr. Je suis bien consciente qu'il y a des jours où vous n'aurez pas le temps et je vous remercie d'avance de tous les recrutements que vous pourrez faire !

Bonne journée à vous tous,  
Un GRAND MERCI pour votre aide !!

Pour toute questions / informations complémentaires , vous pouvez me contacter par :

*[Données à caractère personnel]*

GIRAUD Flavie, interne en médecine générale 6ème semestre.

## ANNEXE 5



Référence CNIL :

2216763 v 0

### Déclaration de conformité

au référentiel de méthodologie de référence MR-003

reçue le 7 février 2020

Madame Flavie GIRAUD  
FACULTÉ DE MÉDECINE  
DOMAINE DE LA MERCI  
38700 LA TRONCHE

#### ORGANISME DÉCLARANT

**Nom :** FACULTÉ DE MÉDECINE  
**Service :**  
**Adresse :** DOMAINE DE LA MERCI  
**CP :** 38700  
**Ville :** LA TRONCHE

**N° SIREN/SIRET :** 524717584 00022

**Code NAF ou APE :** 8552Z

**Tél. :** [Données à caractère personnel]

**Fax. :**

Par la présente déclaration, le déclarant atteste de la conformité de son/ses traitement(s) de données à caractère personnel au référentiel mentionné ci-dessus.

La CNIL peut à tout moment vérifier, par courrier ou par la voie d'un contrôle sur place ou en ligne, la conformité de ce(s) traitement(s).

Fait à Paris, le 7 février 2020

— RÉPUBLIQUE FRANÇAISE —

3 Place de Fontenoy, TSA 80715 – 75334 PARIS CEDEX 07 – 01 53 73 22 22 – [www.cnil.fr](http://www.cnil.fr)

*Les données personnelles nécessaires à l'accomplissement des missions de la CNIL sont conservées et traitées dans des fichiers destinés à son usage exclusif. Les personnes concernées peuvent exercer leurs droits Informatique et Libertés en s'adressant au délégué à la protection des données de la CNIL via un formulaire en ligne ou par courrier postal.*

## Annexe 6

*Tableau 2 : Données d'intérêts retrouvées dans la littérature*

AUTEURS	PARENT	ÉTUDE	RÉSULTAT DES VALEURS D'INTÉRÊT
DELOR (2016) (12)	Mère	<b>Connaissances des femmes et vécu de l'information reçue pour le dépistage de T21.</b> Qualitative / entretien après la 1ère échographie  Petit effectif 5 femmes	-60 % pensent que test obligatoire -40 % ne savent pas que tests diagnostics et IMG possibles -40 % pensent que l'IMG n'est plus possible après un certain terme
JAGER (2012) (13)	Mère	<b>Quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ?</b> 32 questions en 4 parties (caractéristiques, infos reçues, connaissances, ressenti)  Effectif 55 femmes	-65 % pensent ne pas avoir eu d'infos sur la T21 -16 % pensent que dépistage obligatoire -25 % pensent que risque faible = 0 -45 % pensent que l'amniocentèse est obligatoire si risque élevé
RIGLET (2016) (14)	Mère	<b>L'information autour du dépistage de la T21 permet elle un choix libre et éclairé ?</b> 39 QCM en 4 parties, caractéristiques générale, infos reçues, connaissances, vécu)  Effectif 187 femmes	-20 % pensent que dépistage obligatoire (53 % conseillé et 27 % proposé) -25 % pensent que risque faible = 0 -45 % ne savent pas interpréter les résultats du dépistage -50 % ne savent pas que l'IMG peut être faite qq soit le terme
NOVAIS (2015) (15)	Père	<b>Dépistage de T21 : étude des connaissances et de la participation des pères.</b> 63 questions en 4 parties (caractéristiques générales, connaissances, implication, vécu)  Effectif 132 hommes	-27 % pensent que dépistage obligatoire -30 % pensent que risque faible = 0 -52 % ne savent pas que l'IMG est un recours possible >4mois
VALLES (2018) (18)	Mère	<b>Connaissances des femmes enceintes sur le dépistage de T21.</b> 35 questions en 4 parties (infos reçues, connaissances dépistage, connaissances DPNI, caractéristiques)  Effectif 200 femmes	-12 % pensent que dépistage obligatoire -82 % pensent que risque faible = 0 risque -40 % pensent que l'amniocentèse est obligatoire si risque élevé

## Annexe 7 : Résumé des réponses à la deuxième partie du questionnaire

QUESTIONS	SCORE OBTENU	MÈRES		PÈRES	
MOMENT DU DÉPISTAGE	1	87,6 %	N = 71	75 %	N = 61
	0	2,5 %	N = 2	16 %	N = 13
	-1	9,9 %	N = 8	8,6 %	N = 7
CARACTÈRE OBLIGATOIRE	1	<b>81,5 %</b>	N = 66	<b>51,8 %</b>	N = 42
	0	1,3 %	N = 1	12,3 %	N = 10
	SCORE NÉGATIF	17,3 %	N = 14	35,9 %	N = 28
ÉCHO POUR DÉPISTAGE	1	<b>93,8 %</b>	N = 76	<b>72,8 %</b>	N = 59
	0	1,3 %	N = 1	13,5 %	N = 11
	-1	4,9 %	N = 4	13,5 %	N = 11
FACTEURS DE RISQUE T21	2 À 3	<b>84 %</b>	N = 68	<b>56,8 %</b>	N = 46
	1 À 1,5	11 %	N = 9	34,5 %	N = 28
	0 OU NÉGATIF	5 %	N = 4	8,7 %	N = 7
RISQUE FAIBLE	2	86,4 %	N = 70	79 %	N = 64
	0 OU NÉGATIF	13,6 %	N = 11	21 %	N = 17
RISQUE ÉLEVÉ	1	<b>93,8 %</b>	N = 76	<b>84 %</b>	N = 68
	0 OU NÉGATIF	6,2 %	N = 5	16 %	N = 13
AMNIOCENTÈSE	1	71,6 %	N = 58	45,7 %	N = 37
	0	7,4 %	N = 6	21 %	N = 17
	-1	21 %	N = 17	33,3 %	N = 27
DPNI	1	54,3 %	N = 44	40,7 %	N = 33
	0	38,3 %	N = 31	49,4 %	N = 40
	-1	7,4 %	N = 6	9,9 %	N = 8
TERME IMG	2	<b>27,2 %</b>	N = 22	<b>23,4 %</b>	N = 19
	0	27,2 %	N = 22	17,3 %	N = 14
	-1	45,6 %	N = 36	59,2 %	N = 48
PROPOSITION IMG	2	92,5 %	N = 75	90,1 %	N = 73
	-1	7,5 %	N = 6	9,1 %	N = 8
OBJECTIF	1	88 %	N = 72	80 %	N = 65
	0 OU -1	22 %	N = 9	20 %	N = 16
CONNAISSANCE T21	2 À 3	<b>48,1 %</b>	N = 39	<b>39,5 %</b>	N = 32
	1 À 1,5	30,8 %	N = 25	40,7 %	N = 33
	0 OU NÉGATIF	20,9 %	N = 17	19,7 %	N = 16

\*Résultats en jaune : différence significative entre les deux groupes

\*Résultats en orange : faible niveau de connaissance dans les deux groupes

**THÈSE SOUTENUE PAR : Flavie Giraud**

**TITRE :**

DIFFERENCE DE CONNAISSANCES SUR LE DEPISTAGE ANTENATAL DE TRISOMIE 21 ENTRE LES DEUX PARENTS. ETUDE DANS DEUX CENTRES DE L'ISERE

**CONCLUSION :**

L'étude s'intéresse à la qualité de l'information remise aux deux parents sur le dépistage de trisomie 21 au cours de la grossesse. Plus précisément l'objectif est de chercher une différence de connaissances entre les parents au sujet de ce dépistage. L'hypothèse initiale est que les mères sont probablement mieux informées, du fait de l'impossibilité pour certains pères d'assister aux consultations de suivi. À travers un questionnaire distribué en maternité cette étude a permis la réalisation puis la comparaison des scores de connaissances sur le dépistage anténatal de trisomie 21.

Calculé sur l'ensemble des 162 parents volontaires, le résultat principal de l'étude confirme qu'il existe une différence significative de connaissance sur les procédures de dépistage de trisomie 21, à l'avantage des mères.

La différence est particulièrement marquée sur quatre thèmes abordés :

- la connaissance des facteurs pris en compte dans le calcul du risque foetal de trisomie 21,
- l'importance de la première échographie dans le dépistage de trisomie 21,
- le caractère facultatif du dépistage et enfin,
- le caractère facultatif de l'amniocentèse en cas de risque élevé.

Ces résultats peuvent s'expliquer par le fait que les mères, ont davantage d'occasions pour poser leurs questions aux professionnels. Les pères, eux, ont parfois accès à l'information une seule fois (souvent lors de l'échographie) voire, seulement par l'intermédiaire de leur conjointe.

Il ressort également que les pères se sentent mis à l'écart voire ignorés (12) par les professionnels de santé qui ont pourtant un rôle central dans leur implication directe. (54) (56)

Troisième point, outre les raisons physiologiques, les hommes peuvent entrer tardivement dans la paternité (57) du fait de l'absence de visibilité de la grossesse au premier trimestre, surtout avant la première échographie. (55) Ce retard d'implication peut entraîner une diminution d'intérêt de leur part pour ce dépistage survenant tôt dans la grossesse. (43)

La société évolue, donnant une place de plus en plus importante et précoce au père dans l'accompagnement de la grossesse l'éducation et la garde des enfants. Il paraît donc légitime comme présenté par la méta-analyse anglaise de Dheensa et al. (44) de définir une place claire au père dans ce dépistage, et plus largement dans la grossesse.

L'étude quantitative étant limité par nature et ne permettant pas de comprendre les besoins et les attentes des parents en matière de dépistage anténatal, elle a été complétée grâce à la question libre, d'une analyse textuelle. Celle-ci apporte une ébauche de réponse à cette question, et ouvre le champ de la réflexion pour d'éventuelles futures études.

Est mis en relief notamment, comme retrouvé à plusieurs reprises dans la littérature, le stress apporté par la multiplication des tests et le temps d'attente des résultats (5). De ce fait, l'implication dans la grossesse semble ralentie, comme mise sur pause, avec la possible perspective d'interruption médicale de grossesse, qui empêche la projection en tant que futur parent. (6)

Le dépistage du syndrome de Down est probablement la première décision à prendre dans la vie de l'enfant. Finalement, même s'il paraît évident que la mère soit le centre de toutes les attentions et la référente au cours de la grossesse, l'évolution de la société et du rôle du père nous incitent fortement en tant que professionnels de santé, à mieux inclure les pères. Les consultations prénatales doivent être un lieu d'écoute, de soutien et d'apprentissage pour les deux futurs parents.

**VU ET PERMIS D'IMPRIMER**

Grenoble, le :

19 Février 2021

**LE DOYEN**



**Pr. Patrice MORAND**

**LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE**



**Pr. Benoît POLACK**

Pour le Président  
et par délégation  
Le Doyen de Médecine  
Pr. Patrice MORAND

# Le 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. »