



HAL
open science

Consultation des patients avec Trisomie 21 au cabinet de médecine générale en Loire-Atlantique : vécu et attentes de leurs proches : implications pour la pratique du généraliste

Clothilde Vautherin Calvy

► To cite this version:

Clothilde Vautherin Calvy. Consultation des patients avec Trisomie 21 au cabinet de médecine générale en Loire-Atlantique : vécu et attentes de leurs proches : implications pour la pratique du généraliste. Médecine humaine et pathologie. 2023. dumas-04186720

HAL Id: dumas-04186720

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04186720>

Submitted on 24 Aug 2023

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.

IMPORTANT : OBLIGATIONS DE LA PERSONNE CONSULTANT CE DOCUMENT

Conformément au *Code de la propriété intellectuelle*, nous rappelons que le document est destiné à un **usage strictement personnel**. Les "analyses et les courtes citations justifiées par le caractère critique, polémique, pédagogique, scientifique ou d'information" sont autorisées sous réserve de mentionner les noms de l'auteur et de la source (article L. 122-4 du *Code de la propriété intellectuelle*). Toute autre représentation ou reproduction intégrale ou partielle, faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit, est illicite.

De ce fait, nous vous rappelons notamment que, **sauf accord explicite** de l'auteur de la thèse ou du mémoire, **vous n'êtes pas autorisé** à rediffuser ce document sous quelque forme que ce soit (impression papier, transfert par voie électronique, ou autre). Tout contrevenant s'expose aux peines prévues par la loi.

NANTES UNIVERSITÉ

FACULTÉ DE MEDECINE

Année 2023

N°

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

(DES de MÉDECINE GÉNÉRALE)

par

Clothilde VAUTHERIN CALVY

Présentée et soutenue publiquement le 30/05/2023

**CONSULTATION DES PATIENTS AVEC TRISOMIE 21
AU CABINET DE MEDECINE GENERALE EN LOIRE-ATLANTIQUE :
VECU ET ATTENTES DE LEURS PROCHES
IMPLICATIONS POUR LA PRATIQUE DU GENERALISTE**

Président du jury : Madame le Professeur Sandra MERCIER

Directeur de thèse : Docteur Philippe de LAITRE

REMERCIEMENTS

A Madame le Professeur Sandra Mercier, PU-PH de Génétique médicale et chef du Service de Génétique Médicale du CHU de Nantes, merci d'avoir accepté avec enthousiasme de présider mon jury, et de vous être rendue si disponible.

A Madame le Professeur Sylvie Odent, PU-PH de Génétique médicale, chef du Service de Génétique Clinique du CHU de Rennes, co-pilote du Plan Maladies Rares 3, merci pour l'intérêt que vous portez à mon travail, et votre regard éclairé sur la prise en charge des maladies rares.

Au Docteur Rosalie Rousseau, Maître de conférences associé en Médecine Générale, merci de m'avoir sensibilisée à la recherche qualitative, et de m'avoir accordé votre temps précieux.

Au Docteur Philippe de Laitre, merci de m'avoir accompagnée sans réserve dans ce travail, sans compter tes heures, merci pour nos échanges amicaux qui me portent toujours vers une médecine plus humaine.

Au Docteur Aimé Ravel, cofondateur et chef émérite de la Consultation de l'Institut Jérôme Lejeune, merci pour vos précieux conseils au fil de mes réflexions, et votre relecture de ce travail.

A l'association « Rien qu'un Chromosome en + », en particulier à Madame Elodie Bourdin, merci de l'accueil chaleureux que vous avez réservé à mon projet, et de toutes les initiatives que vous portez auprès des professionnels de santé.

Aux parents qui se sont confiés à moi, merci de m'avoir fait découvrir votre enfant et votre histoire, de m'avoir livré librement votre point de vue.

A Pierre, merci pour ton amour, ta confiance et tes sacrifices durant ces dernières années. Merci pour l'appui solide que tu es, le modèle de bonté inconditionnelle et d'accueil des plus petits. Merci pour Léopold, Isaure, et l'enfant à venir, et pour tout ce que tu leur transmets.

A mes parents, merci pour votre présence aimante et infaillible, merci d'avoir toujours cru en moi. Merci de m'avoir transmis le goût des sciences, du don gratuit, et de m'avoir sensibilisée à la beauté des métiers du soin.

A Benoit et Cécile, Antoine, Pierre-Henri, merci pour votre affection généreuse et votre soutien dévoué, merci pour les fruits que vous portez dans chacune de vos vies riches, et que j'admire.

A mes grands-parents, oncles et tantes, à ma belle-famille, merci de m'avoir encouragée joyeusement et chaleureusement dans mon quotidien de jeune maman médecin.

Aux médecins exemplaires que j'ai rencontrés au long de mes études, ils sont des modèles d'humilité, de curiosité, de connaissance. Merci de m'avoir confortée dans ma vocation.

A Esther, Laure, Quitterie et Marie, merci de votre affection complice depuis les bancs de la faculté, merci de m'avoir dynamisée et prêté main forte dans ce travail.

A Alette, merci de ta fidèle amitié depuis le primaire, d'avoir particulièrement allégé mes journées ces dernières semaines.

A chacun de mes amis, et à Marguerite, Cécile, Gaëtan, Thomas, Servane, Bérengère, Blandine, Christine, Lorraine, Solène et Corentin, Aude, Geneviève, Caroline, Flore, Philippine, Blandine, Maylis, Dorothée, Sophie, Laurence et Rémi. Vous éclairez ma route, merci pour votre écoute, votre bienveillance et vos chemins inspirants.

A François, porteur de Trisomie 21,
et à sa famille,
pour tous les moments de joie partagés.

« Dans ma civilisation, celui qui diffère de moi, loin de me léser, m'enrichit. »
Antoine de Saint-Exupéry (Pilote de Guerre)

LISTE DES ABREVIATIONS

(Par ordre alphabétique)

- ADNlc T21 : ADN libre circulant de la Trisomie 21
- ALD : Affection de Longue Durée
- ARS : Agence Régionale de Santé
- CAA : Communication Alternative Améliorée
- CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
- CHU : Centre Hospitalo-Universitaire
- CLAD : Centre de Référence Labellisé pour les Anomalies du Développement
- CNIL : Commission Nationale Informatique et Libertés
- HAS : Haute Autorité de Santé
- IMG : Interruption Médicale de Grossesse
- MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées
- ORL : Oto-Rhino-Laryngologue
- PNDP : Protocole National de Diagnostic et de Soins
- QI : Quotient Intellectuel
- RBPP : Recommandations de Bonne Pratique pour les Professionnels
- SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile
- T21 : Trisomie 21
- UPAVS : Unité Préparatoire A la Vie Sociale

TABLE DES MATIERES

REMERCIEMENTS.....	3
LISTE DES ABREVIATIONS.....	6
TABLE DES MATIERES.....	7
INTRODUCTION.....	9
1. LA TRISOMIE 21	10
1.1. Définition	10
1.2. Histoire.....	11
1.3. Diagnostic et dépistage	11
1.4. Facteurs de risque	12
1.5. Epidémiologie.....	12
1.6. Description clinique et pathologies associées	12
1.7. Prise en charge et suivi	14
1.7.1. Objectifs du suivi	14
1.7.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination.....	14
1.7.3. Le suivi en Loire-Atlantique	15
1.8. La T21 en médecine générale.....	15
1.8.1. Le rôle du médecin traitant	15
1.8.2. Le défi pour les médecins généralistes	16
1.9. Objectif de ce travail	16
2. MATERIEL ET METHODE.....	17
2.1. Choix de la méthode	17
2.2. Participants à l'étude	17
2.3. Recueil des données	17
2.4. Analyse des données	18
2.5. Aspects éthiques et réglementaires	18
3. RESULTATS.....	19
3.1. Déroulement des entretiens	19
3.2. Population	19
3.3. Vécu et attentes des parents	20
3.3.1. Accompagner la différence de son enfant, trouver de nouveaux repères	21
3.3.2. Se soumettre au handicap de son enfant : un chemin d'abnégation qui enrichit...25	
3.3.3. L'enjeu humain des consultations.....	28

3.3.4.	Les besoins des aidants face aux défis du système de santé.....	35
4.	DISCUSSION.....	48
4.1.	Résultat principal	48
4.2.	Comparaison avec la littérature	50
4.2.1.	Le généraliste et la T21 dans le monde.....	50
4.2.2.	Le vécu des parents en Loire-Atlantique	50
4.2.3.	Les difficultés de prise en charge de la douleur	50
4.2.4.	Le besoin de décentralisation.....	50
4.2.5.	Les faiblesses du suivi à l'adolescence et l'âge adulte	51
4.2.6.	Le manque de communication entre médecins	51
4.2.7.	Le tabou sur les médecines alternatives.....	51
4.3.	Forces et limites de l'étude	52
4.3.1.	Forces.....	52
4.3.2.	Limites.....	52
4.4.	Perspectives.....	53
4.4.1.	Favoriser le didactisme et l'autodétermination.....	53
4.4.2.	Mieux évaluer la douleur	54
4.4.3.	Encourager le partenariat entre les familles et le médecin traitant.....	54
4.4.4.	Replacer le médecin généraliste au cœur du parcours de soin	54
4.4.5.	Mieux adresser les familles	55
4.4.6.	Améliorer la communication entre le généraliste et les spécialistes.....	55
4.4.7.	Alléger et unifier les procédures administratives.....	55
4.4.8.	Donner leur place aux médecines alternatives et complémentaires	56
4.4.9.	Améliorer l'organisation des soins depuis les territoires jusqu'à l'Europe	56
4.4.10.	Enrichir les données de la filière de santé.....	56
	CONCLUSION	58
	REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	59
	ANNEXES.....	64
	Annexe 1 : Proposition d'un parcours de soins des enfants porteurs de T21 dans la région nantaise	64
	Annexe 2 : Lettre de recrutement des participants.....	68
	Annexe 3 : Guide d'entretien	68
	Annexe 4 : Résultats attendus « a priori » dans l'étude	69
	Annexe 5 : Exemple d'entretien : Entretien E3	69
	RESUME.....	80

INTRODUCTION

La trisomie 21 (T21), aussi appelée syndrome de Down, est considérée comme l'une des maladies génétiques les plus communes, avec une prévalence se situant entre 1/400 et 1/3 000 naissances vivantes selon les pays (1).

Les patients porteurs de cette anomalie présentent un large éventail de symptômes : parmi eux, des particularités morphologiques, des malformations cardiaques ou intestinales, avec un risque accru de complications, ainsi qu'une déficience intellectuelle constante, mais d'intensité variable, de légère à modérée.

Chez les personnes déficientes intellectuelles, les besoins de santé sont insuffisamment reconnus et pris en compte, leurs symptômes physiques et mentaux étant parfois attribués à tort à la déficience. (2)

La problématique n'est pas différente dans la T21, pour laquelle un mauvais accès aux soins était décrit en 2007 (3), et particulièrement mis en avant en France en 2008, lors de l'Audition Publique de l'HAS sur l'Accès aux soins des personnes en situation de handicap (4).

Par ailleurs, la population de patients avec T21 est encore difficile à recenser, donc ses besoins difficiles à cerner de façon exhaustive. Enfin, son espérance de vie augmente ces dernières décennies (5), ce qui fait émerger sans cesse de nouvelles problématiques de santé.

Avec toutes ces spécificités, les soins aux personnes avec T21 requièrent une vigilance particulière. La formation spécifique des professionnels de santé est bien sûr primordiale. Les soins dépendent aussi assez directement du niveau d'autonomie des patients, de leur faculté à émettre leurs besoins. Ils reposent également beaucoup sur l'investissement de la famille ou des aidants, leur niveau de connaissance dans la surveillance à apporter.

Le médecin généraliste possède un rôle important dans le suivi, la coordination des soins, et le soutien psychologique des familles. Ces trois missions ont été définies dans les grandes lignes dans le *Protocole National de Diagnostic et de soins (PNDS) T21* publié en 2020 (6).

Cependant, en pratique rarement confronté à des consultations de patients avec T21, le médecin généraliste peut se retrouver mal à l'aise et démuni, tant sur le plan relationnel, que sur les plans scientifique ou administratif (4).

Nous nous sommes donc demandé, en tant que médecin généraliste, quelles étaient concrètement les pratiques les plus ajustées à mettre en œuvre pour ces patients.

Afin de répondre à cette question, il paraissait important de mieux connaître le vécu ainsi que les attentes de leurs aidants. Cette étude a pour objectif de dresser un état des lieux de leurs problématiques et aspirations. Nous avons choisi de nous concentrer sur notre département, la Loire-Atlantique.

Nous préciserons tout d'abord quelques notions de définition et d'introduction à la T21. Nous exposerons ensuite les méthodes utilisées pour réaliser ce travail. Nous en donnerons les résultats, puis les discuterons dans une dernière partie.

1. LA TRISOMIE 21

1.1. Définition

La T21 est une aneuploïdie autosomique, définie par la présence, en partie ou en totalité, d'un 3^e exemplaire du chromosome 21.



Figure 1 – Caryotype de T21 (7)

Dans 95 % des cas, la T21 est due à un chromosome 21 supplémentaire indépendant (47,+21), provenant d'une non-disjonction accidentelle lors de la méiose. On parle alors de T21 libre et complète (Cf Figure 1).

Entre 2 et 3 % de ces cas sont de type mosaïque, c'est-à-dire qu'il co-existe des cellules à 47 chromosomes et des cellules à 46 chromosomes. La proportion de cellules trisomiques 21 varie considérablement d'un sujet à l'autre, et, chez le même individu, d'un tissu à l'autre.

Dans les 5 % des cas restants, le chromosome 21 surnuméraire ou une partie du chromosome 21 est transloqué sur un autre chromosome (translocation robertsonienne dans la plupart des cas).

La translocation la plus fréquente est la t(14;21), dans laquelle une partie (bras long) d'un chromosome 21 supplémentaire est fixée sur un chromosome 14. L'autre cause la plus fréquente de translocation est t(21;22) (7).

1.2. Histoire

La première description clinique du syndrome est faite en 1838 par le docteur Jean-Etienne Esquirol.

En 1846, s'inspirant de ses travaux, le Docteur Edouard Seguin dresse à son tour une description et s'intéresse notamment aux caractéristiques du retard mental observé (8). A l'époque, cette déficience mentale vaut aux patients la qualification « d'idiots ».

En 1866, le Docteur Langdon Down précise encore le syndrome, et suppose que les patients entretiennent une certaine parenté avec les habitants de Mongolie. On parle alors de « mongolisme ». L'association avec l'anomalie du chromosome 21 fut découverte plus tard, en 1958 par une équipe de médecins français composée de Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin (9). La maladie sera désormais désignée sous le terme de « Trisomie 21 ».

1.3. Diagnostic et dépistage

Le diagnostic repose sur le caryotype. Il est généralement fait en période anténatale ou en période néonatale. Les cas de T21 en mosaïque peuvent être diagnostiqués plus tardivement.

La réalisation de ce caryotype demeure un élément important, pour porter formellement le diagnostic dans les cas douteux (hypotonie du nouveau-né sans autre signe évident par exemple). Certains ont évoqué le diagnostic différentiel, avec le syndrome de Zellweger, et surtout la délétion 9qter (5).

Le dépistage anténatal est proposé à toutes les femmes enceintes. La procédure préconisée est le dépistage combiné du 1^{er} trimestre reposant sur la mesure échographique de la clarté nucale et le dosage de marqueurs sériques au 1^{er} trimestre (10).

Le dépistage peut également être réalisé plus tard au cours de la grossesse.

À l'issue de ce dépistage, lorsque le niveau de risque estimé est $\geq 1/250$, une confirmation diagnostique par caryotype fœtal est proposée. Cette confirmation est réalisée après un examen invasif (amniocentèse ou choriocentèse).

Depuis 2018, des tests ADN libre circulant de la T21 (ADNlc T21) sont disponibles, permettant de limiter le recours à cet examen invasif, qui comporte des risques de perte fœtale.

La HAS préconise qu'un test ADNlcT21 soit proposé à toutes les femmes enceintes dont le niveau de risque de trisomie 21 fœtale estimé est compris entre 1/1000 et 1/51 après un dépistage combiné du 1^{er} trimestre.

Le diagnostic de T21 fait partie des affections d'une particulière gravité reconnues comme incurables permettant le recours légal à une interruption médicale de grossesse (IMG).

1.4. Facteurs de risque

Le risque de survenue de l'anomalie augmente avec l'âge de la mère. Parmi les autres facteurs de risque, on retrouve une grossesse antérieure avec un fœtus porteur d'une T21 (1 % de récurrence jusqu'à l'âge de 40 ans), ou un parent porteur d'un remaniement équilibré du chromosome 21. Chez une femme atteinte de trisomie 21, le risque de transmission de la maladie à la descendance est de 1 : 3 (5).

1.5. Epidémiologie

La population des personnes avec T21 est difficile à recenser dans le monde. La prévalence de la trisomie 21 varie entre 1/400 et 1/3 000 naissances vivantes selon les pays (5), en fonction des politiques publiques de diagnostic prénatal, et du taux d'IMG. Le taux d'IMG dépend lui-même de la politique de santé du pays, de la perception du handicap par les couples et la société.

En France, où il n'existe pas de registre national, la prévalence à la naissance est actuellement estimée à 1/2000 naissances vivantes (4).

L'anomalie chromosomique est observée assez fréquemment au moment de la conception (en moyenne lors de 27 grossesses sur 10 000 (7)).

L'espérance de vie à la naissance s'est considérablement accrue ces dernières années. Elle est estimée à 60 ans actuellement dans les pays développés contre moins de 10 ans au début du siècle dernier (5).

1.6. Description clinique et pathologies associées

Les conséquences habituelles de la T21 se déclinent en différentes particularités morphologiques, et grandes catégories de troubles.

Les particularités morphologiques peuvent être discrètes et ne sont pas pathognomoniques (7) : visage rond, profil plat, nuque plate et épaisse, fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, épicanthus, iris tacheté de points légèrement colorés (taches de Brushfield), petit nez, petite bouche, protrusion de la langue, doigts courts et larges, pli palmaire transverse unique bilatéral, brachymésophalangie des 5es doigts, écart augmenté entre le 1er et le 2ème orteil.

Les principales malformations ou complications possibles sont résumées dans le tableau 1.

Système	Déficit
Cardiaque	Cardiopathie congénitale, le plus souvent communication interventriculaire ou canal atrio-ventriculaire (45% des nouveau-nés) Prolapsus valvulaire mitral, insuffisance aortique
Gastro-intestinal	Atrésie duodénale Maladie de Hirschsprung Maladie cœliaque
Hématologique	Neutropénie, thrombocytopénie, polyglobulie Leucémie aiguë lymphoblastique (LAL), leucémie aiguë myéloblastique (LAM)
Système nerveux central	Déficiência intellectuelle (QI moyen d'env. 50) Épilepsie (en particulier syndrome de West) Maladie d'Alzheimer
Musculo-squelettique	Hypotonie musculaire Hyperlaxité ligamentaire, scoliose Retard de motricité globale Carence fréquente en vitamine D
Endocrinien	Hypothyroïdie Taille réduite, retard de puberté Diabète, obésité Alopécie
Yeux, oreilles, nez, gorge	Déficit auditif Conduits auditifs étroits, épanchement chronique de l'oreille moyenne Apnée du sommeil Strabisme, troubles de la réfraction Cataracte congénitale
Peau et phanères	Pelade, vitiligo

Tableau 1 : Principales complications de la T21 (7)

En outre, il est constaté chez les patients avec T21 un vieillissement plus précoce, ainsi qu'une difficulté à exprimer la douleur et à en situer le siège (7).

Ces comorbidités sont nombreuses, parfois sévères, mais accessibles pour la plupart à la prévention ou à un traitement.

Le dépistage systématique de ces complications est nécessaire pour prévenir des sur-handicaps parfois irréversibles, des douleurs méconnues, sources d'inconfort, de troubles de l'humeur ou du comportement, et pour préserver l'espérance et la qualité de vie jusqu'à un âge avancé.

1.7. Prise en charge et suivi

1.7.1. Objectifs du suivi

Les objectifs sont nombreux compte-tenu de la diversité des complications observées, et ont pu être énumérés dans le *Protocole National Diagnostic et Soins (PNDS) T21* publié en janvier 2020 (6) :

- Dépister et prendre en charge les complications médicales
- Dépister et prendre en charge les pathologies associées à risque chez les personnes porteuses de T21
- Assurer et coordonner un accompagnement précoce et spécialisé, médical et paramédical
- Assurer une éducation thérapeutique
- Assurer un accompagnement global du patient et de sa famille
- Favoriser l'autodétermination, c'est-à-dire encourager les personnes à être actrices de leur propre vie

1.7.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination

La trisomie 21 est reconnue comme une Affection de Longue Durée (ALD) : il est donc nécessaire de rédiger un protocole de soins dès la naissance.

Selon le *PNDS T21*, le suivi des patients avec T21 doit se faire annuellement au sein d'un centre de référence ou de compétence disposant de l'ensemble des spécialités nécessaires à une prise en charge multidisciplinaire.

Ce type de prise en charge existe également au niveau des CAMSP pour les enfants de 0 à 6 ans, et dans les services de pédiatrie ou de génétique. Une prise en charge pluridisciplinaire en libéral peut également être organisée.

Les différents médecins spécialistes travaillent souvent en relation avec le Centre de Référence ou de Compétence Anomalies du Développement (CLAD).

Ceci est complémentaire du rôle du pédiatre ou du médecin traitant, détaillé ci-dessous.

Beaucoup de symptômes de la T21 peuvent être atténués par une prise en charge précoce dans les domaines paramédicaux suivants :

- la kinésithérapie
- la thérapie psychomotrice
- l'orthophonie (y compris le langage signé et l'échange de pictogrammes)
- la neuropsychologie (pour identifier les capacités spécifiques de chaque personne, et proposer une remédiation cognitive).

L'hyperlaxité ligamentaire, les difficultés de communication et de nombreux symptômes persistent tout au long de la vie. Il est donc important de poursuivre cette prise en charge pluridisciplinaire pendant l'enfance, l'adolescence, ou même à l'âge adulte.

Une schématisation de l'articulation des différents acteurs selon le PNDS T21 est proposée en Figure 1.

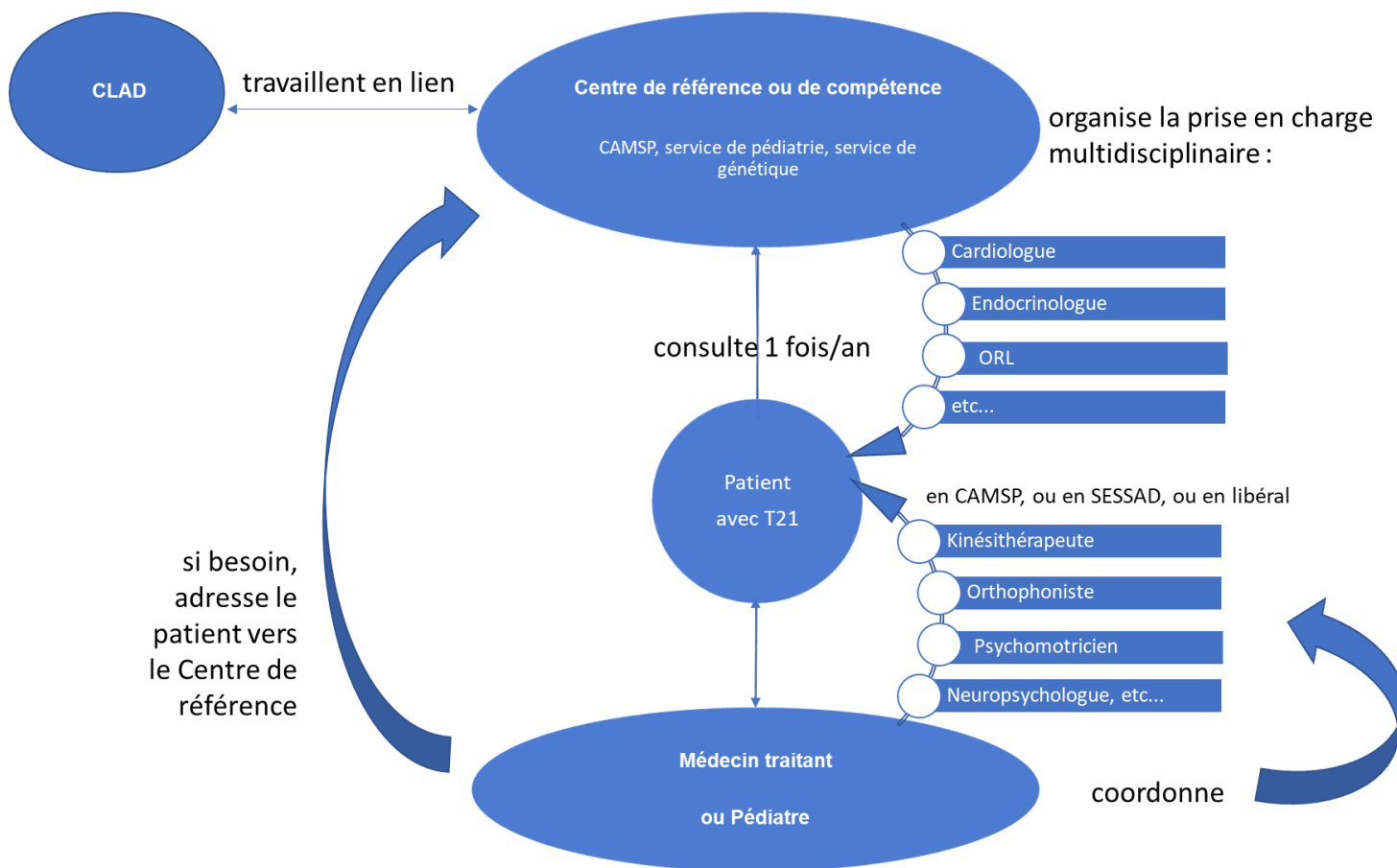


Figure 1 : Coordination des soins du patient avec T21 selon le PNDS T21
(réalisation personnelle)

1.7.3. Le suivi en Loire-Atlantique

À la suite d'une réflexion pluridisciplinaire (pédiatres, généticiens, ORL, stomatologues et orthophonistes), il a été proposé en 2019 par le CHU de Nantes un document qui précise certaines modalités du parcours de soins pour les patients de la région nantaise avec T21 (11). Le document est disponible en Annexe 1. A l'échelle locale, il détaille le rôle de certaines structures d'accompagnement précoce, et de certains spécialistes (pédiatre, généticien, ORL, ophtalmologue, dentiste, cardiologue). Le document propose ainsi des contacts de référents, et des rythmes de prise en charge. La place du médecin généraliste n'y est cependant pas précisée.

1.8. La T21 en médecine générale

1.8.1. Le rôle du médecin traitant

Les médecins généralistes constituent souvent le premier interlocuteur des personnes handicapées pour leur prise en charge médicale et sociale.

Selon le *PNDS T21*, le rôle du médecin traitant se décline dans ces différentes missions :

- Le suivi médical et la prévention courants et, si besoin, adresser le patient vers un centre de référence ou de compétence
- La surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel
- Le dépistage et la surveillance des complications du syndrome en coordination avec les équipes référentes
- Le soutien psychologique des familles

Ces différentes missions peuvent également être confiées à un pédiatre libéral.

1.8.2. Le défi pour les médecins généralistes

Plusieurs études françaises montrent cependant que les médecins généralistes se plaignent du manque de formation et de soutien concernant la prise en charge des patients handicapés (4), (12). Ils expriment un sentiment de malaise dans ce type de prise en charge, d'autant plus lorsqu'il s'agit d'un patient avec handicap mental. L'interrogatoire et l'examen clinique de ces patients peuvent par ailleurs s'avérer plus longs, ce qui n'est pas forcément pris en compte dans l'emploi du temps du généraliste.

1.9. Objectif de ce travail

Les patients avec T21 constituent une infime proportion des personnes qui consultent au cabinet de médecine générale. Cependant, le besoin de formation et d'information des généralistes est grand. Une des premières actions à mener pour mieux connaître et comprendre le suivi d'une personne avec T21 se trouve dans la connaissance des patients et de leur entourage.

L'objectif de ce travail est d'explorer, par une approche qualitative, le vécu et les attentes des parents de patients porteurs de T21 chez leur médecin traitant en Loire-Atlantique, et d'en tirer les principales implications pour la pratique du médecin généraliste.

2. MATERIEL ET METHODE

2.1. Choix de la méthode

Le choix de la méthode s'est porté sur l'analyse qualitative. Aux vues de la question de recherche, l'enquêteur a opté pour une approche par analyse interprétative phénoménologique. Le but de cette approche est en effet d'explorer la manière dont une expérience a été vécue et ressentie par les participants.

Un journal de bord a été tenu tout au long de la réalisation de la thèse.

2.2. Participants à l'étude

Le recrutement des participants s'est effectué en respectant une méthode d'échantillonnage homogène. C'est-à-dire que n'ont été sélectionnées que des personnes ayant en commun le vécu du même phénomène. Il s'agissait ici du vécu des consultations chez le généraliste avec un enfant porteur de T21, en Loire-Atlantique. Les autres caractéristiques des participants étaient souhaitées les plus variées possibles.

Les participants recrutés étaient des parents de patients avec T21 domiciliés en Loire-Atlantique, adhérents de l'association « Rien qu'un Chromosome en + ». Cette association, reconnue d'utilité publique, a pour objectif de soutenir et d'accompagner les familles de Loire-Atlantique ayant un enfant avec T21 (13). Elle organise des rencontres festives, des formations, et sensibilise les professionnels de santé.

L'association a été contactée par téléphone pour que lui soit présentée l'étude et pour organiser au mieux les entretiens.

Le projet de l'enquêteur a ensuite été présenté par mail à tous les parents de l'association. La lettre de recrutement envoyée aux parents est disponible en Annexe 2. Les parents intéressés se sont manifestés auprès de l'enquêteur, puis ont été recontactés par mail ou par téléphone pour convenir d'un entretien.

2.3. Recueil des données

La méthode de recueil utilisée a été celle de l'entretien individuel semi-dirigé. L'enquêteur était l'auteur de la thèse.

Un guide d'entretien a été établi au début de l'enquête. Il était composé de questions ouvertes reflétant les thèmes convenus auparavant, et conçu pour permettre une grande liberté dans l'entretien : l'investigateur possédait une série de thèmes à aborder, mais sans contrainte particulière. Le guide a été modifié après les deux premiers entretiens. (Cf. Annexe 3).

Les résultats attendus ont été imaginés a priori et peuvent être consultés en Annexe 4. Les caractéristiques des participants ont été recueillies en fin d'entretien.

Les entretiens ont été enregistrés sur dictaphone, puis retranscrits intégralement. La retranscription des entretiens est disponible sur demande à l'adresse suivante : clotilde.vautherin@etu.univ-nantes.fr, un entretien a été placé en Annexe 5.

2.4. Analyse des données

Les verbatims ont été analysés par l'enquêteur, en parallèle de la conduite des entretiens. L'analyse a été réalisée selon une approche phénoménologique interprétative. L'étiquetage a été conduit à l'aide du logiciel NVivo®. La réalisation d'entretiens a pu s'achever lorsque l'enquêteur a jugé d'une suffisance des données, c'est-à-dire lorsqu'il a considéré que le phénomène étudié avait été suffisamment décrit et caractérisé.

2.5. Aspects éthiques et réglementaires

Les participants étaient informés par écrit et par oral du caractère anonyme et confidentiel des entretiens. Ils donnaient leur accord verbalement puis signaient un formulaire écrit en fin d'entretien.

Les données ont été anonymisées comme suit : il a été mentionné « P0x » pour le participant, « I » pour l'investigateur, et les prénoms des patients ou de leurs proches ont été remplacés par d'autres prénoms.

L'étude n'étant pas interventionnelle, le traitement des données n'était pas soumis au Comité de Protection des Personnes.

Une déclaration à la CNIL a été effectuée le 29/11/2022, selon la méthodologie de recherche MR-004.

L'auteur de la thèse et son directeur de thèse ne présentent pas de conflit d'intérêt en lien avec le sujet. L'auteur était déjà familiarisé au sujet de la T21. Il a veillé à n'interroger aucune famille qu'il connaissait préalablement. Aucune source de financement n'a été sollicitée.

3. RESULTATS

3.1. Déroulement des entretiens

Les entretiens se sont déroulés entre le 30 novembre 2022 et le 3 mars 2023, par visioconférence ou par entrevue en face-à-face selon la préférence des participants. La durée moyenne des entretiens était de 37 minutes, le plus court étant de 22 minutes et le plus long de 70 minutes.

3.2. Population

Après les entretiens, certaines caractéristiques concernant les patients ont été annotées : âge, sexe, domiciliation, moment du diagnostic de T21, complications, spécialistes consultés régulièrement, acteur coordonnant les soins, etc... Elles sont présentées dans les tableaux suivants.

Caractéristiques des patients						
Patient	Age (années)	Sexe	Proche interrogé	Domiciliation	Nb frères/sœurs	Situation particulière
E1	7	F	Mère	Clisson	2, non atteints	
E2	5 mois	F	Mère et père	Abbaretz	1, non atteint	décédée 4 jours avant l'entretien
E3	15	M	Mère	Pornichet	3, non atteints	
E4	27	M	Mère	Nantes	2, non atteints	
E5	19	M	Mère	La Chapelle-Heulin	7, non atteints	enfant adopté
E6	12	F	Mère	Remouillé	2, non atteints	
E7	16	M	Mère	Thouaré sur Loire	1, non atteint	

Tableau 2 : Caractéristiques des patients avec T21 dans les familles rencontrées

Suivi de la Trisomie 21 chez le patient							
Patient	Diagnostic	Complication	Inscrit dans un centre spécialisé	Scolarisé/employé	Médecin traitant déclaré	Spécialistes consultés régulièrement	Coordination des soins
E1	néonatal	hypothyroïdie	SESSAD	en Grande Section	oui	pédiatre libéral	pédiatre libéral
E2	anténatal	cardiopathie congénitale	non	non concerné	non	cardiopédiatre	cardiopédiatre
E3	néonatal	apnée du sommeil, otites à répétition, hypothyroïdie, syndrome de Wolff-Parkinson-White	SESSAD	oui	oui	cardiopédiatre, ORL, Institut Lejeune (Paris)	médecin traitant
E4	néonatal	hypothermie à la naissance	non	non	oui	généticien du CHU	mère
E5	néonatal	suspicion maladie de Crohn ou maladie coeliaque	non	oui	oui	généticien du CHU, ophtalmologue, cardiopédiatre, gastro-entérologue, Institut Lejeune (Paris)	médecin traitant
E6	néonatal	otites séreuses à répétition, hyperexcitabilité vésicale	SESSAD	ULIS + 1 jour en IME	oui	pédiatre libéral, ORL, néphropédiatre, Institut Lejeune (Paris)	pédiatre libéral
E7	néonatal	apnée du sommeil, otites à répétition	UPAVS (Unité Préparatoire A la Vie Sociale)	non	oui	généticien du CHU	généticien

Tableau 3 : Caractéristiques du suivi de la T21 pour la population étudiée

3.3. Vécu et attentes des parents

L'analyse interprétative des entretiens a permis de regrouper les différents thèmes abordés par les participants en plusieurs catégories. Les voici détaillées.

3.3.1. Accompagner la différence de son enfant, trouver de nouveaux repères

3.3.1.1. Se familiariser avec la différence de son enfant

Les parents interrogés expliquent se sentir démunis à la naissance, d'autant plus quand le diagnostic de T21 est inattendu. Ils doutent de leurs capacités à accueillir leur enfant. Parfois, se pose la question de l'abandon.

E4 : « Ça a été quand même le coup de massue à la naissance puisque nous on avait quand même tout fait pour ne pas avoir d'enfant trisomique. Ça, ça a vraiment été un coup, et ensuite on a placé Alexandre dans une pouponnière, en attendant qu'on décide de ce qu'on allait faire, (...) si on allait le garder ou pas. Et là, je dois dire que là, on n'a pas du tout été aidés ».

E5 : « Quand les parents biologiques ont eu le résultat du caryotype, en fait, ils sont rentrés chez eux, ils ont laissé Paul à la maternité. »

Quand l'enfant grandit, il paraît difficile pour les parents de se repérer dans les stades de développement de leur enfant, notamment par rapport à ce qu'ils ont connu avec leurs autres enfants. Ils ne savent pas distinguer si les particularités de leur proche sont liées à son caractère, ou bien à la T21.

E2 : « Et puis elle, elle se développait trop bien là, toute mimi ! Enfin on voyait que, enfin quand même, je sais pas comment c'est ... comment ça devrait être un bébé trisomique qui galère pas avec le poids. Puisque s'il a pas la malformation du cœur, peut être tu vois, il prend bien du poids et du coup il se développe différemment. Mais en tout cas, elle était trop mimi, elle voulait attraper, tout ça. Mais toujours très calme, qui pleure pas du tout. Donc... ça faisait un autre caractère de petit bébé... ».

Au fil des témoignages, les signes physiques des patients, ainsi que leurs plaintes, s'avèrent souvent trompeurs.

E5 : « Ça veut rien dire. Quelquefois il dit « J'ai mal à la tête », mais en fait il a une angine par exemple. »
« Paul, quand il a de la température, il a pas le front chaud comme les autres. Donc je peux m'en rendre compte que 24 heures après quand je me rends compte qu'il est différent. »

E6 : « I : Finalement vous semblez dire que vous n'avez pas les mêmes signaux d'alerte que pour vos autres filles par exemple, quand il y a un problème de santé.
P06 : Ah oui ! C'est évident. »

Face à des symptômes qu'ils ont pourtant l'habitude de gérer, les parents expriment ainsi perdre davantage leurs moyens.

E5 : « *Je m'inquiète un peu plus parce que... je sais qu'un autre de mes enfants va me dire précisément où ça va pas, et puis je peux voir si je m'inquiète ou pas. Mais lui non. Donc je m'inquiète peut-être plus facilement pour lui parce que je me dis 'Mais en fait, ça cache quoi ?' »*

Parmi ces symptômes trompeurs, l'expression de la douleur est pointée comme un écueil en particulier. Les parents expliquent ne pas avoir de moyen objectif de l'évaluer.

E4 : « *Je pense qu'il a du mal à dire les choses par rapport à cette douleur (...) Quand je lui demande par rapport à sa brûlure, il me dit : 'non j'ai pas mal'. Mais je sais pas en fin de compte. »*

E5 : « *Il supporte la douleur de manière exceptionnelle. Donc quand il dit qu'il a mal, c'est qu'en fait il a vraiment très très mal ! (...) Parce qu'en fait, il a du mal à mettre des mots sur ce qu'il ressent, sur l'endroit où il a mal. Donc là par exemple, vous voyez, la dernière fois quand je suis allée aux urgences, il arrêtait pas... Alors au ventre, il disait 'ça pique' ! Ça veut rien dire pour nous 'ça pique'. Mais en fait, il y avait un gros gros problème effectivement. Donc en fait, il faut que j'arrive déjà à décrypter avec ses mots, ce qu'il veut dire. »*

Devant les plaintes imprécises de leur enfant, un changement de comportement est retenu comme le critère d'alarme prédominant.

E5 : « *Quand il a son comportement qui change, là ça m'alerte sur quelque chose. Et là je prends rendez-vous. C'est surtout ça plutôt que son vocabulaire ou sa description ou ... parce que ça, ça veut rien dire. Quelquefois il dit 'J'ai mal à la tête', mais en fait il a une angine par exemple. »*

En parallèle de l'apprentissage de toutes ces particularités, les parents doivent par ailleurs intégrer l'aspect multidisciplinaire du suivi, et s'habituer à adapter les informations qu'ils transmettent aux soignants.

E3 : « *Par rapport quelque fois au nombre d'interlocuteurs en fait, euh... Pff.. on oublie de dire des choses basiques ».*

Les parents doivent bien sûr intégrer la diversité de ces intervenants, comprendre peu à peu comment s'articulent les différentes prises en charge, ce qui peut s'avérer complexe.

E6 : « *On peut avoir l'impression d'être un peu éparpillé parfois. Ça peut faire ça. Parce que... voilà, on va aller chez le médecin traitant. Mais une fois par an, on va aller chez le pédiatre. Y'a tellement de prises en charges que... ça, c'est, ça peut être compliqué un peu...»*

3.3.1.2. Se sentir seul dans les décisions médicales

Les choix à poser pour la santé de leur enfant avec T21 (opérations, investigations, suivi paramédical, etc...) s'avèrent plus complexes pour les parents interrogés. Ils expliquent être trop livrés à eux-mêmes, et souffrir parfois du manque de cohérence dans le discours des professionnels rencontrés.

E4 : « *On apprend : qu'est-ce que c'est qu'un petit bout trisomique et puis on se débrouille comme on peut quoi (...). On nous a vraiment laissés de côté (...). Après, c'est aux parents de mettre en place les choses. Donc s'il y a des parents qui veulent mettre en place et bin on y va, on fonce, donc nous c'était ça.* »

E1 : « *Parfois il y a des soignants qui se contredisent ou qui refusent de collaborer entre eux. Ça, c'est pas agréable. Parce que nous, on se retrouve au milieu à devoir opérer des choix qui ne sont pas tellement faciles à faire.* »

Concernant des problématiques de troubles du comportement, ou d'apprentissage de la propreté, l'investissement sans accompagnement des parents se fait au détriment de leur vie de famille, et les difficultés s'enkystent.

E6 : « *Nous, on s'est usés, en fait. On s'est usés au niveau éducatif, à mettre des choses en place. Il y a eu un conflit qui s'est mis en place par rapport à ça. Donc du coup, on savait plus bien discerner non plus si y avait un réel problème.* »

3.3.1.3. Avoir besoin de l'objectivité du médecin généraliste

Apportant ce lot d'hésitations ou de craintes en consultation, les parents rencontrés trouvent une aide rassurante dans la capacité du médecin généraliste à faire preuve de rationalisme, et d'attention constante quelle que soit la situation. Ils comptent sur lui pour être à l'affut des complications, de manière systématisée.

E3 : « *Lui prend vraiment le temps, en fait, à chaque fois quand il y a un symptôme comme ça, entre autres, fièvre, de faire une consult' vraiment intégrale, même si y'a pas d'autre manifestation en fait. Il y a vraiment une précaution qui euh... qui est prise et qui est quand même très rassurante pour nous (...). Le fait de... d'arriver aussi à graduer, en fait, les symptômes. Euh... parce que bah suivant notre état à nous, y'a des moments où on s'affole. Y'a des moments où on banalise.* »

Dans cette optique, la réalisation d'un examen clinique complet à chaque consultation chez le médecin traitant paraît rassurante pour les parents.

E7 : « *J'avais aimé parce qu'elle, elle a tout vérifié. Elle a vraiment exploré un petit peu tous les domaines, enfin, voir comment il est situé. Mais pour tout, elle avait vérifié les pieds, s'il lui fallait des semelles. Elle a vu des choses, je ne venais pas pour ça, mais d'elle-même, elle a fait un petit bilan.* »

En particulier concernant les implications concrètes du handicap de leur enfant, les parents apprécient s'appuyer sur le pragmatisme du médecin traitant, plus apte qu'eux à prendre du recul.

E3 : « *A un moment donné donc, on avait découvert qu'il avait deux euh...deux trous de zizi (...). Est-ce qu'on investigate, est-ce qu'on investigate pas ? Bon, finalement, ça avait été aussi en lien avec un échange avec lui, qui avait dit : 'Bon ben voilà, s'il y a pas plus de symptôme que ça et si ça le gêne pas dans le quotidien, il y a peut-être pas de raison de faire des gestes intrusifs, en fait'. Donc ce qu'on a respecté et puis bah effectivement... A priori, ça pose de souci à personne, donc euh tant mieux !* »

La possibilité pour le médecin de savoir situer le degré d'atteinte du patient (par rapport aux autres patients avec T21) est un atout encore plus rassurant pour les parents. Cependant, ils avouent ne pas retrouver cela chez leur médecin généraliste.

E6 : « *Elle en voit tellement qu'elle a aussi une expérience. Et je pense que quand elle voit Alexandrine, ben... voilà, elle sait aussi par rapport à d'autres... 'fin oui, elle s'est forgée une expérience. Je pense que les généralistes n'en voient pas tant que ça sans doute, et donc ils peuvent pas avoir ces connaissances là. Ou avoir forcément de comparaison.* »

3.3.1.4. Avoir besoin de conseils pour accompagner l'enfant dans son sentiment de différence

Quand vient l'adolescence, les questionnements des personnes avec T21 peuvent s'avérer complexes, et les parents apprécient alors en discuter avec leur médecin traitant.

E5 : « *Moi je trouve qu'en grandissant effectivement il se rend compte de la différence avec les autres... (...) Quelquefois c'est plus compliqué pour lui de voir que là il peut pas suivre, ou qu'il comprend pas. A mon avis... faut en parler avec le médecin.* »

E7 : « *Quand j'ai vu son nouveau médecin, il faisait une dépression au collège parce qu'il se faisait harceler un peu par des jeunes lambda, il se faisait rejeter en fait, il le vivait très mal (...) J'en avais parlé à la généraliste quand on y était allé. Même si on ne venait pas pour ça. Et elle s'en est occupée, elle a communiqué avec l'orthophoniste qui est dans le même cabinet. Elle a pris ça au sérieux. Ça m'avait touchée, j'avais vécu ça bien.* »

3.3.1.5. Se sentir de plus en plus assuré au fil des années

Avec le temps, les parents expliquent avoir moins recours au médecin généraliste. Ils sont effectivement moins confrontés aux problèmes de santé aigus (urgences ORL, bronchiolites,...), et acquièrent peu à peu de l'expérience pour les résoudre seuls lorsqu'ils sont bénins.

E5 : « Je sais gérer maintenant quand il a le nez qui coule, quand il est enrhumé, je me débrouille. Quand il dit qu'il a mal à l'oreille, ... C'est pareil, l'ORL m'a donné, j'ai une ordonnance d'avance avec du Polydexa etc. Donc je sais ce qu'il faut que je fasse. Voilà, y a plein de gestes comme ça, où maintenant je sais, je suis pas obligée forcément d'aller chez le généraliste (...) J'y allais plus souvent quand il était plus petit en fait. Il avait souvent des bronchiolites, il avait souvent des otites, voilà. Donc là j'allais plus souvent chez le généraliste oui. Mais j'y vais moins maintenant. »

3.3.2. Se soumettre au handicap de son enfant : un chemin d'abnégation qui enrichit

3.3.2.1. Un parcours qui demande de l'humilité

L'acceptation du handicap exige des efforts importants de la part des parents, qui subissent parfois un mauvais regard de la société. Ils racontent être méprisés au sein de certains cabinets médicaux.

E7 : « J'ai eu des remarques très dures : 'Il y a des choses qu'on ne fera pas parce que ça ne vaut pas la peine'. Comme il était trisomique... On tombe sur de tout. Il y a des gens très humains et d'autres non. »

Les propos peuvent être tout aussi humiliants, voire plus, pour les familles qui ont sciemment choisi de se confronter au handicap (adoption, refus d'avortement).

E5 : « La médecin qui nous a reçus a été ... enfin elle a été odieuse hein ! En me disant 'Mais comment ça se fait qu'il soit encore là ?! Comment... comment ça se fait ? Vous l'avez adopté ? Mais il a pas été avorté ?' Enfin elle a été mais vraiment odieuse. »

Au-delà de toute question idéologique, certains proches souffrent d'une posture trop savante du médecin traitant.

E1 : « Cette médecin là en fait a cru savoir, s'est positionnée dans le rôle de la sachante et un peu infantilisante envers les parents ; ça, c'est pas mal de médecins qui peuvent avoir ce type de posture alors qu'en fait elle se plantait complètement ».

Ils se désolent également de voir souffrir celui qu'ils aident, jusqu'à devoir accepter des reproches de la part de ce dernier.

E7 : « Pour moi, la partie la plus dure a été ça : tous les hôpitaux, toutes les choses douloureuses qu'on lui a fait. Il fallait que je participe et il était très en colère contre moi. Le début au niveau médical a été très dur. Dès qu'il voyait une blouse blanche, il ne voulait pas. C'était pour moi la partie la plus dure ».

3.3.2.2. Un parcours qui demande de l'énergie

Les personnes interrogées expliquent consacrer beaucoup de temps à la santé de leur enfant.

E4 : « *Je faisais plus de trois heures d'exercices par jour pour Alexandre en psychomotricité. J'ai fait ça pendant 10 ans. J'ai pas chômé, c'est clair.* ».

Les démarches administratives sont considérées parmi les plus chronophages.

E4 : « *Je me souviens que quand il était petit, il fallait monter ces dossiers à la MDPH là, ça a toujours été très très compliqué d'ailleurs, et je me souviens que c'était tous les ans ou tous les 18 mois qu'il fallait faire le renouvellement. Alors peut-être que maintenant ça n'existe pas, mais moi je me souviens que mon mari, à chaque fois sur le dossier il disait : 'mon fils est porteur d'une trisomie 21, c'est jusqu'à la fin de ses jours'. Aller chez le médecin à chaque fois pour tous ces papiers-là, c'est vrai que c'était quand même assez lourd pour les parents. C'est important, mais on n'avait pas que ça à faire.* »

Les aidants peuvent également être amenés à se rendre assez loin de leur domicile, notamment pour avoir un avis d'expert.

E6 : « *Eh bien, on allait à Paris ! oui ! Parfois on allait ... à Rennes aussi. Par exemple au niveau dentaire, y a une spécialiste sur Rennes. Et ça nous est arrivé d'y aller. Et pareil, elle avait une connaissance sur des spécificités... qui était intéressante* ».

Pour autant, ils ne ménagent pas leurs forces, et il arrive qu'ils engagent de leur propre initiative des prises en charge additionnelles, parfois coûteuses.

E6 : « *Et nous, personnellement, après on fait aussi... Par exemple, là on est allés 10 jours en Belgique, pour faire une thérapie Tomatis, qui se base sur un training auditif. Voilà. Et ça, on le fait depuis 2016. On y va 3-4 fois par an en Belgique.* »

Les parents préfèrent privilégier la qualité du suivi, au-delà de la charge que représente toute cette énergie déployée.

E3 : « *Quelquefois quand on euh... quand on veut rationaliser un peu les choses, ça fait quand même beaucoup de temps, beaucoup de trajets, pour un entretien qui est certes très précis et très développé hein, puisque quand on va à Paris on a en règle générale une heure de consult', avec un tour d'horizon très global. Aujourd'hui, c'est vrai que Jacques va plutôt bien donc bon, y'a pas... y'a pas grand-chose de bénéfique. Mais voilà, on est quand même dans une forme de prévention et d'attention constantes.* »

Néanmoins, la déception peut se faire sentir, même quand ce sont des professionnels initiés à la T21 qui sont sollicités.

E3 : « Souvent quand même des déceptions, c'est-à-dire que euh... c'est de l'investissement en temps, en argent, donc on attend quelque chose de miraculeux et bon ben c'est un suivi quoi. C'est-à-dire que bah il y a rien de magique et c'est sûrement des gens qui, effectivement, connaissent très bien les personnes porteuses de trisomie. Mais en même temps bah... ils vont pas remédier (rires) à cette symptomatologie-là. Donc voilà euh... rien d'extraordinaire. »

3.3.2.3. Un parcours qui demande des concessions

Les témoignages recueillis montrent combien la lourdeur du suivi peut être contraignante. Parfois, des choix s'imposent dans les prises en charges à prioriser, afin de préserver les forces du patient.

E7 : « L'orthophoniste, il faudrait qu'il puisse faire deux séances par semaine. Mais il rentre tard. Il part tôt, il rentre tard, donc il est fatigué. Ce n'est pas évident de faire ça le soir. »

Certaines familles décident de déménager, et de différer des opportunités professionnelles, dans le but d'avoir un suivi plus complet pour leur enfant. La proximité avec l'agglomération Nantaise est privilégiée.

E5 : « Tout ce qui était suivi à côté, l'orthophoniste par exemple, elle avait jamais vu de trisomiques de sa vie donc elle connaissait pas. C'était un peu compliqué. C'est un peu pour ça qu'on est revenus à Nantes 2 ans après. »

Afin de bénéficier d'un meilleur suivi, certaines personnes expliquent aussi faire des compromis sur leurs valeurs morales. C'est le cas de certaines familles qui se rendent auprès des professionnels de l'Institut Lejeune, et ne partagent pas forcément toutes les idées de la Fondation Lejeune concernant la défense de la vie.

E1 : « Ce n'est pas forcément évident d'aller vers l'Institut Lejeune. Au regard des valeurs portées par la Fondation. C'est parfois difficile pour des familles d'aller vers eux. Nous on ne regrette pas du tout d'avoir fait la démarche, même si, effectivement, on ne partage pas les valeurs de la Fondation ». »

Enfin, lorsque le diagnostic de T21 se présente dans une famille éloignée du monde médical, les parents doivent tout simplement apprivoiser un univers qui leur semble hostile, et tout cela par le biais du handicap.

E2 : « Nous, on n'a pas l'habitude d'aller chez le médecin d'habitude quoi. On a pas de médecin de famille donc... On a été bien entourés quand même. Mais après, c'est comme ça. C'est le domaine de la médecine, on a découvert ça justement avec Laura. Toute l'hospitalisation et tout ça. »

3.3.2.4. Mais un parcours qui valorise l'enfant, et au-delà qui valorise toute la famille

Au-delà du mépris, des investissements multiples et des concessions, les familles expriment tirer malgré tout quelques récompenses dans leur parcours. Elles expérimentent par exemple la satisfaction de donner de l'importance à leur enfant, de pouvoir leur consacrer des moments de qualité à travers leur suivi.

E3 : « Jacques, pour lui, c'est des moments importants. On va à Paris ensemble, on lui consacre du temps, donc voilà. Ça fait partie aussi du rituel qui est sympa, en tout cas que lui vit plutôt bien. »

Les parents tirent aussi de la fierté de constater que leurs propres efforts portent du fruit pour leur enfant.

E4 : « J'ai fait beaucoup de choses, j'ai fait quelque chose en psychomotricité, parce qu'Alexandre en fin de compte il ne parlait pas jusqu'à l'âge de 10 ans. Il poussait des petits cris mais il parlait pas, malgré l'orthophoniste qu'on avait commencé quand même dès l'âge de deux ans. En Belgique, j'ai mis en place une thérapie, c'était de la psychomotricité au quotidien (...) et c'est ce qui a développé, 'fin pour moi, c'est ce qui a développé sa parole quoi. A partir de là, c'est parti. Mais bon ça a été un travail. »

Enfin, il est bien sûr perceptible que c'est dans l'épanouissement de son enfant, même handicapé, que tout parent trouve aussi son propre épanouissement.

E3 : « Tout ça c'était vraiment dans l'envie de faire le mieux possible pour notre enfant et puis pour nous aussi hein parallèlement. »

3.3.3. L'enjeu humain des consultations

3.3.3.1. L'expérience d'une rencontre singulière et imprévisible : rejoindre la personne là où elle en est

a. Rejoindre l'aidant là où il en est

La relation médecin-patient est considérée comme le fondement de l'exercice médical. Dans la situation des patients avec T21, c'est une triade qui se forme entre le médecin généraliste, le patient, et l'aidant, dans laquelle chacun doit pouvoir trouver sa juste place. Les parents interrogés expriment bien leur besoin de se sentir intégrés à cette relation.

En effet, avant que le médecin généraliste propose sa vision des choses, le parent espère que celui-ci se mettra au diapason de ses propres préoccupations d'aidant.

E3 : « Il arrive effectivement à prendre notre temps euh... tout en amenant ses arguments enfin voilà. Et puis en respectant aussi quelque fois les positions qu'on

peut prendre qui sont pas tout à fait... en tout cas raccord avec les siennes dans un premier temps (...) Pour moi surtout, comme maman qui accompagnait souvent les rendez-vous médicaux. Voilà pour parler de ce qu'on essayait, de ce qu'on a tenté de faire, de notre euh... notre analyse, notre hypothèse, enfin voilà. Je me suis jamais sentie en fait jugée ou euh... hors-sujet ou... Il prenait en considération c'que je pouvais dire et puis après m'amener ses arguments. »

Les familles apprécient également lorsque le médecin généraliste sait se rendre proche d'elles dès l'annonce du diagnostic. Par son accompagnement personnalisé précoce, le médecin traitant peut les aider à poser des bases solides pour les défis à venir.

E6 : « Dès la naissance d'Alexandrine en fait... Oui pour nous y a eu la surprise de... cette naissance qui a été... voilà, particulière (rire). Et du coup, c'est vrai que... euh... Mon mari par exemple, mais il est jamais, jamais en arrêt, JAMAIS ! Et là, son médecin traitant, donc qui le connaissait très bien, voilà lui a dit : 'Non mais là, il faut vous poser (rire)'. Mais je crois que ça a été important qu'il prenne... je sais plus il y a eu peut être une semaine. Mais du coup, il a été vraiment près de nous à la maternité. Et le rôle du médecin généraliste, il a été important là. Pour dire 'Oui, là ... Martin je te connais bien. Là, là il faut que tu prennes du temps pour encaisser (rire). Et puis, pour être auprès de ta femme et ta petite fille pour poser tout ça'. Et je pense que ça a été drôlement important pour la suite... pour qu'on puisse avancer après plus sereinement ».

Dans cette optique, c'est bien sûr un atout lorsque le médecin traitant du patient avec T21 se trouve être aussi le « médecin de famille » de l'aidant.

E3 : « C'est le médecin de famille hein, il suit tout le monde, donc euh voilà, il connaît la cellule familiale. »

Pour autant, le médecin traitant est parfois choisi sur un autre critère, assez attendu dans toute relation médicale : le ressenti instinctif de l'aidant.

E1 : « C'est une très bonne question car en fait avec mon MT à moi ça n'a pas vraiment matché donc c'est un autre MT que je vois (avec Lucy) (...) Il y a des gens avec qui ça matche et puis d'autres avec qui ça n'est pas possible du tout. »

E7 : « Je pense que c'est comme pour tout, c'est au feeling. C'est la personne, c'est au-delà du médecin (...) Pour moi, ça c'est ça qui compte. Je sais que je vais me sentir en confiance. Et Alexis aussi. C'est pas palpable. »

Bien sûr, la réactivité du médecin généraliste, sa disponibilité envers la famille sont également perçues comme des qualités qui inspirent la confiance.

E2 : « Dès la première fois qu'on l'a amenée il a demandé que on aura pas besoin de rendez-vous. 'Si y a quoi que ce soit, vous pouvez m'appeler peu importe le moment, vous pouvez ramener directement si y a vraiment du besoin' (...) Donc

il était en mode, bah vous passez quand vous voulez et il voulait bien de nos nouvelles, et qu'on le tienne au courant de comment ça évolue chaque chose et tout ça. Qu'il soit disponible à répondre à nos questions ou à nos stress ou qu'on puisse parler si y a besoin, c'est sûr. Et puis à tout moment d'avoir un téléphone joignable, c'est sûr c'est toujours appréciable. »

- b. Rejoindre le patient là où il en est, et l'aider à devenir acteur

Au-delà de l'accueil de l'aidant, c'est inévitablement la qualité de la relation avec le patient lui-même qui est recherchée.

Ainsi, certains parents priorisent le ressenti de leur enfant par rapport au leur.

De manière générale, les parents décrivent d'ailleurs une sensibilité particulière de leur proche à la dimension humaine d'une relation.

E5 : « Paul en plus, il le sent. Quand la personne est bienveillante, il a un radar. Donc là il le sent et son comportement est différent quand il sait si la personne est bienveillante ou si la personne... voilà... est pas... voilà a pas des intentions très louables ».

E7 : « Alexis, il sent. Il est très sociable, il est très affectueux. Mais il a toujours senti les médecins. Au début, je ne l'écoutais pas, mais après, j'ai compris qu'il avait rarement tort. Il y a des gens avec qui ça ne passe pas, c'est rare. Et je n'insiste pas. Parce que je sais qu'il sent les gens. Et lui, s'il a un bon feeling, je sais que c'est quelqu'un qui va se prêter au jeu, qui va être à l'écoute, qui a quelque chose en plus. Pour moi, c'est important aussi.

Les parents apprécient lorsque le médecin traitant se rend accessible pour leur enfant, par exemple en s'adressant directement à lui. Cela rejoint pour eux l'idée de rendre leur enfant davantage acteur de sa santé et de sa vie.

E6 : « Quand on lui parle aussi à elle. Je trouve que c'est bien aussi. Elle ne me parle pas à moi ; ' Là, c'est à TOI de gérer ça, d'aller aux toilettes, de... ' Oui y a des choses qui passent. »

Ils expliquent que la relation est facilitée lorsque le médecin généraliste adapte son vocabulaire, utilise des images ou encore des fascicules adaptés.

E5 : « Dans les questions qu'on lui pose, c'est savoir adapter le discours ... ça c'est compliqué parce que quand on le connaît pas, on peut pas savoir ce qu'il comprend ou ce qu'il comprend pas. Mais c'est pas lui parler comme un bébé, mais pas lui parler non plus comme à quelqu'un qui a une compréhension intellectuelle qui est très développée. C'est à dire rester simple. Et puis prendre des images peut-être. Quand on lui pose des questions, on prend des images. C'est ce que fait notre médecin, elle essaye de trouver des comparaisons ou elle essaye de trouver des images. Elle essaye de trouver un truc pour arriver à lui faire dire ce qu'il a. »

E3 : « Une explication, ou de laisser un outil pour que lui, il puisse euh... Il sait que le lendemain matin, il va avoir une prise de sang, ben qu'il puisse aller se reporter à ce document-là pour se remettre un peu le scénario en tête (...) C' était vraiment des choses qui étaient euh... qui étaient très aidantes, quoi. Puis effectivement, là, du coup, on était pas dans ce passage par la lecture, qui est quand même un sacré frein. Du coup avec les photos, ça marchait vraiment bien. »

Ces précautions sont notamment importantes lors de l'examen clinique. Les parents évoquent un vécu particulier du contact physique pour leur enfant. La relation se trouve apaisée et fortifiée lorsque le médecin anticipe, explique au patient les soins.

E7 : « Parfois, ça peut être des enfants qui ont besoin d'un petit peu plus d'interaction, ou qu'on leur fasse toucher peut-être les objets, leur expliquer ce qu'on va faire. »

E5 : « Quand il a quelque chose de nouveau, il va stresser. Et donc elle lui dit : 'Bon Paul, là je vais t'écouter le cœur. Je vais prendre le stéthoscope, tu connais'. En fait elle explique au fur et à mesure ce qu'elle va lui faire. Parce que si on pose des gestes et en fait il connaît pas, alors là il va... sur ses replis stratégiques, il a hyper peur (...) Tout en relativisant, c'est à dire en disant 'Tu vois, c'est rien, je fais ça tous les jours. C'est pas grave. Mais faut que j'écoute, que je puisse entendre etc.' Pour pas que ça prenne des proportions tout de suite.»

Enfin, comme attendu avec tout patient, les familles expriment aussi le besoin que leur médecin généraliste prenne le temps nécessaire avec le patient, qu'il ait une vision holistique, qu'il élargisse le cadre de la consultation.

E7 : « Elle a vraiment exploré un petit peu tous les domaines, enfin, voir comment il est situé. Mais pour tout, elle avait vérifié les pieds, s'il lui fallait des semelles. Elle avait des choses, je ne venais pas pour ça, mais d'elle-même, elle a fait un petit bilan. D'ailleurs, quand j'ai pris rendez-vous, il fallait dire que c'était pour un jeune trisomique, parce que le rendez-vous était plus long. Mais ça, je l'ai aimé. C'est rassurant et on est sûr de ne pas passer à côté de quelque chose. C'est adapté. »

3.3.3.2. Établir une alliance thérapeutique

La rencontre singulière dépeinte dans ces témoignages, constitue la base qui permet d'amorcer ensuite toute démarche de soins. Dans le but d'accomplir les objectifs fixés ensemble, c'est une réelle collaboration qu'il faut créer et entretenir à trois. Cela prend du temps, et nécessite l'implication constante de chacun, ce que les parents perçoivent bien.

E3 : « C'est vrai que cette notion de confiance, elle est pas simple en fait, hein. C'est vraiment quelque chose qui se construit dans le temps et qui se construit aussi en fonction des personnalités des uns et des autres. Mais c'est vraiment,

enfin je pense que là, tout le monde est gagnant ».

Les parents rencontrés constatent que l'alliance thérapeutique est réussie lorsqu'ils sont satisfaits des compromis trouvés avec le médecin traitant ; ou encore lorsqu'ils sont transformés par la relation.

E3 : « Il prenait en considération c'que je pouvais dire et puis après m'amener ses arguments. Entre autres, pour la vaccination, au départ on était vraiment aaah... Et bon voilà, au fur et à mesure des échanges avec lui, on a réussi à faire en tout cas le choix de pas prendre de risque donc à faire vacciner notre fils. »

Selon eux, la notion d'alliance thérapeutique implique par ailleurs que les limites de chacun soient reconnues, y compris celles du médecin.

E7 : « Je préfère quelqu'un qui me dit, comme cette jeune médecin qu'on a maintenant : 'je vais me renseigner parce que je ne connais pas'. Je préfère ça, mais on sentait qu'elle était investie, qu'elle a demandé à l'orthophoniste, qu'elle avait envie de savoir comment allait Alexis. Et bien moi je trouve que c'est ça. C'est plus le côté humain en fait. Je ne sais pas si c'est clair. Cette idée de ce petit plus qui est appréciable. »

Il leur paraît aussi important que le cadre thérapeutique s'inscrive dans une certaine stabilité, que les règles établies avec leur médecin traitant ne soient pas sans cesse modifiées. Les familles craignent ainsi beaucoup devoir se confronter aux professionnels remplaçants.

E6 : « Quand on voyait quelqu'un de nouveau qui la connaissait pas encore, il disait 'Bon bah, on va (rire), on va attendre. On va tenter ça. On va attendre de voir comment ça évolue'. Et même nous, on savait avec l'expérience. On se disait 'Bon ben, de toutes façons... (rire), on revient dans peu de temps' parce qu'on savait que ça allait pas pouvoir se passer comme ça en fait (...) C'était important de savoir que y avait ce suivi là en fait, que c'était la même personne, qu'on n'ait pas à raconter la même histoire et le fait que souvent il lui fallait des antibiotiques. »

3.3.3.3. Les dégâts d'une alliance manquée

Tous les parents interrogés ont confié dans les échanges un exemple de consultation traumatisante dans le parcours de soins de leur enfant.

La problématique qu'ils pointent souvent du doigt se trouve dans la façon dont se crée le contact physique avec leur enfant.

E6 : « Ce médecin-là, bah on a eu des gros soucis parce que ... du coup, fallait faire tout très vite. C'est-à-dire que d'emblée, elle disait : 'Bon, vous maintenez votre fille. J'appelle une aide-soignante'. (rire) Donc on était 2 à maintenir Alexandrine sur la table. Y avait des appareils qui faisaient énormément de bruit.

Alors ça, ça peut, je pense que c'était très stressant aussi. Un aspirateur qui était très bruyant. Du coup, on devait la maintenir : elle hurlait. Mais, en la maintenant, je pense que ça aggravait les choses. Y a une fois, elle était pleine de pétéchie en fait, tellement elle avait hurlé. ».

Ils déplorent les conséquences d'un manque de patience ou de douceur, qu'ils subissent ensuite chez tous les autres médecins. Il se crée un traumatisme persistant pour l'enfant, qui dessert d'ailleurs également le soignant.

E1 : « Il y a eu des médecins qui braquaient Manon , ou qui... voilà, face à sa posture d'opposition, qui rentraient en fait complètement dedans et puis qui fonçaient en fait sans contourner du tout (...) Quand elle était plus petite, lui regarder dans les oreilles c'était juste affreux, c'était un cochon qu'on égorge pour vous donner un peu une image, elle hurlait quand il fallait regarder dans les oreilles, forcément elle, euh, il y avait un traumatisme et elle avait dû avoir très, très mal donc euh c'était pas forcément évident pour les médecins...ça fait juste de la violence et ça marche pas, et puis ça fait un mauvais souvenir, et puis après ça entache les autres consultations ».

Comme énoncé plus haut, le traumatisme peut aussi parfois effriter la relation du patient avec son aidant lui-même.

E7 : « Pour moi, la partie la plus dure a été ça. Tous les hôpitaux, toutes les choses douloureuses qu'on lui a faites. Il fallait que je participe et il était très en colère contre moi. »

Les parents racontent à quel point le chemin est long ensuite pour guérir de telles blessures.

E6 : « Pendant la consultation, notre généraliste dit : ' Bon ben là, elle peut venir sur vos genoux'. J'ai dit : 'Ah bon ?!! (rire) '. Elle a été traumatisée ! donc. Et en fait, eh bien... Voilà, on revenait de loin hein ! Mais il a fallu la remettre en confiance. Et du coup, il acceptait qu'elle soit sur mes genoux. Mais les traumatismes, après pour récupérer ça, c'est... c'est dur quoi ! »

Certains soins sont tout simplement abandonnés lorsque lien de confiance ne peut pas être établi.

E6 : « Les soins au niveau dentaire c'est... pas simple. Parce que souvent, faut beaucoup de patience. Mais il est arrivé qu'elle ait besoin de se faire arracher des dents, et qu'on soit reparti sans qu'il fasse rien ».

3.3.3.4. Nourrir la réflexion autour des personnes avec T21 : le bénéfice d'un partenariat avec l'aidant

Les parents expriment dans leur discours tout le potentiel caché de leur enfant en dépit de ses fragilités. Au quotidien, ils sont fiers de leurs capacités. Il est important pour eux de pouvoir faire davantage paraître cet aspect méconnu, et de rassurer leurs

interlocuteurs.

E6 : « *Maintenant y a peut-être plus de trisomies qui sont détectées pour des femmes qui sont en cours de grossesse aussi. Et c'est vrai que, aujourd'hui, quand on a une petite idée, ou quand on connaît une personne ou plusieurs avec trisomie 21. Bah parfois, on peut être plus à même d'informer des parents. Nous ce qu'on voit, c'est que, oui, y a des professionnels de santé qui ne connaissent pas en fait. Ou qui n'ont jamais été en contact aujourd'hui ... avec des personnes qui ont eu une trisomie 21... Et puis, ils ont évolué aussi, beaucoup ! Parce que tout l'aspect suivi de santé a aussi été bien amélioré donc... C'est des enfants qui vivent mieux. Et tant qu'y a pas de problème grave de santé, c'est bien aussi de rassurer aussi les parents. On a beaucoup entendu des médecins qui je pense qui ont très très peur en fait ! (...)* »

Les proches rencontrés ont la volonté que les généralistes en particulier soient davantage informés de ce qu'ils vivent.

E1 : « *On va motiver notre médecin généraliste à se former* ».

E5 : « *C'est un bon sujet, parce qu'il y a de quoi dire. Je trouve que c'est bien de sensibiliser aussi après les autres médecins généralistes sur cet aspect-là.* »

Acquérir de nouvelles connaissances, même en cours de suivi, se révèle bénéfique : les parents n'attendent pas forcément une formation « a priori » sur la T21, mais encouragent les ajustements du médecin généraliste au fil des événements.

E3 : « *Au tout début, ce qu'il nous a dit lui c'est que euh... il connaissait pas particulièrement. Après il s'est vraiment aussi renseigné ou documenté. Et en tout cas, il prend en considération les comptes-rendus que peuvent lui être faits des autres spécialistes euh... qui mettent souvent en lien en tout cas les particularités observées avec le syndrome de la trisomie 21. Donc voilà, ça lui a amené des billes.* »

Les parents se sentent disponibles et entraînés pour cette mission de formation. Ils veulent faire savoir qu'ils sont mobilisables.

E6 : « *C'est chouette aussi qu'on puisse être sollicités comme ça parce qu'on nous donne pas forcément la parole. Et ouais, je suis pas sûre que dans la patientèle, notre médecin généraliste de Remouillé, bah effectivement... Si elle en a peut-être 2 ! Donc c'est pas évident d'être pointu dans la connaissance... des spécificités de ce handicap là.* »

Par leur expérience d'aidant, les parents deviennent de véritables ressources. Ils souhaitent pouvoir associer leur savoir à celui du médecin traitant, dont l'expertise est inévitablement limitée.

E6 : « *C'est compliqué pour mon médecin traitant parfois de ... puis je*

comprends ! Y a des questions qui traitent du quotidien d'Alexandrine, de son autonomie, où là bah mon médecin traitant n'est pas à même de connaître ce genre d'éléments. Mais du coup, ça se passe en collaboration. Après, je vais pas vous mentir, souvent elle me dit « Bon bah si vous pouvez remplir des choses et après on voit ça ensemble ». Donc moi je pré-remplis (rire). Et puis on regarde ensemble et ça se passe comme ça. Et puis c'est plus... voilà, c'est plus simple. »

E1 : « Collaborer entre patient et soignant, je pense que c'est par ça qu'on arrivera à du mieux (...). Le médecin traitant qu'elle voit aujourd'hui, il est très questionnant, il nous interroge, en aucun cas il se positionne comme quelqu'un qui en sait plus que nous. »

Une maman a pu rapporter son expérience bénéfique au sein d'une formation pour devenir parent-partenaire-formateur.

E1 : « Il y a un réel enjeu quand même autour de l'humanisation des pratiques médicales. La formation à une approche humaine du patient, au-delà de la pathologie. C'est à dire que ce n'est pas que une pathologie, c'est un être qui est composé de plein d'autres éléments, et s'il les prend pas en compte, en fait, ça marche moins bien pour moi.

Du coup je suis patiente-partenaire-formatrice. En fait j'ai été formée à l'université de Bourgogne. C'était financé par la filière AnDDI-Rares. C'était la première session, il y en a une deuxième qui vient de se dérouler là. L'idée c'était de former des patients pour les rendre sollicitables par des médecins. Donc là, c'était en lien avec la génétique, pour pouvoir intervenir en commun auprès d'étudiants, auprès du groupe de médecins en formation continue. Je participe aux consultations simulées chaque année pour les étudiants en génétique, pour les débriefings. Et puis là prochainement je suis sollicitée aussi pour intervenir sur du témoignage de vie, de vécu, sur l'annonce du diagnostic, donc c'est super intéressant. »

3.3.4. Les besoins des aidants face aux défis du système de santé

3.3.4.1. La nécessité de ressources complémentaires au système de soin conventionnel

Il paraît essentiel pour les familles de pouvoir recourir à des ressources plus personnelles, à des structures variant du cadre de soin formel.

a. Les associations

Les associations sont identifiées comme l'une de ces ressources importantes, notamment grâce aux informations et contacts utiles qu'elles relaient.

E5 : « On fait partie de l'Association Rien qu'un chromosome en plus, vous savez, et on a un catalogue de contacts professionnels, qu'on sait sérieux et éveillés sur la Trisomie 21 ».

Dès la période anténatale, celles-ci peuvent être d'un grand recours pour les parents. Ils y sont souvent orientés par le biais de l'hôpital.

E2 : « *Ce qui m'a plu c'est pendant la grossesse qu'à l'hôpital ils nous donnent le lien d'associations. Sur le moment on est pas forcément...on est genre 'j'en veux pas' de tes RDV et de tout ça. Mais que moi j'ai quand même contactées du coup, pour avoir plus d'informations* ».

b. Les autres familles

Le partage d'expérience avec d'autres familles confrontées aux mêmes problématiques est précieuse. Les rencontres s'effectuent plus couramment grâce aux associations, mais cela peut également être facilité par le médecin généraliste.

E2 : « *D'avoir des liens, de pouvoir se rencontrer avec d'autres familles. Avec des personnes qui nous entourent sur les décisions, c'est important aussi.* »

E3 : « *Du coup, nous on côtoyait pas du tout d'autres familles quoi. Donc c'est vrai que ça a été... assez compliqué. Et puis, vraiment ben l'asso Rien Qu'un Chromosome en Plus, ça nous a permis quand même de rencontrer d'autres familles.* »

E7 : « *J'ai pris la médecin de mon quartier. Elle m'a mise en relation avec une autre famille qui avait adopté un petit garçon trisomique qui avait deux ans de plus que Alexis. C'était très sympa. C'est vrai qu'ils nous ont beaucoup aidé. Parce qu'ils nous donnaient les conseils. C'est vraiment ce qui nous a aidé.* »

c. Les médecines complémentaires

Un besoin accru de se tourner vers les médecines dites « complémentaires » ou « alternatives » a pu être identifié. Les parents expliquent cela par une impression plus rapide de toucher les limites de la médecine conventionnelle. Ils se sentent confrontés à des problématiques qui la dépassent.

E6 : « *C'est là que parfois on peut se sentir morcelé aussi. Oui oui. Plus parce que forcément, on est plus amenés à se dire : 'Comment ? Que peut-on faire pour elle pour qu'elle puisse évoluer de ce côté-là ?' Par exemple, on sent les limites au niveau, par exemple au niveau ORL. Moi je lui dis : 'Y a... y a quelque chose ! C'est pas possible de faire à 12 ans des otites séreuses à répétition comme ça, tout le temps, tout le temps !' Et je lui dis : 'Enfin, ok on traite avec les médicaments. Ça va se calmer. Et puis ça revient.' Mais je me dis : 'Mais l'origine, quelle est l'origine ?' Je vois bien aussi. Bah la médecine elle connaît pas tout.* »

Néanmoins, plusieurs pratiques semblent encore peu connues des médecins, et certains parents déplorent de se sentir jugés à ce sujet.

E6 : « Je vous disais qu'on faisait des choses aussi. La thérapie Tomatis, c'est des choses... 'fin voilà, c'est alternatif... Il peut y avoir beaucoup de familles qui font ce genre de choses. Et... ben c'est vrai que quand on parle, il peut y avoir des médecins qui sont sceptiques... Bon je trouve ça toujours intéressant, juste quand on prend ça en compte quoi. (...)

J'ai l'impression qu'il y a des choses qui ne peuvent pas être dites. Ouais. Nous y a des choses qu'on a essayé par homéopathie par exemple. Parce que... ben parce que des fois, on a tellement l'impression d'être dans une impasse qu'on essaye aussi ... autre chose. Et parfois, ben soit on se garde de le dire, ou alors quand on le dit, eh ben en face on nous dit 'Bon ben, vous faites ce que vous voulez (rires) ! '

3.3.4.2. Les limites ressenties aujourd'hui

a. Avoir bénéficié de progrès dans le suivi ces dernières années

Les familles qui sont lancées dans leur parcours depuis un certain temps, reconnaissent se sentir mieux soutenues qu'il y a quelques années. Elles évoquent des progrès durant ces dernières décennies.

E5 : « Je trouve que c'est quelque chose qui est plus connu et plus répandu. Y a moins de tabou maintenant, que lorsqu'il avait 5 mois. Maintenant il y a une telle campagne sur la trisomie, sur tout ça que les gens y sont beaucoup plus sensibilisés. Et je trouve que c'est plus facile maintenant que quand il était bébé. »

E3 : « Je trouve que déjà ça a beaucoup évolué. Euh... moi je me souviens pas que j'ai eu un accompagnement. Je trouve que les parents maintenant qui ont des jeunes enfants trisomiques, moi je trouve qu'ils sont beaucoup plus accompagnés que on ne l'était il y a plus de vingt ans. Il y a plus de vingt ans, on était seuls et je vous dis, si les parents n'y allaient pas... tandis que là il y a cette association quand même qui est vraiment très bien je trouve, qui va vers les parents. Voilà. Je trouve que ça a bien évolué, franchement. »

En outre, il semble que la constitution du réseau de professionnels autour de l'enfant ait été facilitée.

E3 : « Quand on est arrivés en Loire-Atlantique, bah là c'était pas pareil parce qu'il y avait pas de structuration justement euh... L'association Rien qu'un chromosome en plus, j'crois qu'elle a dû commencer à émerger peut-être deux ans après, un truc comme ça enfin. Du coup, bah... voilà, on a toqué aux portes, on a dit 'ben non, ça va pas le faire'. Enfin voilà, c'était vraiment par essais-erreurs. »

b. Pâtir du manque de communication entre médecins

Néanmoins, plusieurs axes de progression sont encore soulignés par les aidants, parmi lesquels est évoqué le manque de fiabilité dans la communication.

Cette lacune est mise en évidence dans les échanges entre le médecin traitant et les spécialistes, mais se répercute aussi directement sur l'aidant.

E3 : « *La coordination, c'est plutôt... plutôt chouette. Après, c'est plutôt quelquefois dans les spécialistes où ils envoient pas de compte-rendu quoi. Et là, du coup, c'est un peu dommage parce que... C'est vrai que moi, là, j'ai complètement perdu l'habitude de demander en fait, des compte-rendu ou des choses comme ça, parce que je reste persuadée que les spécialistes l'envoient au médecin traitant. Puisqu'à chaque fois, ils nous demandent si on a un médecin traitant. Et en fait, quelque fois, bah il y a pas de retour qui... qui est fait quoi hein. Donc euh... du coup, moi, j'ai aucune trace. Le médecin n'en a pas non plus. Donc je me souviens plus quand j'ai rendez-vous, enfin voilà... Donc c'est plus ça qui... qui manque peut-être, la lisibilité.* »

Au sein du département, certains perçoivent une différence dans la gestion hospitalière publique et privée.

E3 : « *Ça, c'est pas propre en fait au médecin généraliste. C'est un peu le...le système de santé et les différentes organisations en fait, hein. Parce que j'crois qu'avec l'hôpital, c'est plutôt fluide. Mais en fait, quelquefois, quand c'est la clinique, il y en a un qui va transmettre ; l'autre non... »* »

c. Pâtir du manque d'offre de soins

Les familles doivent parfois beaucoup s'éloigner du domicile afin d'accéder à un suivi adapté pour leur enfant. De temps en temps, les parents se voient renoncer à un suivi qui leur correspondrait pourtant mieux, à cause de l'éloignement géographique.

E3 : « *Je n'ai pas continué parce que c'est loin de chez moi. Sur le côté pratique, j'aime bien avoir un généraliste près de chez moi. Mais oui, j'aurais aimé avoir un médecin comme ça près de chez moi pour lui (...) J'aurais habité plus près, je serais vraiment restée chez elle. »* »

Par ailleurs, la problématique de délais de consultations très longs n'épargne pas les patients avec T21 ; tout comme celle du financement de leurs soins.

E1 : « *Évidemment, avec les spécialistes, je vais vous dire... les délais de rendez-vous et d'anticipation c'est cata... »* »

E7 : « *C'est vrai que le docteur Untel, ce n'est pas évident de le voir. Il va une fois par an. (...)* »

Après y'a aussi la question du budget. Il n'a jamais eu de psychomotricienne, d'ergothérapeute. Et ça, je pense que c'est quelque chose qui l'aiderait beaucoup, qui l'aurait beaucoup aidé. »

d. Se sentir défavorisé par rapport à d'autres localités

Il semble que les familles ne bénéficient pas toutes des mêmes avantages concernant le handicap de leur proche. Selon la localisation du domicile, ou encore en comparaison

à d'autres départements, des inégalités administratives sont en tout cas perçues en Loire-Atlantique.

E1 : « *Globalement tout le monde est face au mêmes difficultés. Bien sûr qu'en milieu rural c'est hyper compliqué. On le sait tous. Après, c'est pareil, à un niveau administratif, on obtient vraiment des droits absolument différents d'une MDPH à l'autre, c'est hallucinant, il y a une disparité territoriale qui est terrible. (...)*
En tant que référente handicap, je connais les réalités territoriales aussi et les difficultés qu'on a à tendre vers une harmonisation. On n'est pas hyper bien lotis, dans le 44 et il y a des MDPH bien plus généreuses que nous. »

3.3.4.3. Une grande variété dans les parcours de soins, construits au fil de l'histoire familiale

a. Choix du médecin traitant

Au-delà des aspects relationnels déjà évoqués ci-dessus, le choix du médecin traitant se trouve dépendre pour la majorité des parents de la proximité géographique.

E3 : « *Cette question de disponibilité, de proximité je pense aussi géographique. Parce que c'est quand même hyper appréciable de pouvoir, enfin de pas être contrainte avec la distance pour aller visiter le médecin généraliste. »*

b. Choix de l'intervenant qui coordonne les soins

Concernant la majorité des pathologies, la coordination des soins fait partie des missions du médecin généraliste. Dans le cadre de la T21, certains parents s'appuient aussi beaucoup sur cette compétence, qu'ils estiment être garante d'une bonne prévention.

E3 : « *J'avoue que je suis moins rigoureuse (...) on va le voir par mesure de précaution. Il prend souvent le temps de faire un tour complet en fait du dossier de Jacques et nous rappeler que ça serait bien qu'on aille voir ce spécialiste, parce que ça fait un moment qu'on y a pas été, et que voilà, les choses peuvent évoluer toujours, d'une manière ou d'une autre. »*

En revanche, comme cela peut se constater dans le Tableau 3, divers autres intervenants coordonnent les soins. Cette mission peut être confiée à un pédiatre libéral plus spécialisé en T21, ou à un généticien du CHU, ou encore à un cardio-pédiatre du CHU.

Cette diversité est parfois en lien avec la préférence de choisir un professionnel qui possède des connaissances solides sur la T21, et davantage de temps en consultation.

E1 : « *On va jamais chez le médecin traitant pour une visite de contrôle ou de prévention (...) [Chez la pédiatre] c'est des consultations où elle va étudier la situation de Manon en long large et en travers, quoi. Et ça, ce n'est pas du tout ce que fait le médecin traitant. Nous, après, ça nous pose pas de soucis que ce*

soit la pédiatre qui le fasse plutôt que le médecin traitant. Je trouve surtout que ce soit quelqu'un qui connaisse la trisomie 21. Voilà, si c'était le médecin traitant, ça serait très chouette, ça serait plus près, et formidable. Mais pour le coup, là, oui, effectivement, on va confier la coordination du parcours à quelqu'un qui s'y connaît quand même. »

Les parents expriment de la compréhension envers les capacités limitées des médecins généralistes dans la coordination des soins. Ils ne leur en tiennent pas rigueur.

E6 : « Vue la durée des consultations chez le médecin généraliste, je ne vois pas trop comment il pourrait coordonner en fait les soins (...) Sa pédiatre, elle est spécialisée en trisomie 21, donc tout va beaucoup plus vite. »

Pour choisir l'intervenant qui coordonne les soins, les familles s'appuient sur sa réputation au sein leurs réseaux personnels. Ici encore, l'importance des échanges entre familles de patients semble primordiale.

E1 : « Je sais que je connais une famille qui le consulte et que c'est génial, voilà c'est par bouche à oreille quoi. Après pas n'importe quelle famille ! (...) Bien sûr, on utilise les expériences de chacun pour choisir. »

E3 : « En Sarthe (...) ça fonctionnait beaucoup de bouche à oreille en fait, pour les spécialistes etc. Là [en Loire-Atlantique] en fait on n'avait pas du tout de moments entre pairs hein. Par exemple au SESSAD en Sarthe, on avait des prises en charges en petits groupes d'enfants. Et du coup les familles attendaient dans la salle d'attente. Donc on arrêtait pas de bavasser et entre autre de se donner des noms de médecins. »

Pour une famille, la coordination des soins est assurée par la maman elle-même, qui doute de la capacité des autres intervenants à centraliser toutes les informations.

E4 : « Faudrait que j'en parle peut-être à cette colocation [lieu de vie de l'enfant concerné], voir un petit peu comment ça se passe. Parce qu'en fin de compte sur le dossier médical... bon ils nous avaient demandé quelques petites choses, mais bon rien de particulier quoi. Après ce serait peut-être intéressant de leur donner quand même tous les éléments. Alors après est-ce que c'est de leur ressort ? j'en sais rien, je sais pas pas. Voyez tous les comptes-rendus, moi j'ai tout un classeur sur Alexandre donc euh.. tout ce qu'on a fait, tout ce qu'il doit faire dans les prochaines années et tout ça. Tout ce qui est vaccins, bon bah ça je sais que le généraliste il va suivre, et après tous les examens à coté, bon voilà, ça par contre je sais pas. »

c. Peur du monde médical : minimiser le suivi

Dans la situation d'une des patientes de l'étude, le monde médical se trouvait très éloigné de la culture familiale. Il était alors préféré un suivi unique, pour limiter les contacts avec le système de santé. Le médecin généraliste était alors un intervenant plus accessoire.

E2 : « Si on avait des questions, on appelait plus la cardio-pédiatre quoi, puisqu'on savait que c'était elle dans tous les cas qu'allait décider (...) Bah moi je suis pas vraiment médecin, c'est pour ça du coup. Fin, je suis pas vraiment à avoir besoin de médecin tu vois, si y a pas de besoin ! Mais euh... on a été vachement suivis pas l'hôpital donc ... j'allais pas rajouter un médecin quoi. Donc ouais, pendant la grossesse, j'ai pas vraiment eu de rendez-vous chez le médecin. On a juste eu des rendez-vous à l'hôpital. On était suivis beaucoup à l'hôpital quoi. »

Concernant la même patiente, les parents ne ressentaient d'ailleurs pas particulièrement le besoin de voir de généticien durant les premiers mois de vie.

E2 : « On nous avait conseillé un médecin spécialisé qu'on serait peut être allés voir une fois dans l'année, un truc comme ça, pour avoir une orientation spécifique quoi. On était même pas sûrs ce qu'on voulait vraiment voir un médecin spécialisé quoi. C'est peut être pour des trucs spécifiques si on avait des questions en grandissant, mais... En tout cas, on avait pas encore eu le temps de se dire ça ».

d. Motifs de consultation chez le médecin généraliste

L'analyse des motifs de recours au médecin généraliste montre que les affections ORL en représentent une large part.

E5 : « Y a parfois des urgences. Alors souvent chez Alexandrine ça se situe au niveau ORL, des otites séreuses à répétition. Alors même si on a un suivi ORL qui est tous les 3-4 mois, bah... C'est important de pouvoir avoir notre généraliste qui peut être là ... voilà quand il y a ce genre d'urgences. »

De manière générale, les infections virales courantes sont un motif fréquent.

E4 : « Alexandre est relativement en forme et la dernière fois qu'on est allés chez le généraliste, il a eu une baisse de tension, il est descendu à 9/6 et il a eu une gastro en fin de compte. (...) On a aussi une analyse de sang de temps en temps. Beaucoup de bronchiolites, de laryngites... »

Lorsqu'il se trouve être l'intervenant qui coordonne les soins, le médecin généraliste est aussi consulté à l'occasion des résultats des visites chez les différents spécialistes. Les familles le sollicitent souvent pour des tâches plus formelles telles que le renouvellement des ordonnances concernant les prises en charges paramédicales, ou des certificats médicaux.

E3 : « Là, la demande précise c'était le renouvellement de l'ordonnance pour l'orthophoniste. Et puis bah comme à chaque rendez-vous hein, en fait, y'a l'objet principal et y'a tous les 'Ah bah on va en profiter pour...' Donc voilà, finalement, il y a eu un dérèglement aussi de son rythme cardiaque, du coup ça a été l'occasion d'en échanger avec le médecin généraliste. Et puis il y avait une perspective qu'il participe à des Olympiades de jeux adaptés euh... du coup il y avait besoin d'un certificat médical. »

Plusieurs patients de l'étude sont rarement amenés à consulter leur médecin traitant, grâce à une bonne santé selon le discours de leurs parents. Il se trouve que ce sont en général des patients pour qui la coordination des soins n'est pas assurée par le médecin traitant.

E1 : « *Je ne sais même plus quand est-ce que c'était...ça fait un moment qu'on n'était pas allé chez le médecin, grand bien lui fasse... En règle générale, je suis pas chez le médecin tous les 4 matins, parce qu'elle est pas malade, elle a pas des petits trucs régulièrement. Elle a quand même une santé assez...* »(...) S'il y a besoin d'un certificat médical, MDPH ou d'une attestation parce qu'on bénéficie d'un congé de présence parentale donc c'est toujours soit la pédiatre soit le médecin du SESSAD. On ne sollicite pas du tout le médecin traitant pour ce genre de situation. »

3.3.4.4. Les espérances des familles pour l'avenir

a. Des soins plus spécialisés et plus décentralisés

Il apparaît que certains parents souhaiteraient l'existence de médecins généralistes identifiés comme « référents » en T21 à l'échelle locale. En Loire-Atlantique, les parents déplorent ne connaître qu'un pédiatre ayant ce rôle.

E7 : « *Au niveau du médecin généraliste, je vous dis, pour moi, ce que fait ce médecin dont je ne le retrouve plus le nom, c'est vraiment ce qu'il faudrait. Après, former tous les médecins généralistes, je pense que ce serait compliqué. Mais au moins qu'il y ait plusieurs référents sur une ville, ou un lieu où on puisse aller, où on sait que c'est des personnes qui s'y connaissent un peu et qui vont avoir l'œil un petit peu sur quoi mettre en place.* »

Ils regrettent aussi de ne pas avoir l'opportunité de consulter plus fréquemment le pédiatre ou le généticien.

E6 : « *Ce qui est quand même compliqué, c'est que le Dr Untel on va la voir quand même qu'une fois par an. Donc ... on peut pas non plus dire que c'est un suivi.* »

Dans le même esprit, les familles semblent préférer des structures d'accueil spécifiquement consacrées aux patients avec T21, notamment en raison des échanges qui peuvent être créés avec les autres parents.

E3 : « *Alexandre a été pris en charge tout de suite en SESSAD en arrivant en Loire-Atlantique. Mais y'avait pas, c'était pas en fait un SESSAD spécialisé euh trisomie 21 en fait. C'était un SESSAD euh...troubles cognitifs. Du coup euh...on arrivait pas à nouer en fait des relations.* »

Plusieurs patients sont vus en consultation à l'Institut Lejeune à Paris, où est tout particulièrement relevée cette expertise. Une antenne a récemment ouvert à Nantes, mais se trouve pour le moment uniquement accessible à des patients âgés de plus de trente-

cinq ans. Les familles de l'étude n'y ont donc pas recours.

E1 : « *Techniquement parlant, ils sont excellents sur la Trisomie 21, évidemment. Donc faire l'impasse, c'est quand même à côté du professionnel. Je vois Manon, elle a vu le Professeur X à plus de reprises à ses 3 et 6 ans. C'était quand même des examens et un regard ultra éclairé, quand il l'examinait, c'était vraiment dans les moindres détails pendant un temps, voilà, il fallait aller à Paris.* »

b. Renforcer la communication entre professionnels de santé

Comme nous l'avons évoqué, les familles souhaiteraient des liens de meilleure qualité entre les différents médecins amenés à suivre leur proche. Cela se manifesterait pour elles par des échanges plus directs, facilités par n'importe quel moyen de communication.

E1 : « *La coordination et l'échange entre les médecins est ce que je souhaite si c'est possible, enfin quand c'est possible.* »

E5 : « *Il y a une consultation de génétique avec le Dr Y(...) Puis après elle a tout envoyé au médecin généraliste. Donc en fait, elles étaient en lien toutes les deux, donc ça c'est très bien. Quand il manquait des informations, on avait le lien du Dr Y. Donc je sais qu'elle lui envoyait des mails pour récupérer....* »

Par ailleurs, elles espèrent compter sur les réseaux des médecins pour être orientées vers des professionnels de choix.

E6 : « *Ça peut être ça aussi qu'on attend d'un médecin traitant. C'est-à-dire, qui dans les spécialistes, peut être à même d'être à l'aise avec un enfant pour qui ben il faut peut-être un peu plus de patience, soit pour qu'il ouvre la bouche, pour qu'il se laisse ausculter en fait. Avoir une bonne connaissance des spécialistes environnants pour nous guider un peu.* »

Comme attendu, il paraît bien sûr bénéfique de pouvoir être suivi par des médecins qui travaillent dans un esprit confraternel.

E3 : « *Bon, en fait, moi, ce que j'ai vraiment aussi apprécié, c'est que le généraliste il est pas du tout dans un retour de concurrence...quels que soient les médecins quoi. Mais vraiment il met en avant la complémentarité qu'il peut y avoir entre leur regard, son regard etc. Donc ce qui était très ... facilitant en fait pour nous, comme parents (...)*

On est plutôt du genre à vouloir avoir un double avis pour pouvoir se positionner, que un seul avis. Euh donc c'est d'autant plus facile que là le médecin validait ça. Du coup, ça permet de l'échange alors que sinon, je l'aurais fait mais j'aurais clivé les trucs et j pense que j'aurais euh... enfin, en tout cas on aurait perdu quelque chose dans la qualité du suivi. »

E7 : « *[La généticienne] m'avait donné un site où pouvait aller mon généraliste s'il avait des questions sur la Trisomie 21. Et là, j'avais trouvé ça super. Je l'avais*

donné justement au docteur parce que, ben je comprends, il y a des choses, il faut qu'il se renseigne. Enfin, ce n'est pas évident. »

c. Quand l'aidant ne sera plus là : pouvoir passer le relais

Il apparaît assez clairement que les patients peuvent difficilement gérer seuls leur suivi. La présence d'un aidant en consultation est importante pour relayer les informations pertinentes.

E7 : « Après, Alexis, il fait ce que qu'on lui dit, je l'aide s'il y a des questions où il ne sait pas trop répondre. Par rapport à un ado, il ne va pas tout seul. C'est au niveau des infos que parfois les médecins ont besoin que je sois là pour étayer un peu. »

Quelques parents ont exprimé des craintes concernant l'avenir de la prise en charge de leur enfant. Notamment, certains se sont montrés inquiets du devenir de leur enfant à leur mort. La future gestion administrative du dossier médical reste pour eux une grande interrogation.

E4 : « Peut-être parce qu'il a vingt-sept ans et que je sais pas, moi ce qui m'inquiète c'est ça : le jour où je serai plus là, alors le plus tard possible, c'est la relève en fin de compte, les médecins et tout ça, je sais pas du tout... alors ok il a un frère et une sœur mais il seront peut-être pas spécialement dans la région. C'est ça peut-être qui me... qui m'angoisse, qui m'angoisse un peu quand même, ce sera le suivi médical... comment ça va se passer. Il faudra bien quelqu'un qui prenne la relève et qui s'occupe de son dossier médical. »

Une mère qui élève seule son enfant a confié se sentir davantage en danger dans l'accompagnement de son enfant.

E4 : « Je sais pas si les autres parents ils se posent les mêmes questions que moi, c'est peut-être aussi parce que je suis seule que je me dis : comment ça va se passer quoi ? Bah les autres ils sont... ils sont tous en couple. Ils ont tous leur papa et leur maman. Alors peut-être que moi j'y pense parce qu'en effet je suis toute seule et que voilà quoi. On peut pas savoir ce qui peut arriver. »

Cette personne aimerait réussir à lâcher prise dans le suivi de son enfant, lui laisser davantage d'autonomie dans la gestion de sa santé, notamment par anticipation de la suite. Cependant, elle explique ne pas y parvenir à cause de la T21, malgré le soutien du médecin généraliste.

E4 : « J'arrive pas à le... j'arrive pas à le lâcher en fin de compte pour qu'il aille tout seul chez le généraliste. Il y a encore beaucoup de choses à faire hein la dessus : prendre ses rendez-vous tout seul,... je sais pas comment il fera quoi. Mais bon aujourd'hui ça n'a pas l'air de poser problème en tout cas à notre généraliste quoi. Elle est tout à fait... elle nous a dit : moi je suis capable de le rencontrer toute seule. Je l'ai pas encore fait, je l'accompagne encore. Mais bon

*il a 28 ans donc quelque part je me dis faudrait peut-être aussi...
Comme j'ai toujours pris sur moi, j'ai tout fait toute seule pendant des années, je pense qu'avec les autres je ne suis pas comme ça. Mais avec Alexandre, oui j'ai... J'ai du mal à déléguer. »*

d. Souhaiter davantage de prévention, d'éducation thérapeutique

Les familles perçoivent des inégalités donc des pertes de chance dans leurs niveaux de connaissances sur la T21.

E7 : « L'orthophoniste, très tôt. C'est très important pour les enfants trisomiques. Il faut commencer très très tôt, avant 6 mois. C'est important parce qu'il y a tout le bucco-facial. J'ai rencontré des familles qui ne savaient pas. Je pense qu'on perd beaucoup de capacités si on ne commence pas tôt. C'est super important. »

Elles aimeraient être mieux informées en amont des problèmes de santé possibles, et cela dès la période anténatale.

E2 : « Enfin voilà, dès le début, avant même que le problème arrive, dire 'si ça doit arriver, y a tout ça comme clé possible'... Que les risques aussi que ça peut arriver (...)

Ce qui m'a plu c'est pendant la grossesse qu'à l'hôpital ils nous donnent le lien d'association. Sur le moment on est pas forcément...on est genre 'j'en veux pas' de tes RDV et de tout ça. Mais que moi j'ai quand même contacté du coup pour avoir plus d'informations. »

Afin de faciliter l'éducation thérapeutique, des outils explicatifs plus performants pour les patients et leurs familles seraient appréciés.

E3 : « Sur le côté accessible un petit peu... Facile à dire, alors je sais que Jacques avait beaucoup apprécié, puisque quand il s'était fait poser des petits tubes là, il y avait le petit fascicule pour euh lui expliquer en fait l'intervention. Euh donc je trouve que ça, ce sont des outils qui sont géniaux (...) Je trouve que ça serait pas mal, parce que c'est vrai que c'est des supports qui sont... qui sont vraiment chouettes quoi. Quand c'est bien fait. »

A cause de leurs difficultés à repérer la douleur chez leur proche, les personnes rencontrées comptent évidemment sur des progrès techniques en lien avec ce sujet.

E3 : « Moi, je trouve que c'est vraiment euh... la gestion de la douleur, parce que bon voilà... en étant actif dans différents domaines, on se rend compte quand même que pour les loustics qui ont une déficience, c'est souvent compliqué euh cette expression de la douleur. Alors, pour les familles c'est compliqué, mais encore plus quelque fois quand c'est un... une personne étrangère. Donc j pense que là, il y a peut-être besoin quand même d'outils. Alors bon, j'sais qu'il y avait les réglettes là de... pour pouvoir un peu visualiser les choses, mais bon voilà, j pense qu'il y a encore des choses qui peuvent être...améliorées. »

3.3.4.5. Appréhender les changements à venir du système de santé

a. Les innovations

Les progrès informatiques dans le secteur médical sont reconnus et semblent aider les familles. Elles notent notamment l'utilité des alertes dans le dossier médical, ainsi que la possibilité d'échanger plus librement avec le médecin par courrier électronique.

E3 : « Je trouve que l'informatique, ça aide...quand ça fonctionne (rires). Puisqu'on voit bien qu'effectivement, pour le médecin euh... En tout cas, il a différents rappels, sur le dossier de Jacques, donc ça c'est vraiment chouette. Moi, je trouve qu'il y a vraiment une bonne réactivité de sa part, c'est-à-dire que euh... ça peut être compliqué de le joindre etc., mais...fin... maintenant, il nous a donné aussi l'adresse mail de son secrétariat. On n'en abuse pas mais quand il y a des choses comme ça, euh.. lui arrive à traiter aussi. »

Néanmoins, à l'exemple d'autres suivis complexes, le recours à la téléconsultation pour les patients avec T21 s'avère plus discutable.

La dimension relationnelle étant jugée primordiale, la consultation par le biais d'un écran est souvent problématique.

E3 : « L'outil de la visio, on l'utilise un petit peu quand c'est des renouvellements d'ordonnance et qu'il y a pas forcément de symptômes. Mais c'est vrai que c'est quand même pas ... c'est pas la même chose quoi. Et puis même pour Jacques dans son expression en fait. Il est quand même très contraint dans l'expression comme ça en visio que ... en cabinet, il s'exprime plutôt librement. »

Par ailleurs, il semble que des progrès pourraient être encore faits concernant les démarches administratives, pour lesquelles les parents se plaignent d'une grande redondance. Ils disent se rendre compte de la charge que cela implique aussi pour leur médecin traitant.

E3 : « C'était le côté administratif où en fait, il y avait tout à ouvrir. Donc il fallait euh... les dossiers MDPH en fait. Il me semble que les notifications, on les avait pour deux ans, donc c'est vite revenu, hein, vu qu'on anticipe facilement six mois avant. Euh... les inscriptions dans les IME etc., il y a aussi une partie médicale... Enfin voilà, tout était euh... très lourd au point de vue de l'administratif. Et bon euh... je remercie le médecin qui bon... Je voyais bien que ça l'agaçait un petit peu, mais qui néanmoins euh... était bien au fait que c'était pas de notre responsabilité. Que c'était le système qui est vraiment organisé comme ça et qui est lourd pour tout le monde hein. Pour les familles mais aussi et surtout pour les médecins. »

b. Le manque de professionnels de santé – les remplaçants

Dans le contexte actuel de faible démographie médicale, l'incertitude des prochaines années pèse bien sûr aussi sur les familles rencontrées ici. Elles s'inquiètent de leur devenir lors du départ en retraite de leur médecin référent.

E1 : « Notre pédiatre, elle va partir en retraite, quid ? Qu'est ce qu'il va se passer après ? Une question. On va motiver notre médecin généraliste à se former. »

E4 : « Il y a sa généraliste, sa généraliste elle va suivre mais bon... après est-ce qu'elle restera là ? Elle va peut-être partir. Après il faudra retrouver quelqu'un, enfin bon ça risque d'être... ça c'est quelque chose qui m'angoisse un peu déjà. »

Les familles redoutent d'autant plus le manque de professionnels de santé puisqu'elles ont ce besoin de stabilité dans le suivi médical, déjà évoqué plus haut. Elles craignent devoir se confronter de plus en plus souvent à des professionnels remplaçants, dans tous les secteurs.

E3 : « Ce que je regrette, c'est qu'effectivement on a dû faire quatre orthophonistes différentes, je pense, là en Loire-Atlantique. Et qu'en fait elles ont toutes une méthode qui leur appartient. Et du coup, bah okay ! mais sauf que du coup c'était Jacques qui devait s'adapter à leur méthode et donc apprendre une nouvelle méthode à chaque fois. Ce que je trouve... Alors tant mieux parce que ça lui a ouvert les esprits. Mais voilà, je pense qu'au point de vue de la progression, ça aurait sans doute été plus efficient si on restait un peu sur quelque chose de connu. »

4. DISCUSSION

4.1. Résultat principal

Les résultats émergeant de l'analyse des verbatim ont permis d'aboutir à l'élaboration du modèle ci-dessous.

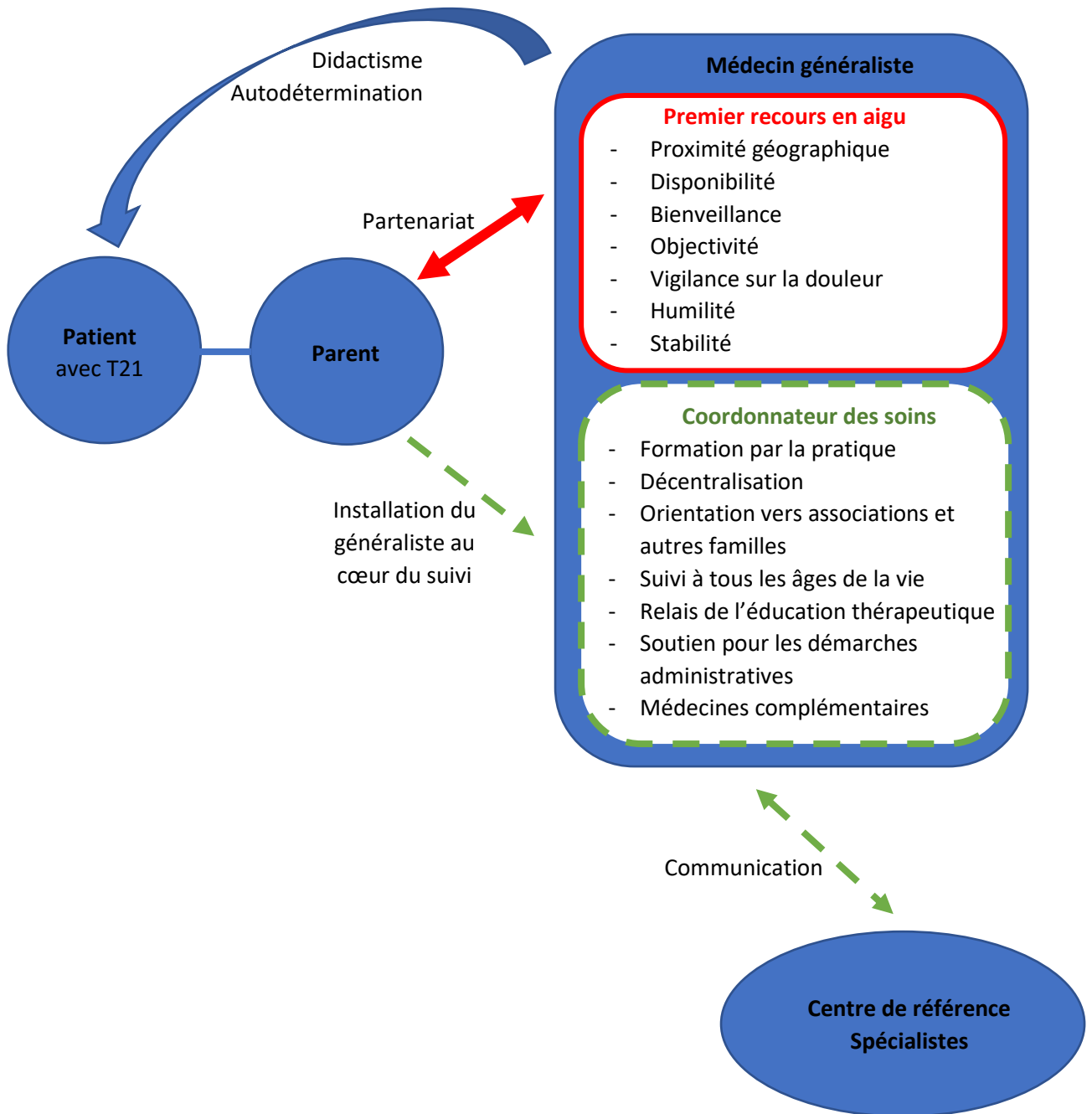


Figure 3 : Les attentes des parents concernant le médecin généraliste

En Loire-Atlantique, les parents des patients porteurs de T21 semblent avoir recours au médecin généraliste dans deux grands contextes distincts.

Tout d'abord, le médecin généraliste constitue le premier recours des familles en cas de symptomatologie aiguë (changement de comportement, fièvre, urgence ORL, etc...). Dans cette optique, les parents interrogés apprécient la proximité géographique du généraliste. Ils espèrent bien sûr s'appuyer sur sa disponibilité.

Cette disponibilité devrait se prolonger en consultation par de la bienveillance. En effet, les familles désirent confier leurs souffrances d'aidant à une oreille sans jugement. Elles apprécient aussi lorsque le médecin traitant examine avec patience, s'adresse directement à leur enfant, et sait se rendre didactique. Cela rend leur enfant acteur de sa santé, selon le principe d'autodétermination.

Par ailleurs, face aux symptômes aigus, les parents verbalisent des doutes plus importants qu'avec leurs autres enfants. Ils souhaitent ainsi trouver chez leur généraliste une objectivité rassurante. Pour cela, la réalisation d'un examen clinique complet à chaque consultation leur semble pertinente. Les familles aimeraient aussi être aidées à mieux évaluer la douleur chez leur proche.

Enfin, lors des consultations en contexte aigu, les parents sont en demande de créer un vrai partenariat avec le généraliste. En effet, devenant peu à peu experts de la T21, ils souhaitent que leurs propres connaissances soient reconnues. Ils voudraient que le médecin traitant fasse preuve d'humilité, et reconnaisse les limites de son savoir. Dans l'optique de ce partenariat, il leur semble aussi important qu'il y ait une certaine stabilité dans la relation, et ils redoutent les remplacements.

Le suivi global de la T21 se trouve être le deuxième grand cadre de consultation chez le généraliste. En Loire-Atlantique, la coordination des soins semble plutôt rarement confiée au médecin traitant, à moins que les parents entretiennent une relation de grande confiance avec lui. Cette mission revient sinon à un médecin spécialiste, plus expérimenté, et qui propose des consultations plus longues. Il existe en particulier un pédiatre identifié dans la région nantaise. Dans l'idéal, les parents aimeraient pourtant replacer leur médecin traitant au centre du parcours de soin, en raison de la proximité géographique et relationnelle décrite ci-dessus. Certains aimeraient ainsi que se développent des généralistes référents en T21.

De manière générale, les parents n'attendent pas de leur médecin traitant qu'il ait des connaissances particulièrement affinées sur la T21, mais ils comptent plutôt sur sa capacité à s'informer auprès des spécialistes, au fil du suivi. Pour cela, ils déplorent que la communication ne soit pas meilleure entre le généraliste et les spécialistes. Le centre de référence est une garantie d'expertise pour les familles, cependant elles souhaitent en parallèle entretenir plus de liens avec des intervenants personnalisés, et décentralisés. Elles apprécient ainsi la capacité du généraliste à orienter vers les associations, ou vers d'autres familles. En effet, elles y cherchent des compléments de réponses concernant les questionnements spécifiques de l'adolescence. Il en va de même pour les réflexions concernant l'âge adulte, l'indépendance du patient, et le départ de l'aidant.

Dans le contexte de suivi global de la T21 les parents apprécient enfin le rôle d'intermédiaire que peut jouer le généraliste dans la prévention, l'éducation thérapeutique, et les démarches administratives. Elles souhaiteraient qu'il soit plus à l'écoute de leur besoin de prises en charges alternatives.

4.2. Comparaison avec la littérature

4.2.1. Le généraliste et la T21 dans le monde

En 2014, une étude américaine s'était penchée sur le rôle du médecin de famille dans les soins aux enfants atteints de T21 (14). Les résultats proposaient différentes lignes de conduites pour la surveillance des complications par les médecins traitants, selon l'âge du patient. Le système de santé américain semble cependant trop divergent du système de soins français pour en tirer des comparaisons pertinentes.

Une autre enquête portant sur le rôle du généraliste pour les patients porteurs de T21 a pu être identifiée. Cependant, celle-ci datait de 1989, et concernait une population anglo-saxonne (15).

4.2.2. Le vécu des parents en Loire-Atlantique

En Loire-Atlantique, une étude menée en 2020 au CHU de Nantes s'est intéressée à la façon dont les parents vivent l'annonce du diagnostic de T21 et leur accompagnement, lors de la grossesse et des premiers jours de vie de leur enfant (16). Les témoignages des parents rapportaient déjà une écoute et un soutien insuffisants de la part des professionnels, avec des jugements difficiles à accepter pour les familles. Il était également montré le besoin d'intégration des parents dans les soins, de valorisation de leur rôle pour une meilleure autonomisation.

Néanmoins, il n'existait pas à ce jour d'étude à l'échelle locale permettant de dresser un état des lieux du vécu des parents au-delà des premières semaines de vie, ni concernant leurs consultations chez le médecin généraliste. Notre étude suggère que l'accompagnement des familles sur le plan humain demeure insuffisant durant l'enfance et l'adolescence de leur proche. Elle souligne aussi la volonté des familles de la région nantaise d'approfondir la notion de partenariat qui était déjà évoquée.

4.2.3. Les difficultés de prise en charge de la douleur

La prise en charge de la douleur demeure par ailleurs un écueil pénible et redondant pour les familles rencontrées.

De fait, il est désormais établi que les patients atteints de T21 expérimentent la douleur différemment du reste de la population. Des recherches ont pu montrer l'existence de différences structurelles et fonctionnelles dans le système nerveux central (17). Ceci pourrait entraîner une transmission, une modulation et une perception anormales de l'information sensorielle. Une étude publiée en mars 2023 a tenté de préciser ces explications, et d'envisager des solutions thérapeutiques (18).

Cependant il est noté en conclusion qu'une clarification supplémentaire est nécessaire pour aider à la gestion de la douleur chez les patients avec T21.

4.2.4. Le besoin de décentralisation

La lourdeur du parcours de soin conduit les parents interrogés à préférer des soins de proximité. Ce besoin avait déjà été souligné en 2008 concernant la T21, dans *le Rapport d'Audition Publique sur l'Accès aux soins pour les personnes en situation de handicap* (4). Il était alors noté que certains établissements d'accueil du département de la Loire

avaient réussi à mettre en place des relations plus privilégiées avec des services hospitaliers de proximité, ou certains spécialistes. Cette approche augmentait l'expérience dans le domaine du handicap des praticiens concernés, et retentissait de façon positive sur les patients.

Dans ce rapport, l'expert avait également préconisé le développement de centres de référence spécialisés selon les pathologies touchant le domaine mental (notamment la T21). Il imaginait ces nouvelles structures sur lesquelles les acteurs pourraient s'appuyer selon leurs besoins, en lien avec la MDPH, et avec un rôle central du médecin traitant, au plus près du patient. Une cotation spécifique avait d'ailleurs été évoquée pour le généraliste, en regard du temps plus long de prise en charge nécessaire.

Il semble cependant dans notre étude que l'errance des familles persiste en 2023 pour certains soins. Elles trouvent leur parcours trop dispersé. Par ailleurs, le médecin généraliste possède encore rarement un rôle central, sans cotation réajustée de ses actes.

4.2.5. Les faiblesses du suivi à l'adolescence et l'âge adulte

Les participants de l'étude ont par ailleurs noté des carences dans l'accompagnement de leur proche quand viennent l'adolescence et l'âge adulte. Ils verbalisaient notamment des inquiétudes concernant les problématiques psychologiques.

Ce constat a pu être établi sur d'autres territoires français, et va notamment dans le sens d'une étude récente réalisée au sein du CLAD d'Aix-Marseille (19). Celle-ci s'intéressait au suivi des personnes porteuses de T21 et à leur intégration dans un parcours de soin. Il en ressortait que le suivi médical et paramédical était bien réalisé à la naissance et au cours de l'enfance, néanmoins, plus l'âge était élevé, et plus le suivi était médiocre. S'en suivait l'apparition de pathologies sénescents diagnostiquées tardivement et non correctement prises en charge, aboutissant à une désinsertion socio-professionnelle.

4.2.6. Le manque de communication entre médecins

Les familles rencontrées évoquent des carences dans la communication entre leur généraliste et les spécialistes. Ce constat va dans le sens d'autres thèses récentes portant sur le rôle du médecin généraliste pour l'aidant familial d'un enfant en situation de handicap (20), (21). Les familles ressentaient elles aussi un manque de transmission d'informations dans le milieu médical. Il était constaté dans l'une des études que ce manque de communication entraînait d'ailleurs une exclusion du médecin traitant (21).

4.2.7. Le tabou sur les médecines alternatives

Enfin, un besoin de plus grande ouverture aux médecines alternatives et complémentaires (MAC) a été identifié. Les parents interrogés ont en effet pointé du doigt leur crainte d'aborder le sujet en consultation de médecine générale.

Du côté des généralistes également, un malaise peut encore se constater. En effet, une étude qualitative a été réalisée en 2020, auprès de médecins traitants formés ou non aux MAC (22). Il en ressortait que celles-ci demeurent un domaine imprécis et hétérogène, pouvant être déstabilisant car ne rentrant pas dans les codes et le système de soins

connus. Les médecins généralistes demandaient des outils pratiques pour les aider.

4.3. Forces et limites de l'étude

4.3.1. Forces

Tout d'abord, une des forces de l'étude est que les participants ont été sélectionnés selon un échantillonnage homogène raisonné. En effet, les participants étaient ciblés concernant le vécu du phénomène étudié, et une diversité de leurs caractéristiques a pu être obtenue : lieux de vie divers en Loire-Atlantique, différents âges des patients, états de vie (familiale, sociale) et degrés de complications.

Un journal de bord a été tenu par l'enquêteur tout au long du travail afin de verbaliser ses questionnements, son cheminement de pensée, ou encore de conserver les conseils formulés par les différents professionnels rencontrés.

La méthodologie de la thèse s'est appuyée sur les grilles de qualité de recherche qualitative (23), (24), (25).

Un travail initial préliminaire a été réalisé par l'enquêteur pour mettre au jour ses représentations et hypothèses de réponses « a priori » sur le sujet (cf Annexe 4). Il a ainsi pu se laisser surprendre lors des entretiens, de l'analyse et de l'interprétation.

Les entretiens semi-dirigés ont été rédigés avec un canevas souple et mouvant, sans respecter l'ordre des questions, pour suivre le cheminement de pensée du patient.

L'analyse a été interprétative avec une mise en relief des convergences et divergences. Des extraits de tous les participants ont été associés aux thèmes ordonnés.

Afin que les parents ne préparent pas trop leur réponse, il a été fourni peu de détails sur l'étude dans le message de recrutement.

4.3.2. Limites

La première limite réside dans le fait que l'enquêteur était jeune et novice en recherche qualitative. Pour mener au mieux ce travail, l'enquêteur s'est aidé du manuel '*Initiation à la recherche qualitative en santé*' (26).

Les entretiens étaient supposés être semi-dirigés avec des questions ouvertes. Cependant du fait du manque d'expérience de l'enquêteur, les interrogations étaient parfois trop directives ou au contraire trop larges. Toutefois, la façon de mener les entretiens s'est affinée au fur et à mesure, et le guide d'entretien a pu être modifié.

Seulement sept entretiens ont été réalisés. Ils ont été menés en grande majorité par visioconférence, selon la préférence des participants. Le naturel, la spontanéité, et le lien de confiance avec l'enquêteur en ont sans doute été altérés. Il en est de même pour la perception par l'enquêteur des émotions et de certains éléments de communication non verbale.

Cependant, l'enquêteur a pu bénéficier de l'outil de visioconférence pour interagir avec certains des patients qui étaient présents au domicile des participants durant les entretiens. Il était ainsi plus aisé d'appréhender la singularité de la situation et de la relation familiale.

Cette étude présente également un biais de recrutement, car les participants interrogés étaient principalement les mères des patients. Nous avons pu recueillir le témoignage d'un père seulement. Par ailleurs, nous n'avons pas obtenu d'entretien concernant des patients âgés de plus de vingt-huit ans. Enfin, nous n'avons pas pu connaître le vécu de parents qui ne sont pas en lien avec les associations. Tout cela a pu limiter la diversité des points de vue.

Dans la mesure où l'investigateur était un médecin généraliste, et les participants interrogés au sujet de leurs attentes concernant la médecine générale, nous pouvons supposer qu'ils ont essayé de contrôler leurs réponses, afin de « plaire » à l'investigateur, ou de lui faire passer des messages militants. Ce biais de désirabilité sociale a pu être minimisé par la clarification en début d'entretien qu'il n'y avait pas de réponse présumée, et que tous les avis intéressaient autant l'enquêteur.

Cette étude est limitée aussi par un biais de mémoire clairement identifié chez certains intervenants. Lorsque le patient était âgé de plus d'une dizaine d'années, les événements passés revenaient plus difficilement en mémoire, et un certain nombre de données a ainsi pu se perdre.

Pour dépasser cet écueil, l'enquêteur s'est efforcé d'encourager la réflexion du participant, en lui laissant le plus de temps possible avant de répondre aux questions de l'entretien. Il a aussi été utilisé la méthode de validation croisée, en demandant au participant de relater les mêmes événements à plusieurs moments différents, afin de détecter les incohérences dans leurs souvenirs.

Enfin, l'ensemble des données a été analysé par un seul investigateur, il n'y a pas eu de triangulation des données. Cette méthode constitue un biais d'analyse, mais l'utilisation des citations ad litteram dans les résultats permet au lecteur de garder son aspect critique.

4.4. Perspectives

4.4.1. Favoriser le didactisme et l'autodétermination

Selon les témoignages recueillis, l'utilisation d'outils pour aider à la communication et à la compréhension des patients porteurs de T21 semble très aidante, notamment lors de l'examen clinique. Ces outils sont à destination du médecin généraliste ou du patient. Ils peuvent y avoir recours avant ou pendant la consultation.

De nombreux supports existent déjà : images, livrets, agendas, etc... Les associations tentent de les centraliser et de les diffuser en France, notamment grâce à un site internet porté par l'association « Trisomie 21 France », qui s'intitule « Santé très facile » (27).

Il semblerait important de mieux sensibiliser les généralistes aux outils existants, par exemple lors de leur formation universitaire.

Il pourrait être aussi intéressant de former les généralistes aux méthodes non verbales de communication, telles que le langage Makaton auquel sont formés de nombreux patients.

Par ailleurs, notre étude suggère que les patients devraient être mieux intégrés dans les choix qui concernent leur propre vie. Selon les parents, le médecin généraliste pourrait

encourager le patient à être acteur de sa santé.

Néanmoins, ce principe d'autodétermination est une notion dont la prise en considération est plutôt récente dans le secteur médico-social. L'HAS a nouvellement souligné l'importance du développement de l'autodétermination, dans ses Recommandations de Bonne Pratique pour les Professionnels (RBPP) sur l'accompagnement des personnes présentant un trouble du développement intellectuel (28).

Un très récent rapport de l'ARS Occitanie, publié en mars 2023, met à disposition des professionnels des informations récentes ainsi que des idées d'initiatives (29). Parmi ces initiatives inspirantes, se trouve par exemple le déploiement auprès des professionnels de santé de kits d'outils de Communication Alternative Améliorée (CAA). S'appuyant sur de nouvelles technologies, ces kits de la Croix-Rouge française favorisent la possibilité au patient d'exprimer ce qu'il veut, à qui il veut, et quand il le souhaite, par des pictogrammes ou des images (30). Il y est aussi évoqué un nouvel outil numérique facilitant la formulation d'un projet de vie, adapté pour les patients avec T21 (31)

Il semble donc qu'une campagne de sensibilisation soit en route. Là encore, ces informations pourraient être davantage relayées auprès des médecins généralistes de Loire-Atlantique, notamment lors de leur formation initiale.

4.4.2. Mieux évaluer la douleur

En raison des spécificités de la douleur chez les patients avec T21, les moyens d'évaluation de son intensité semblent encore limités.

Une revue de la littérature a été menée en 2018 afin de fournir une description des outils de mesure disponibles à ce jour chez les patients atteints de T21, indépendamment de leur âge et de leur déficience cognitive (32). Cependant, un seul outil d'évaluation s'est avéré adapté, dans la population pédiatrique sous ventilation mécanique. Cet instrument n'a pas pu être utilisé dans d'autres populations avec T21.

Il semblerait donc intéressant de trouver de nouveaux outils, et de les transmettre ensuite aux généralistes.

4.4.3. Encourager le partenariat entre les familles et le médecin traitant

Le statut de parents-partenaires-formateurs semble prometteur pour tous les acteurs dans la T21.

Une formation continue (Diplôme Universitaire) est actuellement proposée par l'Université de Nantes, concernant le partenariat patients-professionnels en santé (33). Elle est accessible sous certains prérequis seulement. La formation la plus abordable pour les familles de patients avec T21 s'avère être actuellement dispensée par l'Université de Bourgogne (34). Il semble qu'elle demeure unique en France.

Il pourrait être imaginé que des formations similaires soient conçues dans d'autres régions, notamment la région nantaise. Il faudrait également que leur existence soit mieux connue des médecins généralistes.

4.4.4. Replacer le médecin généraliste au cœur du parcours de soin

Les familles semblent tiraillées, entre leur souhait d'un rôle plus central de leur médecin traitant, et le désir de ne pas passer à côté de l'expertise des spécialistes.

Dans cette optique, il pourrait être judicieux de se renseigner sur l'existence dans le département de médecins généralistes volontaires pour devenir « référents » en T21, à l'exemple du pédiatre qui existe déjà. Ce nouveau rôle pourrait tenter de concilier la recherche de décentralisation et celle d'une expertise.

Par ailleurs, cette étude ne permet pas d'évaluer les interactions des généralistes avec les établissements de soins spécialisés (CAMSP, SESSAD). Ces interactions constituent néanmoins un élément important concernant la cohérence du parcours de soin. Une prochaine étude pourrait se pencher sur cet aspect en particulier de la place du généraliste dans le suivi.

4.4.5. Mieux adresser les familles

Les parents se trouvent être les premiers confrontés aux symptômes de leur enfant, et leur capacité à les reconnaître constitue un atout important pour sa santé.

Les actions de prévention et d'éducation thérapeutique, jugées encore insuffisantes, devraient être plus accessibles. Il paraît important que le médecin généraliste connaisse les différentes structures ouvertes aux parents, et qu'il sache les y adresser au mieux.

Il pourrait être imaginé un document à son intention, listant les propositions disponibles en Loire-Atlantique.

Par exemple, ce projet pourrait s'inspirer du document publié en 2019 par le CHU de Nantes, évoqué dans la partie 1, et disponible en Annexe 1.

De même, ce type de document pourrait aider le généraliste à réadresser les parents vers les bons interlocuteurs quand se pose la question du relais de l'aidant.

En effet, des solutions de répit ou de relais temporaire se multiplient en France, et sont transmises au grand public notamment par le ministère des Solidarités, de l'Autonomie et des Personnes Handicapées (35). Cependant, l'auteur n'a pas trouvé d'aides à l'orientation concernant un relais plus durable, en vue de la vieillesse ou de la mort de l'aidant.

4.4.6. Améliorer la communication entre le généraliste et les spécialistes

Les parents rencontrés attendent que les médecins soient davantage en lien les uns avec les autres.

Une étude qualitative, réalisée auprès de médecins généralistes des Pays-Bas, a permis de proposer diverses pistes concrètes d'amélioration sur ce sujet, notamment grâce au développement des relations personnelles et à l'élaboration d'un respect mutuel (36).

Des travaux de recherche similaires pourraient être encouragés en France, concernant les préférences des généralistes pour de nouveaux modèles de collaboration avec les spécialistes.

4.4.7. Alléger et unifier les procédures administratives

Cette étude suggère que des progrès seraient encore à encourager concernant une réduction de la charge administrative, aussi bien pour les familles que pour le médecin généraliste.

Comme cela est déjà réalisé pour certaines familles, il pourrait être imaginé que les médecins spécialistes soient plus encouragés à rédiger les certificats MDPH, étant plus à même de voir les implications de la T21 pour le patient.

Il paraîtrait également important de travailler à une meilleure uniformisation à l'échelle nationale des avantages obtenus pour les personnes porteuses de T21, et pour leurs familles.

Une prochaine étude pourrait par exemple s'intéresser à cet aspect en particulier dans la T21 en France (allocations perçues, procédures administratives, etc...).

4.4.8. Donner leur place aux médecines alternatives et complémentaires

Les familles de l'étude souhaiteraient que soit facilité leur accès aux médecines complémentaires lorsqu'elles consultent au cabinet de médecine générale (thérapies psychocorporelles, homéopathie, etc...). Ce besoin s'inscrit dans une demande croissante de la population de manière générale, comme cela était décrit dans une note ministérielle en 2020 (37).

La recherche semble encore pauvre concernant la place des médecines complémentaires dans le cadre des déficiences intellectuelles d'origine génétique. L'auteur de la thèse n'a trouvé qu'une seule étude en lien avec le sujet, visant à examiner l'étendue de la pratique de la physiothérapie pour les enfants atteints de T21 en Amérique (38).

Il semble opportun que des projets de recherche soient encouragés au sujet des autres pratiques.

4.4.9. Améliorer l'organisation des soins depuis les territoires jusqu'à l'Europe

Malgré sa prévalence en France, la T21 est considérée comme faisant partie de la liste des maladies rares dans le pays (39). Elle bénéficie donc d'un intérêt particulier de la part des politiques de santé publique. Le quatrième Plan National Maladies Rares devrait être initié début 2024, dans la lignée des trois premiers lancés depuis 2005. A l'occasion de la 16ème Journée Mondiale des Maladies Rares le 28/02/23, il a été évoqué qu'un des enjeux prioritaires pour ce nouveau plan se trouvera dans l'approfondissement du travail à l'échelle européenne (40). L'évaluation de l'organisation des soins à l'échelle territoriale serait cependant le premier maillon de ces avancées envisagées.

Cette étude pourrait constituer un élément d'évaluation concernant la T21 à l'échelle locale, qui s'inscrit dans ce projet, notamment par son exploration du vécu des familles.

4.4.10. Enrichir les données de la filière de santé

L'association « Rien qu'un Chromosome en + », par laquelle les parents de l'étude ont été recrutés, est intégrée à la filière de santé AnDDI-Rares.

Il existe actuellement vingt-trois filières de santé maladies rares en France (41). Il s'agit d'organisations qui coordonnent un ensemble de professionnels, laboratoires, et associations de personnes, dans l'objectif d'apporter une réponse aux enjeux posés par les maladies rares.

Un état des lieux des attentes des associations dans la filière AnDDI-Rares a été réalisé

en 2015 à l'échelle de la France (42). Il a permis un recensement des associations existantes, ainsi qu'une étude des interactions entre ces associations et les centres de références. Plusieurs souhaits de progrès ont émergé, notamment concernant la visibilité, le parcours de soins, la recherche et la reconnaissance du handicap.

A la connaissance de l'enquêteur, il n'a pas encore été mené de travail équivalent à l'échelle plus locale. Notre étude pourrait permettre d'enrichir et d'actualiser les éléments déjà existants.

CONCLUSION

La T21 est une affection génétique associée à de nombreuses complications pour la santé des personnes qui en sont porteuses. Celles-ci doivent bénéficier d'un suivi complexe.

Le médecin généraliste constitue un intervenant de ce suivi. Il peut néanmoins se sentir désarmé, et son rôle demeure en pratique peu défini.

Cette étude a été menée auprès de parents de patients avec T21 en Loire-Atlantique. Elle permet de relater leur expérience d'aidant au cabinet de médecine générale, leurs attentes concernant le médecin généraliste, et suggère quelques transformations à envisager pour la pratique de celui-ci.

Il en ressort que les parents comptent sur le médecin généraliste pour deux grands motifs : en cas de besoin aigu, ou plus rarement pour le suivi global de la T21.

En tant que premier recours en cas d'urgence, les familles attendent de leur médecin traitant qu'il soit proche de leur domicile, et bien sûr disponible rapidement. Devant leurs doutes plus importants, elles souhaitent s'appuyer sur l'objectivité du médecin traitant, et sur un examen clinique complet. Les parents sont en demande d'un vrai partenariat avec leur généraliste. Cette alliance devrait se traduire par une relation de bienveillance, d'humilité du médecin traitant, et d'enrichissement mutuel, grâce à l'expertise de l'aidant. La relation du généraliste avec leur enfant aussi, est souhaitée la plus humaine possible. Cela passe pour elles par une communication didactique, et au service de l'autodétermination.

Dans le cadre du suivi de la T21, les parents apprécient là encore l'aspect décentralisé du cabinet de médecine générale. Elles sont tiraillées entre le souhait de confier un rôle plus central à leur médecin traitant, et l'apport des spécialistes en termes de connaissances. Dans l'idéal, elles aimeraient pouvoir rencontrer des généralistes référents en T21. Elles n'en veulent pas à leur médecin traitant d'être limité dans son savoir sur la T21. Elles apprécient qu'il sache se former grâce aux spécialistes. Elles voudraient donc que la communication entre médecins soit de meilleure qualité. La transmission des connaissances jusqu'aux familles semble aussi insuffisante. Elles sont en demande d'une meilleure éducation thérapeutique pour tous. Enfin, un besoin de suivi réajusté a pu être mis en évidence quand viennent l'adolescence et l'âge adulte. De même, une plus grande souplesse est demandée concernant les démarches administratives et la place des médecines alternatives.

Face à ces différents besoins, quelques pistes sembleraient importantes à approfondir pour les généralistes. Par exemple, il pourrait être judicieux de mieux les informer concernant les outils qui existent déjà pour leurs consultations. Notre étude suggère également l'intérêt de leur relayer l'existence d'un statut de parent-partenaire. Sur la base du volontariat, il pourrait être aussi imaginé le développement de généralistes référents en T21 en Loire-Atlantique. Une meilleure décentralisation des soins semblerait en tout cas bénéfique, en parallèle d'une plus grande communication entre médecins, et d'une clarification des possibilités d'orientation du patient. Enfin, des innovations semblent devoir être encore encouragées dans différents domaines de la recherche (douleur, MAC, administratif).

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- (1) Bull M-J. Down Syndrome. N. Engl. J. Med. [Internet]. 11/06/2020 ;[cité le 10/07/22] ; 2344, 2352. Disponible sur : www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMra1706537
- (2) Ouellette-Kuntz H, Garcin N, Lewis ME, Minnes P, Martin C, Holden JJ. Addressing health disparities through promoting equity for individuals with intellectual disability. Can J Public Health. [Internet]. 01/03/2005 ;[cité le 14/07/22]; 96.8-22. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6976115/>
- (3) Henderson A, Lynch SA, Wilkinson S, Hunter M: Adults with down's syndrome: The prevalence of complications and health care in the community. Br J Gen Pract. 01/01/2007 ;[cité le 10/07/22] ; 57:50 - 55. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2032701/>
- (4) Belorgey J-M, Tézenas du Montcel M-C, Sermet C, Verger P, De Fréminville B, Mongoudrin B, Blanchard J, Siegrist D, Hinglais E, De Normandie P, Hennequin M, Sainte Rose D, Challe G, Bouvard M, HAS. ,Audition Publique : Accès aux soins des personnes en situation de handicap. HAS ;23/01/2009. Tome 1, 130p. [Internet]. [cité 16/07/2022]. Disponible sur : www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2009-01/ap_acces_aux_soins_handicap_textes_t1.pdf
- (5) Touraine R. Trisomie 21. Portail des maladies rares et des médicaments orphelins. Orphanet. [Internet] ; septembre 2019 ;[cité 04/03/23]. Disponible sur : www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=870
- (6) HAS. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Trisomie 21. [Internet]. 29/01/2020 ; [cité 12/07/2022]. 10-12. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/jcms/p_3148883/fr/trisomie-21
- (7) Powell-Hamilton N. Syndrome de Down (trisomie 21). Le Manuel MSD pour les professionnels. [Internet] ; décembre 2021 [cité 15/03/23]. Disponible sur : www.msmanuals.com/fr/professional/pédiatrie/anomalies-chromosomiques-et-génétiques/syndrome-de-down-trisomie-21
- (8) M21. La trisomie 21 dans l'histoire. [Internet] 12/05/2022 ;[cité le 13/07/2022]. Disponible sur : <https://www.m-21.fr/blog/la-trisomie-21-dans-l-histoire>
- (9) Fondation Jérôme Lejeune. Découverte de la trisomie 21. [Internet]. Juin 2021 ;[cité le 15/07/2022]. Disponible sur : <https://www.fondationlejeune.org/60-ans-de-la-decouverte-de-la-trisomie-21/>
- (10) HAS. Trisomie 21 – Les tests ADN libre circulant intégrés dans le dépistage. [Internet] ;17/01/19 ;[cité 04/03/23]. Disponible sur : www.has-sante.fr

sante.fr/jcms/pprd_2974260/fr/trisomie-21-les-tests-adn-libre-circulant-integres-dans-le-depistage.

- (11) Jarneau C. Naissance d'un enfant porteur de Trisomie 21 au CHU de Nantes : étude sur le vécu de parents et professionnels. Annexe 2 ; [Diplôme d'Etat de sage-femme]. [Nantes, France] : Université de Nantes. ; 2021 ; [cité le 12/04/23] ; Disponible sur : www.archive.bu.univ-nantes.fr/pollux/show/show?id=81948b2c-715e-4a1c-b2ec-d4534b5e3335
- (12) Aulagnier M, Verger P, Ravaud JF, Souville M, Lussault PY, Garnier JP, Paraponaris A. General practitioners' attitudes towards patients with disabilities : the need for training and support. *Désactiver Rehabil.* [Internet]. 30/11/2005 ;[cité le 26/06/2022]. 1343-52. Disponible sur : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16321918/>
- (13) Rien qu'un Chromosome en +. Nous connaître. [Internet]. Juillet 2017 ;[cité le 25/11/2022] Disponible sur : <https://rienquunchromosomeenplus.com/introduction-2/>
- (14) Bunt C, Bunt S. Role of the Family Physician in the Care of Children with Down Syndrome. *Am Fam Medecin.* [Internet]. 15/12/2014 ;[cité le 10/07/2022]. 851-858. Disponible sur : <https://www.aafp.org/dam/brand/aafp/pubs/afp/issues/2014/1215/p851.pdf>
- (15) Howells G. Down's syndrome and the general practitioner. *J R Coll Gen Pract.* . [Internet]. Novembre 1989 ;[cité le 26/06/2022]. 470-475. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1712156/pdf/jroyalcgprac00011-0031.pdf>
- (16) Jarneau C. Naissance d'un enfant porteur de Trisomie 21 au CHU de Nantes : étude sur le vécu de parents et professionnels ; [Mémoire de maïeutique]. [Nantes, France] : Université de Nantes. ; 2021 ; [cité le 12/04/23] ; Disponible sur : www.archive.bu.univ-nantes.fr/pollux/show/show?id=81948b2c-715e-4a1c-b2ec-d4534b5e3335
- (17) McGuire BE, Defrin R. Pain perception in people with Down syndrome: a synthesis of clinical and experimental research. *Front Behav Neurosci.* [Internet]. 30/07/2015 ;[cité le 16/04/2023] 9:194. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4519755/>
- (18) Shaikh A, Li Y-Q, Lu J. Perspectives on pain in Down syndrome. *Med Res Rev.* [Internet]. 16/03/2023 ;[cité 13/04/2023]. doi: 10.1002/med.21954 Disponible sur : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36924439/>
- (19) Khaldoun S. Le suivi médical des personnes porteuses d'une trisomie 21 et leur intégration dans un parcours de soin ; [Thèse d'Etat de doctorat]. [Aix-Marseille, France] : Université d'Aix-Marseille. UFR Médecine ; 2020 ; [cité le 12/04/23]

Disponible sur : <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02967884v1/document>

- (20) Darthayette B, L'avenir C. Quel rôle peut jouer le médecin généraliste pour l'aidant principal d'un enfant en situation de handicap? Enquête qualitative auprès de 24 aidants familiaux dans le département de la Sarthe ; [Thèse d'état de doctorat]. [Angers, France] : Université d'Angers. UFR Médecine ; 2016 ; [cité le 12/04/23] ; Disponible sur : www.dune.univ-angers.fr/fichiers/20117128/2016MCEM6535/fichier/6535F.pdf
- (21) Paire A. Étude de la qualité de vie des parents d'enfant(s) mineur(s) en situation de handicap et place du médecin généraliste dans la prise en charge. [Thèse d'Etat de doctorat]. [Caen, France] : Faculté des Sciences de Caen. UFR Santé ; 15/03/2021 ; [cité le 12/11/22] Disponible sur : <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03326698>
- (22) Charhon H, Michel A. Attitudes et perceptions des médecins généralistes face à la demande croissante des patients pour l'utilisation des médecines alternatives et complémentaires ; [Thèse d'Etat de doctorat]. [Marseille, France] : Faculté des Sciences de Marseille. UFR Médecine ; 30/04/2020 ; [cité le 12/04/23] Disponible sur : <file:///C:/Users/pierr/Downloads/The%60se%20Alize%C2%B4e%20Michel%20et%20Hugo%20Charhon.pdf>
- (23) Clark JP. How to peer review a qualitative manuscript. Qualitative research review guidelines – RATS. Peer Review in Health Sciences. Second edition. London : Godlee F, Jefferson T. ;2003. 219-35 (BMJ Books)
- (24) Tong A, Sainsbury P, Craig J. Consolidated criteria for reporting qualitative research (COREQ): a 32- item checklist for interviews and focus groups. Int J Qual Health Care. [Internet]. 14/09/2007 ; [cité le 10/04/2023]; 19(6):349-57. Disponible sur : <https://academic.oup.com/intqhc/article/19/6/349/1791966?login=false>
- (25) Gedda M. Traduction française des lignes directrices COREQ pour l'écriture et la lecture des rapports de recherche qualitative. Kinésithérapie, la Revue. [Internet]. 01/2015 ;[cité le 12/04/2023]; 15(157) : 50–54. Disponible sur : <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1779012314004331>
- (26) Lebeau JP, Aubin-Auger I, Cadwallader JS, Gilles de La Londe J, Lustman M, Mercier A, et al. Initiation à la recherche qualitative en santé. 1ere Edition. St Cloud : Global Media Santé et CNGE Productions; 2021.192p.
- (27) Trisomie 21 France. Santé très facile [Internet] ; 2015 ; [cité le 12/04/23] Disponible sur : <http://www.santetresfacile.fr/>
- (28) HAS. Recommandation de Bonne Pratique : L'accompagnement de la personne présentant un trouble du développement intellectuel (volet 1). Autodétermination, participation, citoyenneté. [Internet]. juillet 2022 ;[cité le 13/04/23]. 37p. Disponible

sur : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2022-09/02_tdi_rbpp_autodetermination.pdf

- (29) ARS Occitanie. Note documentaire. L'autodétermination des personnes en situation de handicap. État des lieux et mises en oeuvre inspirantes. [Internet]. mars 2023 ;[cité le 13/04/23] 71p. Disponible sur : <https://creaiors-occitanie.fr/wp-content/uploads/2023/03/Autodetermination-des-personnes-en-situation-de-handicap-VF.pdf>
- (30) Croix-Rouge française. Communiquons autrement. Déploiement de la Communication Alternative Améliorée dans les établissements handicap de la Croix-Rouge française, Etude d'impact social, #1, 2021-11, 25 p. Disponible sur : https://impact-tank.org/wp-content/uploads/2021/11/CRF_Rapport_CAA_DEF.pdf
- (31) Fédération Trisomie 21 France, Inria Bordeaux Sud-Ouest, Université de Bordeaux, (et al.). Conception d'un outil numérique d'aide à la décision et à l'élaboration du projet de vie pour les personnes avec trisomie 21. FIRAH, CCAH ;2017, 40p. Disponible sur : https://www.firah.org/upload/l-appel-a-projets/projets-laureats/2016/c-est-ma-vie/compte-rendu-scientifique_2017_vdef.pdf
- (32) Latina R, Di Maglie V, Sili A, D'Angelo D, Marucci AR, Di Ettore B, Scozzo L. Valutazione del dolore nei pazienti affetti da sindrome di Down: una revisione narrativa della letteratura. ASJC codes. [Internet] 2018 ;[cité le 15/04/2023] 71(4):209-220. Disponible sur : <https://pure.unipa.it/publications/pain-assessment-in-down-syndrome-patients-a-narrative-review-of-t>
- (33) Nantes Université. Pôle Santé UFR Médecine. DU Partenariat Patients-Professionnels en santé. [Internet]. 03/04/2023 [cité 13/04/2023]. Disponible sur : <https://medecine.univ-nantes.fr/formation-continue/du-partenariat-patients-professionnels-en-sante>
- (34) Unité Mixte de Développement Professionnel Continu Santé (Formation Continue) - UMDPCS. Patient-Partenaire-Formateur. Université de Bourgogne. [Internet]. 13/09/2022 [cité 13/04/2023]. Disponible sur : <https://sefca-umdpcs.u-bourgogne.fr/nos-formations/pole-education-en-sante/fc-patient-partenaire-formateur.html>
- (35) Ministère des Solidarités, de l'Autonomie et des Personnes Handicapées. Besoin de répit : 17 fiches-repères pour les aidants ; [Internet] ; 23/02/2022 ; [cité le 12/04/23] Disponible sur : <https://solidarites.gouv.fr/besoin-de-repit-17-fiches-repere-pour-les-aidants>
- (36) Berendsen AJ, Benneker WH, Meyboom-de Jong B, Klazinga NS, Schuling J. Motives and preferences of general practitioners for new collaboration models with medical specialists: a qualitative study. BMC Health Serv Res. [Internet].

5/01/2007 ;[cité le 10/04/23] 7-4. Disponible sur :
<https://bmchealthservres.biomedcentral.com/articles/10.1186/1472-6963-7-4>

- (37) DGS. Ministère des Solidarités et de la Santé. Les pratiques de soins non conventionnelles [Internet]. 2020 [cité 13/04/2023]. Disponible sur : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/qualite-des-soins-et-pratiques/securite/article/les-pratiques-de-soins-non-conventionnelles>
- (38) Johnson R, Looper J, Fiss A. Tendances actuelles dans la pratique de la physiothérapie pédiatrique pour les enfants atteints du syndrome de Down. *Pediatr Phys Ther.* 2021 Avr 1;33(2):74-81. doi: 10.1097/PEP.0000000000000781. PMID : 33653984.
- (39) Ministère de la Santé et de la Prévention. Maladies Rares. L'offre de soins. [Internet]. 13/09/2022 ;[cité 13/04/2023]. Disponible sur : <https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>
- (40) Hermine O, Attarian S, Lyonnet S, Odent S, Plançon J-P. Vision Maladies Rares. L'Intégrale. In : Tribune'K Maladies Rares. Kephren ; 03/03/23. Disponible sur : www.tribunek-mr-ih.fr/programme-pedagogique/vision-maladies-rares-2023/
- (41) Ministère de la Santé et de la Prévention. Prise en charge spécialisée des maladies rares. L'offre de soins. [Internet]. 13/09/2022 ;[cité 13/04/2023]. Disponible sur : <https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>
- (42) Filière AnDDI-Rares. Etat des lieux et enquêtes. Offre de soins ; Recherche ; Associations ; 2016. 24p. Disponible sur : <http://anddi-rares.org/assets/files/etat-des-lieux-anddirares-2015.pdf>

ANNEXES

Annexe 1 : Proposition d'un parcours de soins des enfants porteurs de T21 dans la région nantaise



PÔLE PETITE ENFANCE
CAMSP polyvalent



Proposition d'un parcours de soins des enfants porteurs d'une trisomie 21 dans la région nantaise

Centre d'Action Médico-Sociale Précoce polyvalent (CAMSP)

Centre Hospitalier Universitaire (CHU)

Pédiatrie libérale

Novembre 2019

NAISSANCE

Annnonce de la trisomie 21 par le pédiatre de maternité

Bilans :

- Caryotype, Guthrie, Numération Formule Sanguine (NFS)
- Echographie abdominale et rénale
- Echographie cardiaque
- Oto-Emissions Acoustiques (OEA)

ACCOMPAGNEMENT PRECOCE DU DEVELOPPEMENT

Accompagnement

CAMSP polyvalent (0-6 ans)

Institut les Hauts Thébaudières

- 1^{ère} consultation (Cs) pédiatrique le plus précocement possible.
- Accompagnement pluridisciplinaire et global de l'enfant autour de l'oralité, de la motricité, de la psychomotricité, de l'éveil. Le projet d'accompagnement est construit avec les parents.
- Accompagnement des parents face à l'annonce du handicap
- Accompagnement à la socialisation de l'enfant

ET/OU

Possibilité de soins en libéral

Orthophonie, kinésithérapie, psychomotricité, psychologue...

Si possible en complémentarité du CAMSP

PUIS

Possibilité d'un accompagnement par un SESSAD (0-20 ans)

- Si possible en relais du CAMSP
- Soit directement après demande auprès de la MDPH (choix parental, accessibilité...).

SUIVI MEDICAL

Suivi pédiatrique

- Proposition d'un suivi pédiatrique par le **Docteur RI-GAL** : 1^{ère} consultation avant 2 mois / puis 1 fois par an. Rédaction d'un compte rendu de synthèse annuelle, adressé par courrier au pédiatre/médecin traitant.
- Demande de prise en charge à 100%
- Surveillance biologique :
 - ✓ T4/TSH : entre 2 mois et 6 mois, à 12 mois, puis une fois par an (fonction des résultats)
 - ✓ Ig A antitransglutaminase : à 6 mois puis 1 / an
- Radio du rachis cervical dynamique :
 - ✓ Si chirurgie avec anesthésie générale / anomalie clinique évocatrice / activité physique intense
 - ✓ Systématique à 5 ans

Suivi génétique

- Docteur **VINCENT** : CHU
- Une Cs au cours de la 1^{ère} année
- Enfance : selon les besoins
- Adultes : suivi / 2 ans

Suivi ORL

- Cs systématique à 9 mois.
- Cs 1 fois par an (l'hiver) : otites séreuses
- Polysomnographie conseillée entre 1 et 3 ans.

Suivi dentaire/maxillo facial/orthodontique

- Suivi dentaire systématique 1 fois par an (dentiste).
- +/- Cs maxillo faciale conjointe ORL vers 18 mois (sur demande de l'ORL).
- Cs systématique maxillo faciale à 4-5 ans : Contrôle de l'éruption dentaire et de la croissance maxillo faciale

Suivi ophtalmologique

- Cs à 6 mois puis 1 fois par an

Suivi cardiologique

- Cs cardiologique : en fonction de la clinique
- A 5 ans : écho cœur et ECG systématique

LES REFERENTS DU PARCOURS DE SOINS
(liste indicative non exhaustive)

Service de Génétique Hôpital Mère Enfant (HME)
38 Boulevard Jean Monnet 44093 NANTES CEDEX 1
Tél. 02.40.08.32.45
Docteur VINCENT - Docteur NIZON - Docteur ISIDOR - Docteur MERCIER

Docteur RIGAL – COUTEAU
Pédiatre Référent
29 rue Romain ROLLAND 44100
NANTES
Tél. 02.51.83.62.92

Pédiatrie maternité

HME
38 Boulevard Jean Monnet 44093 NANTES CEDEX 1
Tél. 02.40.08.34.40
Docteur BOSCHER - Docteur BOUDAULT (référent allaitement)

Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie

CHU
1 Place Alexis RICORDEAU 44093 NANTES CEDEX 1
Tél. 02.40.08.36.79
Docteur CORRE Stomatologue
Docteur DURAND - Docteur SALAGNAC Orthodontistes

ORL

CHU
1 Place Alexis RICORDEAU 44093 NANTES CEDEX 1
Tél. 02.40.08.34.75
Docteur BOYER - Docteur CALAIS - Docteur ROUTIER

ELSAN Santé Atlantique
Avenue Claude Bernard
44800 Saint Herblain
Tél. 02.40.95.93.93
Docteur CARIOU

Ophthalmologie

CHU
1 Place Alexis RICORDEAU 44093 NANTES CEDEX 1
Tél. 02.40.08.34.01
Docteur LE MEUR
ELSAN Santé Atlantique
Avenue Claude Bernard
44800 Saint Herblain
Tél. 02.40.95.93.93
Docteur AUBERT-BRENUGAT

Docteur BRISARD
29 Boulevard Guist'Hau
44000 NANTES

CAMSP polyvalent - Institut les Hauts Thébaudières
Docteur GAUBICHER, Médecin Directeur technique - Madame Rodier, Responsable de service
3-5 rue d'Autriche 44024 Nantes CEDEX 1
Tél : 02.51.71.04.04

PARTENARIAT ET RESEAU

- Association de patients locale : « *Rien qu'un chromosome en plus* »
Madame Bourdin
06 07 61 92 99, rienquunchromosomeenplus@gmail.com
- Association de patients nationale : « *Trisomie 21 France* »
Carnet de santé personnalisé
<http://trisomie21-france.org/actualites/actualites-de-la-federation/432-les-personnes-avec-une-trisomie-acteurs-de-leur-sante>
- Site « *Santé très facile* » pour guider les patients dans leur parcours de soins
<http://www.santetresfacile.fr/>
- Courbes de croissance spécifiques
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/charts.htm>
- Institut Jérôme Lejeune
<http://www.institulejeune.org>
- Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation (PRIOR)
Hôtel Dieu 3ème Ouest
1 Place Alexis RICORDEAU 44093 NANTES CEDEX 1
Tél 02.53.48.21.29
prior@chu-nantes.fr
- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)
300 Route de Vannes BP 10147 - 44701 ORVAULT
Tél. 02.28.09.40.50

Annexe 2 : Lettre de recrutement des participants

Chers parents,

Je suis médecin généraliste à Nantes, et me permets de vous contacter dans le cadre de ma thèse, sur recommandation de Madame Elodie BOURDIN de l'association « Rien Qu'un Chromosome en Plus ».

Mon étude porte sur le suivi en médecine générale des personnes porteuses de trisomie 21. Votre vécu de parent est très intéressant. Vous avez surement beaucoup d'histoires à raconter.

À quel moment pourriez-vous me partager vos expériences ?

Tous les propos que vous voudrez me confier seront bien sûr anonymisés.

Dans la joie de vous rencontrer bientôt, je vous prie de croire en l'assurance de ma considération.

Clotilde Vautherin Calvy

Annexe 3 : Guide d'entretien

- Pouvez-vous me raconter votre dernière consultation chez le médecin généraliste ? (*question « brise-glace »*)
- Racontez-moi dans quelles circonstances vous avez recours au médecin généraliste pour votre enfant ?
- Qu'est-ce que vous attendez de votre médecin traitant pour votre enfant ?
- Est-ce qu'il y a des choses qui pourraient être améliorées selon vous ?
- Est-ce qu'il y a des thèmes dont on n'a pas parlé, dont vous auriez aimé discuter ?

Questions rajoutées après le 3eme entretien :

- Quel rôle joue votre médecin traitant dans la T21 de votre enfant ?
- Quelles différences est-ce que vous voyez dans vos besoins selon l'âge de votre enfant ?
- Comment est-ce que vous vivez le fait de parfois beaucoup vous déplacer pour votre enfant ?

Annexe 4 : Résultats attendus « a priori » dans l'étude

Le vécu des parents concernant le suivi chez leur médecin traitant doit sans doute laisser paraître ces éléments :

- Ils y ont recours le plus souvent pour des soins urgents ou pour des démarches médico-sociales.
- Ils ont besoin de bienveillance lors de leur accueil au cabinet, en tant que personne accompagnante.
- Ils redoutent une mauvaise compréhension de leur enfant, surtout s'il présente d'importants troubles de la communication.
- Le médecin traitant manque de connaissances sur la gestion du handicap.

Les attentes des parents concernant leur médecin traitant pourraient se décliner en certaines compétences et qualités humaines :

- Les compétences médicales attendues
 - La coordination des différents intervenants
 - L'aide à la constitution d'un carnet d'adresse spécifique (kiné, orthophoniste, etc....qui soient sensibilisés au handicap)
 - Des connaissances sur la prise en charge sociale/administrative (certificats MDPH etc...)
 - Des connaissances minimales sur la pathologie (causes, complications, comorbidités, traitement)
 - Des connaissances minimales sur les particularités du suivi (avis spécialisés selon le degré d'atteinte).
- Les qualités humaines attendues :
 - Une disponibilité (temps), une attitude d'écoute, de l'empathie
 - De la curiosité, une capacité à se renseigner sur le handicap et à solliciter un avis spécialisé

Annexe 5 : Exemple d'entretien : Entretien E3

(33 minutes)

I : investigateur ; P03 : Participant 03

I : Pour commencer, peut-être que vous pouvez me raconter par exemple votre dernière consultation chez le médecin traitant avec Jacques ?

P03 : Alors c'est vrai que le médecin, là, connaît Jacques maintenant depuis une dizaine d'années donc il le connaît relativement bien. C'est le médecin de famille hein, il suit tout le monde, donc euh voilà, il connaît la cellule familiale. Euh... le dernier entretien était un petit peu étrange puisque qu'en fait c'était euh... les consults visio. En fait, là, la demande précise c'était le renouvellement de l'ordonnance pour l'orthophoniste. Et puis bah comme

à chaque rendez-vous hein, en fait, y'a l'objet principal et y'a tous les « Ah bah on va en profiter pour »... Donc voilà, finalement, il y a eu un dérèglement aussi de son rythme cardiaque, du coup ça a été l'occasion d'en échanger avec le médecin généraliste. Et puis il y avait une perspective qu'il participe à des Olympiades de jeux adaptés euh... du coup il y avait besoin d'un certificat médical. Donc c'était notre rendez-vous mais qui n'était pas un rendez-vous tout à fait classique. Ce qui n'empêche que comme à chaque fois en fait, ce qu'on apprécie fortement c'est la réactivité en tout cas du médecin généraliste. Puisqu'euh... il avait vraiment fait préciser les anomalies cardiaques qu'on avait repérées pour notre fils et euh... dans ce qu'on lui a décrit, en tout cas lui a pris contact avec le cardio qui nous a rappelés après dans la foulée le lendemain. Donc voilà, c'est quand même euh... du coup euh... quelque chose qui est plutôt rassurant pour nous cette réactivité et puis cette manière de pouvoir interroger finalement le... le symptôme ... pour arriver à graduer parce que nous-mêmes, on... Enfin bon, mon mari a déjà... en fait, euh... plusieurs niveaux au point de vue du secourisme donc il a quelques notions. Il est assez précis en tout cas dans ses manières de décrire les symptômes, ce qui n'est pas du tout mon cas. Euh... donc du coup je pense que c'est aidant aussi, sans doute, pour le médecin.

I : Et dans quel contexte est-ce que vous avez recours euh... au médecin traitant ?

P03 : Donc c'est vrai que le pauvre médecin traitant, il est quand même pas mal sollicité pour toute la partie paperasse hein. Puisqu'il y en a quand même un paquet hein entre les prescriptions de prises en charge paramédicales et les dossiers MDPH. Euh... les choses se sont quand même beaucoup apaisées hein, puisque là maintenant on a des notifications jusqu'aux 18 ans de Jacques, donc euh voilà, ce qui n'a pas été le cas dans sa petite enfance. Euh mais vraiment oui, autour de quelque chose qui est de la coordination des différents soins puisqu'il a des suivis spécialisés euh... au fur et à mesure de l'eau euh... J'avoue que je suis moins rigoureuse et du coup la consultation souvent dans le cadre d'un suivi classique, c'est-à-dire un petit symptôme et puis on va le voir par mesure de précaution euh... Voilà, il prend souvent le temps de faire un tour complet en fait du dossier de Jacques et nous rappeler que ça serait bien qu'on aille voir ce spécialiste, parce que ça fait un moment qu'on y a pas été et que voilà, les choses peuvent évoluer toujours, d'une manière ou d'une autre quoi.

I : Mmh... J'ai l'impression finalement que votre médecin généraliste, il a certaines connaissances sur la trisomie 21 ?

P03 : Oui alors, au tout début en tout cas, qu'on...a fait appel à lui. Donc nous ça fait euh... on est depuis 2012 en Loire-Atlantique et on a dû commencer le suivi avec lui en 2013-2014. En tout cas, ce qu'il nous a dit lui c'est que euh... il connaissait pas particulièrement. Euh... après je pense vraiment que par l'intermédiaire de Jacques, enfin... c'est vraiment quelqu'un que je trouve vraiment top donc je pense qu'il s'est vraiment aussi euh... renseigné ou documenté. Et en tout cas, il prend en considération les comptes-rendus que peuvent lui être faits des autres spécialistes euh... qui mettent souvent en lien en tout cas les particularités observées avec le syndrome de la trisomie 21. Donc voilà, ça lui a amené des billes. Euh... depuis que Jacques est petit en fait, on

a une consultation annuelle à l'Institut Lejeune, qui est aussi spécialisé avec la trisomie. Donc euh bon voilà, de la même manière, il a pris en considération en fait les euh... les différents comptes-rendus qu'a pu lui envoyer euh... la généticienne en fait de Lejeune. Bon, en fait, moi, ce que j'ai vraiment aussi apprécié, c'est qu'il est... pas du tout dans un... dans un retour de concurrence, en tout cas avec euh...quels que soient les médecins quoi. Mais vraiment il met en avant en fait la complémentarité qu'il peut y avoir entre leur regard, son regard etc. Donc ce qui était très euh... facilitant en fait pour nous, comme parents. Pour moi surtout, comme maman qui accompagnait souvent les rendez-vous médicaux. Voilà pour parler de ce qu'on essayait, de ce qu'on a tenté de faire, de notre euh... notre analyse, notre hypothèse, enfin voilà. Je me suis jamais sentie en fait jugée ou euh... hors-sujet ou, enfin voilà... Il prenait en considération c'que je pouvais dire et puis après m'amener ses arguments. Mais entre autres, pour la vaccination, au départ on était vraiment aaah... Et bon voilà, au fur et à mesure des échanges avec lui, on a réussi à faire en tout cas le choix de pas prendre de risque donc à faire vacciner notre fils, quoi. Mais voilà, c'est vraiment... je trouve... en tout cas... c'est le ... LE personnage médical qu'on voit le plus régulièrement et il arrive effectivement à prendre notre temps euh... tout en amenant ses arguments enfin voilà. Et puis en respectant aussi quelque fois les positions qu'on peut prendre qui sont pas tout à fait... en tout cas raccord avec les siennes dans un premier temps.

I : Mmh... Vous avez l'air de dire que vous sentez assez bien écoutée... ?

P03 : Ouais, vraiment écoutée euh... ouais. Euh... et puis de la même manière hein, Jacques, c'est un enfant qui euh... qui manifeste par rapport à la douleur d'une manière très euh... très irrégulière euh... Et ça, lui, il nous le ramène en fait de temps en temps. Alors que c'est vrai que bon, quelque fois il y a de la fièvre, mais il n'y a pas de douleur manifestée ou de chose comme ça. Donc on va pas consulter toujours systématiquement quoi euh... Mais lui prend vraiment le temps, en fait, à chaque fois quand il y a un symptôme comme ça, entre autres, fièvre, de faire une consult' vraiment intégrale, même si y'a pas d'autre manifestation en fait hein. Il y a vraiment une précaution qui euh... qui est prise et qui est quand même très rassurante pour nous quoi. Parce que c'est vrai que des fois, on est face à des inconnues, entre autres sur la régulation de température ; c'est vrai que c'est euh... c'était une vraie question puisque Jacques est né préma. Alors après, je sais pas si c'est en lien avec la prématurité ou en lien avec la trisomie. Mais au point de vue de la... de la gestion en fait de la différence de températures, c'est quelque chose de très difficile pour lui. Donc en fait, si jamais il est pas assez couvert, il peut baisser en température interne. S'il est trop couvert, il peut monter en température interne. Et en même temps, il a de la température aussi s'il a un virus. Donc 'argh', qu'est-ce qui est... ? Est-ce qu'on le met tout nu dans une pièce au froid pour baisser (*rire*) ou est-ce qu'on va voir le docteur ? Enfin voilà, c'est toujours un peu euh... un... un médium en fait entre tout ça et c'est vrai qu'on trouve vraiment de bons conseils et vraiment une bonne écoute auprès du médecin généraliste.

I : Vous m'avez évoqué que pendant la petite enfance, il y avait peut-être plus de particularités euh... pour son suivi. Est-ce que vous pouvez développer un petit peu cet aspect-là ?

P03 : Bah euh... après c'était le côté administratif où en fait, il y avait tout à ouvrir. Donc il fallait euh... les dossiers MDPH en fait. Il me semble que les notifications, on les avait pour deux ans, donc c'est vite revenu, hein, vu qu'on anticipe facilement six mois avant. Euh... les inscriptions dans les IME etc., il y a aussi une partie médicale... Enfin voilà, tout était euh... très lourd au point de vue de l'administratif. Et bon euh... je remercie le médecin qui bon... Je voyais bien que ça l'agaçait un petit peu, mais qui néanmoins euh... était bien au fait que c'était pas de notre responsabilité en fait. Que c'était le système qui est vraiment organisé comme ça et qui est lourd pour tout le monde hein. Pour les familles mais aussi et surtout pour les médecins, euh donc voilà. Mais au point de vue des pathologies associées, pour Jacques, il y avait une toute petite communication intra-ventriculaire au moment de la naissance qui en fait, s'est résorbée assez rapidement. Mais euh... donc il est né en 2007, Jacques ; c'est vrai que le médecin généraliste nous a refait faire un contrôle euh... parce que voilà, pour s'assurer qu'il y avait plus rien. Donc c'est pareil en fait, c'est des trucs qui étaient au fond de notre tête mais euh voilà. Le fait que ce contrôle vienne valider le fait qu'il y avait plus de pathologie, bah c'est quand même quelque chose qui nous a... qui nous a rassurés. A un moment donné donc, on avait découvert qu'il avait deux euh... deux trous de zizi, donc c'était pas tout à fait des urètres, j'sais pas exactement comment ça s'appelle. Bon bah voilà euh... Est-ce qu'on investigate, est-ce qu'on investigate pas ? Bon, finalement, ça avait été aussi en lien avec un échange avec lui, qui avait dit : « Bon ben voilà, s'il y a pas plus de symptôme que ça et si ça le gêne pas dans le quotidien, il y a peut-être pas de raison de faire des gestes intrusifs, en fait. ». Donc ce qu'on a respecté et puis bah effectivement... A priori, ça pose de souci à personne, donc euh tant mieux ! Euh... au point de vue ORL, il y avait pas mal de soucis, donc euh... Ça c'est pareil, il nous a orientés vers un spécialiste avec lequel il était bien en lien, et du coup, c'est d'autant plus fluide. Et au point de vue de euh... de l'orthopédie en fait, j'avais beaucoup de questions parce que euh... dans les groupes d'échanges de parents en fait, autour des semelles parce que les pieds sont plats et puis après ça a des conséquences sur le... quand ils grandissent sur le dos etc., sur le maintien... Bon, lui y était pas trop favorable et bon aujourd'hui euh... Jacques fait pas mal de sport donc en fait la musculation l'aide vraiment je pense dans sa tenue quoi et sans passer par ce type de... de supplément quoi, de prothèses... Après, nous, on avait engagé aussi des démarches au point de vue de la stimulation de la musculation de la bouche, donc avec un dentiste, enfin l'école dentaire de Rennes là qui s'était un petit peu spécialisée euh... sur la prise en charge des enfants porteurs de trisomie. Donc voilà, ça je le faisais parallèlement avec euh... avec le suivi du médecin généraliste et bon voilà... Il y avait pas forcément de préoccupation en tout cas sur c'qu'ils faisaient enfin voilà, je pense qu'il le validait facilement. Donc ouais, ça faisait un petit éventail...

I : J'ai l'impression que vous pouvez être amenés à bouger pas mal géographiquement. Vous m'avez parlé de Rennes ; l'Institut Lejeune c'était peut-être à Paris la consultation... ?

P03 : Ouais, c'est ça, ouais.

I : Comment vous vivez de devoir faire ces déplacements pour Jacques ? Pourquoi est-ce que vous faites ces choix-là ?

P03 : Ben ça dépend... Alors on fait ces choix parce que bon, on préfère nous avoir le euh... avoir l'information la plus... la plus précise possible. On est plutôt du genre à vouloir avoir un double avis pour pouvoir se positionner, que un seul avis. Euh donc c'est d'autant plus facile que là le médecin validait en tout cas, ça. Du coup, ça permet de l'échange alors que sinon, je l'aurais fait mais j'aurais clivé les trucs et j pense que j'aurais euh... enfin, en tout cas on aurait perdu quelque chose dans la qualité du suivi. Euh c'est vrai que c'était vraiment dans l'envie de faire le mieux possible pour notre enfant et puis pour nous aussi hein parallèlement. Euh... alors après, souvent quand même des déceptions, c'est-à-dire que euh... c'est de l'investissement en temps, en argent, donc on attend quelque chose de miraculeux et bon ben c'est un suivi quoi. C'est-à-dire que bah il y a rien de magique et c'est sûrement des gens qui, effectivement, connaissent très bien euh... les... les personnes porteuses de trisomie. Mais en même temps bah... ils vont pas remédier (*rires*) à cette symptomatologie-là. Donc voilà euh... rien d'extraordinaire. Après, une fois que la relation est engagée avec Jacques, c'est quand même plus simple de retourner au même endroit etc., plutôt... Parce qu'à un moment donné du coup, j'avais commencé quand il était petit à aller sur Paris. J'avais entendu parler qu'à Nantes... Donc à l'époque, on était en Sarthe quand il était tout petit. J'avais entendu parler qu'à Nantes, il y avait quelqu'un et finalement donc c'était pas euh... c'était Mme XXX il me semble. Euh du coup euh... on avait été la voir une fois, ça s'était plutôt bien passé et puis quand j'avais voulu reprendre rendez-vous, elle avait été malade etc. Donc finalement, après j'étais retournée à Paris. J'avais pas refait le choix de continuer avec une nouvelle personne en fait. Et puis bon bah depuis, je reste sur ces rails-là. Tant que ça bouge pas, en personnes, je reste sur les rails. Après on verra mais euh... ouais, c'est vrai que quelquefois quand on euh... quand on veut rationaliser un peu les choses, ça fait quand même beaucoup de temps, beaucoup de trajets, pour un entretien qui est certes très précis et très développé hein puisque quand on va à Paris on a en règle générale une heure de consult', avec un tour d'horizon très global. Aujourd'hui, c'est vrai que Jacques va plutôt bien donc bon, y'a pas... y'a pas grand-chose de bénéfique. Mais voilà, on est quand même dans une forme de prévention et d'attention constantes. Jacques, pour lui, c'est des moments importants. On va à Paris ensemble, on lui consacre du temps, donc voilà. Ca fait partie aussi du rituel qui est sympa, en tout cas que lui vit plutôt bien. On a intégré une étude à un moment donné, il y a trois ans ou quatre ans. Euh... du coup, effectivement on avait eu écho de cette étude parce que on va dans des consultations euh... là-bas, sinon je pense que j'aurais pas forcément eu l'info.

I : Pour revenir plus à votre médecin généraliste, qu'est-ce que vous attendez de lui ... pour Jacques ?

P03 : Et ben vraiment cet esprit de coordination des différents spécialistes. Euh... le fait de... d'arriver aussi à graduer, en fait, les symptômes. Euh... parce que bah suivant notre état à nous, y'a des moments où on s'affole. Y'a des moments où on banalise, enfin voilà, donc c'est vraiment bien en tout cas euh... surtout quand le médecin connaît le gamin. Fin voilà, d'arriver à dire que bah... là, il faut peut-être voir parce que quand même

Jacques, quelquefois il a du mal à exprimer la douleur, donc c'est peut-être mieux d'aller investiguer un peu plus etc. Et c'est vrai que, enfin surtout là, maintenant, au moment de l'adolescence, où on y va moins systématiquement que quand il était petit, euh... Y'a des fois où on oublie effectivement que pour lui, c'est compliqué en fait hein, l'expression de la douleur etc. Alors que pour le médecin, c'est des données qui sont assez claires pour lui. Donc c'est vraiment dans cet esprit de... ouais de coordination générale, enfin de vision vraiment large et de euh... ouais de graduation des différents symptômes, d'orientation aussi, enfin... Quand il nous oriente vers un spécialiste, on sait très bien voilà, si on a le temps de prendre le rendez-vous, que c'est juste un contrôle comme ça ou si c'est quelque chose sur lequel il faut pas trop traîner et voilà... Par exemple, là, ce qui s'est passé pour le euh... son symptôme cardiaque là, euh... Voilà, là on a été appelés tout de suite par l'équipe de cardio de Nantes et puis du coup, on a déjà des rendez-vous de programmés donc voilà. C'est vraiment quelque chose qui est rassurant pour nous. On a... voilà, on a vraiment aussi l'impression de pouvoir... enfin on est vraiment en confiance aussi et ça c'est... (*rires*) c'est quand même quelque chose de chouette. Parce que quand on est arrivés en Loire-Atlantique, on avait euh...pris un médecin généraliste qui était juste à côté de chez nous et voilà, ça passait pas quoi. Mais c'est difficile à... parce que bah, la pauvre dame, elle fait sans doute très bien son boulot hein. Mais voilà, ça passait pas. Alors que là, c'est quelque chose qui est très fluide quoi. Qui semble simple. Jacques, c'est pareil, c'est un loulou qui euh... qui fonctionne beaucoup à « Ça passe ou ça passe pas » quoi. Donc quand ça passe pas, ben... l'examen, il est compliqué quoi. Et du coup bah, nous on fait du forcing. Et du coup, tout le monde est perdant dans l'histoire, quoi. Alors que quand ça passe, ben... voilà, il y a jamais eu de problème pour notre médecin actuel pour ausculter Jacques. Il y a même des moments où Jacques a voulu que je sorte du bureau pour que le médecin puisse l'ausculter, y compris sur ses parties intimes. Donc voilà, des...des positions qui sont euh... qui sont, on va dire, qui sont dans la norme je trouve. Et euh... qui sont plutôt rassurantes. Mais c'est vrai que cette notion de confiance, elle est pas simple en fait, hein. C'est vraiment quelque chose qui se construit dans le temps et qui se construit aussi en fonction des personnalités des uns et des autres. Mais c'est vraiment, enfin je pense que là, tout le monde est gagnant quoi.

I : Est-ce qu'il y a des choses qui pourraient être améliorées selon vous ?

P03 : Bah je trouve que l'informatique, ça aide...quand ça fonctionne (*rires*). Puisqu'on voit bien qu'effectivement, pour le médecin euh... En tout cas, il a différents rappels, lui euh sur le dossier de Jacques, donc ça c'est vraiment chouette. Moi, je trouve qu'il y a vraiment une bonne réactivité de sa part, c'est-à-dire que euh... ça peut être compliqué de le joindre etc., mais...fin... maintenant, il nous a donné aussi l'adresse mail de son secrétariat. On n'en abuse pas mais quand il y a des choses comme ça, euh.. lui arrive à traiter aussi. C'est-à-dire qu'on sait que si jamais il nous rappelle pas, bah c'est qu'il y avait pas de souci, quoi. Euh voilà. Donc euh... c'est plus dans le... le côté « arriver à le joindre » quand on en a besoin mais bon voilà, je pense qu'on est... que vous êtes tous hein, dans ces réalités-là. Euh...chacun fait du mieux qu'il peut. Euh... y'a des fois où on râle, on dit « Aarg j'aurais bien aimé l'avoir tout de suite ». Mais bon, finalement, tout va quand même plutôt bien, donc on va pas râler trop longtemps. Non, j pense vraiment que

dans la coordination... Non, dans la coordination, c'est plutôt... plutôt chouette. Après, c'est plutôt quelquefois dans les spécialistes où ils envoient pas de compte-rendu quoi. Et là, du coup, c'est un peu dommage parce que... C'est vrai que moi, là, j'ai complètement perdu l'habitude de demander en fait, des compte-rendu ou des choses comme ça, parce que je reste persuadée que les spécialistes l'envoient au médecin traitant. Puisqu'à chaque fois, ils nous demandent si on a un médecin traitant. Et en fait, quelque fois, bah il y a pas de retour qui... qui est fait quoi hein. Donc euh... du coup, moi, j'ai aucune trace. Le médecin n'en a pas non plus. Donc je me souviens plus quand j'ai rendez-vous, enfin voilà... Donc c'est plus ça qui... qui manque peut-être, la lisibilité. Mais ça, c'est pas propre en fait au médecin généraliste. C'est un peu le...le système de santé et les différentes organisations en fait, hein. Parce que j'crois qu'avec l'hôpital, c'est plutôt fluide. Mais en fait, quelquefois, quand c'est la clinique, il y en a un qui va transmettre ; l'autre non... Donc voilà, c'est plus ça.

I : Mmh...C'est vrai que c'est des informations qui sont quand même importantes effectivement.

P03 : Ouais, même quand il y a rien en fait. Mais en fait ça... ça fait un souvenir de date où il y a eu la consultation du spécialiste etc. Parce que, il y a des fois, c'est vrai que, franchement, euh... Bon maintenant euh, nous on a quatre enfants euh... Jacques, c'est le dernier, mais c'est vrai que quand il y avait les quatre avec leurs quatre suivis euh. « Quand est-ce que vous avez été voir l'ophtalmo ou le dentiste ? ». J'avoue que les quatre, je me mélangeais donc voilà, je sais pas trop.

I : Dans quel coin est-ce que vous habitez ?

P03 : A Pornichet.

I : D'accord, oui vous m'aviez dit je pense.

P03 : Ouais, du coup, notre médecin, nous, il est sur Saint-Nazaire en fait, parce qu'on a déménagé. Avant, on était à Saint-Nazaire, et du coup maintenant, on est à Pornichet ; on est vraiment à côté et compte tenu de la qualité de relation euh... voilà. On ne le changera pas, tant qu'il est là, on le tient (*rires*).

I : Oui comme vous dites, ça paraît tellement important cette relation de confiance...

P03 : C'est vraiment euh... ouais, ouais, c'est vraiment important et puis effectivement des choses euh... on voit bien par rapport quelque fois au nombre d'interlocuteurs en fait, euh... Pff.. on oublie de dire des choses basiques, hein euh... Ce fait-là par exemple : le fait qu'il régule pas sa température tout seul, bah c'est des données qui sont importantes. Mais c'est vrai que bah... aujourd'hui, à 16 ans, 'fin je ne pense pas à le dire quoi euh...systématiquement. Donc euh ou comme la gestion de la douleur, j'pense pas forcément à le dire. Voilà, pour le médecin en tout cas, c'est quelque chose qui est connu, qui est repéré comme aussi un indice. Ou en tout cas voilà, c'est pas parce qu'il y a pas

de manifestation de douleur qu'on va pas explorer un peu plus, quoi. Mais euh... ouais, ça, ça se construit avec le temps quoi.

I : Il y a peut-être des thèmes qu'on n'a pas abordés dont vous auriez aimé parler... ?

P03 : Moi, je trouve que c'est vraiment euh... la gestion de la douleur, parce que bon voilà... en étant actif dans différents domaines, on se rend compte quand même que pour les loustics qui ont une déficience, c'est souvent compliqué euh cette expression de la douleur. Alors, pour les familles c'est compliqué, mais encore plus quelque fois quand c'est un... une personne étrangère. Donc j pense que là, il y a peut-être besoin quand même d'outils. Alors bon, j'sais qu'il y avait les réglettes là de... pour pouvoir un peu visualiser les choses, mais bon voilà, j pense qu'il y a encore des choses qui peuvent être... améliorées. Et puis ouais sur le... sur le côté accessible un petit peu... Facile à dire, alors je sais que Jacques avait beaucoup apprécié, puisque quand il s'était fait poser des petits tubes là, il y avait le petit fascicule pour euh lui expliquer en fait l'intervention. Euh donc je trouve que ça, ce sont des outils qui sont géniaux. Et entre autres par exemple, là, il y a des prises de sang parce qu'il a un dérèglement de la thyroïde. Donc ce qui est assez... quand même courant. Mais par exemple voilà, la prise en charge, enfin comment ça se passe une prise de sang par exemple etc. Enfin des actes qui sont, somme toute, assez banals mais euh... en fait, qui nécessitent quand même à chaque fois une explication ou de laisser un outil pour que lui, il puisse euh... Il sait que le lendemain matin, il va avoir une prise de sang, ben qu'il puisse aller se reporter à ce document-là pour se remettre un peu le scénario en tête. Euh, je trouve que ça serait pas mal, parce que c'est vrai que c'est des supports qui sont... qui sont vraiment chouettes quoi. Quand c'est bien fait.

I : Celui dont vous parlez pour l'hospitalisation, c'était via l'association « Rien qu'un Chromosome en + » que vous l'aviez eu ?

P03 : Non euh... c'était l'anesthésiste qui nous l'avait filé. Je crois que c'est « Sparadrapp » hein l'association qui avait fait ça, il me semble.

I : D'accord, d'accord.

P03 : Et puis, il y en avait eu un aussi à l'hôpital de Saint-Nazaire, où ils avaient carrément fait des photos en fait, de l'hôpital de Saint-Nazaire avec un doudou en fait qui se faisait opérer. Et ça, c'est pareil, j'trouve que c'est... c'est génial parce que c'est vrai que... quand il y a des interventions, on peut les accompagner que jusqu'au moment 'fin voilà de la salle opératoire et euh... bon c'est, c'est stressant pour les parents mais aussi pour eux. Et du coup, enfin avec ces images-là, du coup, il était quand même un peu moins perdu. On arrivait à regarder les images au fur et à mesure qu'il avançait, enfin voilà. Donc c'était vraiment des choses qui étaient euh... qui étaient très aidantes, quoi. Puis effectivement, là, du coup, on était pas dans euh ce passage par la lecture, qui est quand même un sacré frein. Euh du coup avec les photos, ça marchait vraiment bien, quoi.

I : Comment est-ce que vous avez fait pour constituer votre carnet d'adresses pour les différents spécialistes, même paramédicaux ? Comment est-ce que ça s'est fait ?

P03 : Alors en fait, nous au début, on était en Sarthe et en fait, il y avait une association euh... de trisomie 21 et ils réalisaient des prises en charge précoces en fait. Donc en fait, dès 6 mois, Jacques a eu une prise en charge SESSAD avec du coup, un éventail de professionnels euh paramédical vraiment spécialisés, vraiment des gens top. Du coup, on est restés un peu dans ce cocon-là quoi. Après, quand on est arrivés en Loire-Atlantique, bah là c'était pas pareil parce qu'il y avait pas de structuration justement euh... L'association « Rien qu'un chromosome en plus », j'crois qu'elle a dû commencer à émerger peut-être deux ans après, un truc comme ça enfin. Du coup, bah... voilà, on a toqué aux portes, on a dit « ben non, ça va pas le faire ». Enfin voilà, c'était vraiment par essais-erreurs. Et même en... parce que du coup, on avait réussi à ce que la prise en charge SESSAD soit... enfin on a pas eu de temps d'attente et euh... il a été pris en charge tout de suite en SESSAD en arrivant en Loire-Atlantique. Mais y'avait pas, c'était pas en fait un SESSAD spécialisé euh trisomie 21 en fait. C'était un SESSAD euh... troubles cognitifs. Du coup euh... on arrivait pas à nouer en fait de relations avec des familles comme on avait pu le faire en fait en Sarthe, puisque ça fonctionnait beaucoup de bouche à oreille en fait, pour les spécialistes etc. Là en fait on n'avait pas du tout de moments entre pairs hein. Par exemple au SESSAD en Sarthe, on avait des prises en charges en petits groupes d'enfants. Et du coup les familles attendaient dans la salle d'attente. Donc on arrêtait pas de bavasser et entre autre de se donner des noms de médecins ou de machin. Et là c'était vraiment l'objet du SESSAD, c'est à dire que le SESSAD venait sur le lieu de vie du gamin et le prenait en charge. Du coup, nous on côtoyait pas du tout d'autres familles quoi. Donc c'est vrai que ça a été... assez compliqué. Et puis, vraiment ben l'asso « Rien Qu'un Chromosome En Plus », ça nous a permis quand même de..., voilà d'avoir..., de rencontrer d'autres familles. Et puis ce que vous disiez aussi, c'est-à-dire, on était prêts à faire des kilomètres donc on a continué. Voilà, ça nous empêchait pas. Après quand Sylvie nous parlait d'une orthophoniste HYPER bien à Nantes. Mmmh... deux fois par semaine faire l'aller retour Nantes euh.... Hum hum pas trop quand même ! Donc voilà, on a essayé de trouver d'autres solutions pour..., plus abordables. Mais c'est vrai que, entre autre sur la prise en charge en orthophonie qui pour moi est vraiment essentielle pour mon fils. Par contre, ce que je regrette, c'est qu'effectivement on a dû faire quatre orthophonistes différentes, je pense, là en Loire-Atlantique. Et qu'en fait elles ont toutes une méthode qui leur appartient. Et du coup, bah okay ! mais sauf que du coup c'était Jacques qui devait s'adapter à leur méthode et donc apprendre une nouvelle méthode à chaque fois. Ce que je trouve... Alors tant mieux parce que ça lui a ouvert les esprits. Mais voilà, je pense qu'au point de vue de la progression, ça aurait sans doute été plus efficient si on restait un peu sur quelque chose de connu.

I : Mmh. Est-ce que le médecin généraliste a joué un rôle dans l'orientation vers différents professionnels aussi ?

P03 : Alors je sais qu'il le fait toujours avec beaucoup de délicatesse. C'est-à-dire qu'il dit : « Ben... vous pourriez aller là par exemple..., ils vont pouvoir vous recevoir

rapidement ». Alors, il parle rarement en fait des compétences humaines de relation. Mais effectivement à chaque fois qu'il nous a orienté plus précisément vers un médecin qu'un autre, c'était quand même plutôt fluide pour Jacques. Donc, ben compte tenu de cette relation de confiance, on le fait vraiment quasiment les yeux fermés quoi.

I : Mmh, mmh. Est-ce que vous aviez des choses à ajouter peut-être ? ou d'autres idées qui vous viennent en tête sur tous ces sujets ?

P03 : Non, non non. Là c'est ... On a effectivement fait le tour de nos phénomènes. Mais ouais, cette question de disponibilité, de proximité je pense aussi géographique. Parce que c'est quand même hyper appréciable de pouvoir, enfin de pas être contrainte avec la distance pour aller visiter le médecin généraliste. Alors après l'outil de la visio, on l'utilise un petit peu quand c'est des renouvellements d'ordonnance et qu'il y a pas forcément de symptômes. Mais c'est vrai que c'est quand même pas ... c'est pas la même chose quoi. Et puis même pour Jacques dans son expression en fait. Il est quand même très contraint dans l'expression comme ça en visio que ... en cabinet, il s'exprime plutôt librement quoi.

I : Oui, j'imagine.

P03 : Après, je sais pas. Il faut peut-être un décodeur pour vous pour comprendre. Parce que je pense que toutes les personnes trisomiques ont quand même des petits défauts de langage. Et que du coup, ça donne des compréhensions euh... Parce qu'en allant dans l'asso « Rien qu'un chromosome en plus », je comprends très bien mon fils, mais les autres j'ai beaucoup de mal. Donc je sais pas ce que ça donne quelqu'un qui est complètement étranger, je me dis que y a un sacré filtre à avoir dans l'écoute quoi ! (*rire*) C'est aussi dans la régularité de la relation quoi.

Titre de Thèse :

Consultation des patients avec Trisomie 21 au cabinet de médecine générale en Loire-Atlantique : Vécu et attentes de leurs proches ; Implications pour la pratique du généraliste

RESUME

La trisomie 21 est une anomalie génétique qui nécessite un suivi complexe et pluriprofessionnel en raison de ses nombreuses complications, notamment la déficience intellectuelle. Le médecin généraliste s'inscrit parmi les acteurs de ce parcours de soin. Cependant, la prise en charge des patients avec trisomie 21 peut s'avérer délicate pour lui. Cette étude s'intéresse au vécu et aux attentes des familles de patients porteurs de trisomie 21 lors des consultations chez le généraliste, en Loire-Atlantique. L'objectif est de mettre en lumière les principales conclusions à en tirer pour la pratique du généraliste. Le choix de la méthode s'est porté sur une analyse qualitative, avec une approche par phénoménologie interprétative. Un recrutement par échantillonnage homogène a été réalisé, et sept familles de patients avec trisomie 21 ont été interrogées dans le département.

Il ressort de cette étude que les parents comptent sur le généraliste en tant que premier recours en aigu. Ils ont besoin de s'appuyer sur son objectivité, rassurante face à des doutes plus importants qu'avec leurs autres enfants, et face à des difficultés d'évaluation de la douleur. Grâce au savoir qu'ils peuvent aussi apporter eux-mêmes, les parents espèrent néanmoins créer un vrai partenariat avec le médecin traitant.

Concernant le suivi global de la trisomie 21, les familles sont en demande de soins plus décentralisés. Ainsi, elles aimeraient dans l'idéal que leur médecin traitant puisse être plus au cœur du parcours de soin. Grâce à ce rôle plus central, elles souhaitent un suivi intensifié quand leur proche grandit, ainsi qu'une meilleure éducation thérapeutique.

Il semblerait intéressant de mieux relayer auprès des généralistes les outils qui existent déjà pour faciliter le suivi des patients porteurs de trisomie 21. Des avancées semblent par ailleurs nécessaires concernant l'émergence de parents-partenaires, l'amélioration de la communication entre médecins, et la prise en charge de la douleur.

MOTS-CLES

TRISOMIE 21, VECU, ATTENTES, FAMILLE, AIDANTS, MEDECINE GENERALE, MEDECIN TRAITANT, PARCOURS DE SOINS, SUIVI, LOIRE-ATLANTIQUE