



4^e

Journée Mondiale de la Trisomie 21

50^{aire}

DÉCOUVERTE DE LA TRISOMIE 21

A Limoges les 20, et 21 mars 2009

Organisée par

Des parents d'enfants et d'adultes porteurs de Trisomie 21,
engagés dans l'association Trisomie 21 Haute-Vienne
Et l'association des Chefs de Clinique et Assistants Hospitalo-
universitaires du CHU de Limoges (CCAHU)

PARTENAIRES



TABLE DES MATIERES

Présentation générale	4
Programme	4
Historique	7
Associations organisatrices	7
Remerciements	7
Résumé des interventions	
Epidémiologie en France et évaluation du dépistage Dr Babak Khoshnood, INSERM U953	13
Diagnostic prénatal de la trisomie 21 - Dr Maryse Fiorenza, CHU Limoges	18
Suivi échographique de la grossesse d'un enfant porteur de trisomie 21 Dr Maryse Fiorenza, CHU Limoges	20
Annonce du diagnostic prénatal et post-natal de la trisomie 21 Dr Philippe Brosset, CHU Limoges	26
Allaitement d'un enfant porteur de trisomie 21 Dominique Bourgin, maternité Saint-Junien	29
Naissance d'un enfant porteur de trisomie 21, retentissement psychique et vécu initial des parents - Pr Roger Garoux, CHU Limoges	31
Vécu des parents et leurs attentes vis-à-vis du médecin traitant - Dr Marie Faucher	32
Pourquoi un guide de parents aux parents d'un enfant porteur d'une trisomie 21 (de 0 à 7 ans) - Olivier Roubaud, FJL Paris	37
Suivi médical de l'enfant et de l'adulte - Dr Henri Bléhaut, FJL Paris	40

PRESENTATION GENERALE

8h30: Accueil

9h00: Allocutions de bienvenue

Allocution de bienvenue par les élus locaux, le Chef de Service de Pédiatrie du CHU de Limoges, la Présidente de l'AFRT, la Vice-présidente de la Fondation Jérôme Lejeune, le Comité d'organisation de la 4^{ème} Journée Mondiale de la Trisomie 21-50^{ème} anniversaire de la découverte de la trisomie 21.

9h30: Histoire de la découverte de la trisomie 21, il y a 50 ans

Mme Jérôme L et Dr Henri Bléhaut (FJL)

10h00 Du diagnostic prénatal à la naissance

Épidémiologie en France et évaluation du dépistage

Dr Babak Khoshnood (INSERM U953 - ex U149)

Diagnostic prénatal de la trisomie 21

Dr Maryse Fiorenza (CHU Limoges)

Suivi échographique de la grossesse d'un enfant porteur de trisomie 21

Dr Maryse Fiorenza (CHU Limoges)

Annonce du diagnostic prénatal et post-natal de la trisomie 21 Dr Philippe Brosset (CHU Limoges)

Allaitement d'un enfant porteur de trisomie 21

Dominique Bourgin (sage-femme cadre, conseillère en allaitement, maternité de Saint-Junien)

11h00 - 11h30: Pause

11h30: De la naissance à l'entrée à l'école

Naissance d'un enfant porteur de trisomie 21, retentissement psychique et vécu initial des parents

Pr Roger Garoux (CHU Limoges)

Vécu des parents et leurs attentes vis-à-vis du médecin traitant

Dr Marie Faucher (Chaumont)

Adoption d'un enfant porteur de trisomie 21 :

Edith et Maurice Labaisse (Association Vivre en famille) et témoignages de parents

Pourquoi un guide de parents aux parents d'un enfant porteur d'une trisomie 21 (0 à 7 ans) ?

Olivier Roubaud (FJL, Paris)

12h30 - 14h00: Repas

14h00 : Suivi médical

Suivi médical de l'enfant et de l'adulte

Dr Aimé Ravel (IJL, Paris)

Dr Michel Till (Hôpital St-Luc-St-Joseph et Association Reflet21, Lyon)

Atteinte ORL et apnées du sommeil (projet de recherche)

Dr Yves Dumont (CHU Limoges)

MORPHEE (AFRT et IJL),

Pr Franck Sturtz (CHU Limoges, IJL Paris)

Retentissement des apnées du sommeil chez le petit enfant

Pr Jacqueline London (AFRT)

Troubles auditifs

Dr Françoise Duriez (CHU Bordeaux)

Maladies du sang (leucémie) et projet de recherche Européen

Dr Julie Tandonnet (CHU Bordeaux)

Atteinte cardiaque

Dr Philippe Brosset (CHU Limoges)

Atteinte génitale et urinaire

Dr Laurent Fourcade (CHU Limoges)

16h30-17h00 : Pause

17h00 : **Education précoce**

Intervention précoce de 0 à 6 ans à l'étranger

Héba Farwiz (L'Arche Moyen Orient)

Psychomotricité et expériences de terrain

Florence Pellefigue (SESSAD AFDAIM, Aude)

Stéphanie Pareilleux et Anne Da Cruz (CAMSP ALSEA, Limoges)

Evaluation psychologique

Emanuelle Taupiac (CHU Bordeaux)

Psychologie de recherche

Emilie Lancéart (IJL, Paris)

Kinésithérapie

Chantal Couderc (CHU Limoges)

Orthophonie et français signé

Hélène Bertrand-Féline Saint Affrique

18h30 : Clôture de la 1^{ère} journée

20h30 : **Concert** (Eglise St Michel des Lions, Limoges)

Samedi 21 mars

8h30 : **Accueil**

9h00 : **Génétique de la trisomie 21**

Cytogénétique

Pr Catherine Yardin (CHU Limoges)

Recherche sur la non-disjonction chromosomique

Dr Gérard Roizes (CNRS, Montpellier)

Gènes portés par le chromosome 21

Dr Henri Bléhaut (FJL, Paris)

9h45 : **Nutrition et hygiène bucco-dentaire**

Nutrition et stress oxydant

Pr Jacques Borg (CHU St-Etienne et AFRT)

Diététique

Alexandra Boutet (diététicienne, CHU Limoges)

10h30 : **Intégration scolaire**

La pédagogie du détour : pratiquer la voile, les maths et le français dans le même bateau.

Elisabeth Bisbrouck (UPI Arras, FJL, Paris)

Différentes possibilités de scolarisation

Les conditions de l'intégration scolaire

Elisabeth Bisbrouck (UPI Arras, FJL Paris)

11h00-11h30 : Pause

11h30 : **Vie sociale**

Vie affective et sexuelle

[Denis Vaginay \(Lyon\)](#)

Vie culturelle et loisirs

[Marie Lacroix, Stéphanie Moreau \(APAJH Limoges\)](#)

13h00-14h00 : Repas

14h00 : Travail

Travailler en milieu ordinaire : enjeux et difficultés

[François Delamarre \(CAP Emploi, Limoges\)](#)

ESAT « intra-muros »

[\(Jérôme Lorieux, L'Arche de Jean Vanier Jarnac,\)](#)

Comment créer un SAT « hors les murs »

[Gilbert Lossouarn \(Trisomie 21 Haute-Vienne\)](#)

Fonctionnement d'un SAT « hors les murs »

[Gaëlle Deschamps \(Trisomie 21 Haute-Vienne\)](#)

15h00 : **Ateliers parents par tranche d'âge** : 0-3 ans/ 3-6 ans/ 6-12 ans/ 12-20 ans/ 20-30 ans/ 30-60 ans / > 60 ans

Ateliers interprofessionnels : psychologues, psychomotriciens, orthophonistes, kinésithérapeutes, enseignants et AVS/EVS, médecins, sages-femmes, accompagnateurs en insertion professionnelle, éducateurs spécialisés et éducateurs sportifs.

Ateliers parents-professionnels :

Annonce du diagnostic/haptonomie/chant prénatal et familial/ allaitement/portage/français signé/différents modes de garde d'un petit enfant/adoption/éducation précoce/école/loisirs et sports/vie affective et sexuelle/ suivi médical/expérience à l'étranger/insertion professionnelle/devenir à la retraite/ recherche médicale.

16h45-17h15 : Pause

17h15 **Retraite et vieillissement**

Différentes formes d'accueil des personnes vieillissantes

Déclin cognitif de la personne porteuse de trisomie 21

[Pr Franck Sturtz \(CHU Limoges, IJL Paris\)](#)

Maladie d'Alzheimer et trisomie 21 : faits anciens, faits récents

[Pr Jacqueline London \(AFRT\)](#)

18h15-18h30 : clôture de la 4^{ème} Journée Mondiale

Historique

En 2006, les associations regroupées dans Down Syndrome International (DSI) et European Down Syndrome Association (EDSA) ont décidé de faire du 21 mars (03-21) la journée mondiale de la trisomie 21, sur un thème commun.

En mars 2007, l'AFRT, FAIT21 (devenue "Trisomie-21-France") et l'EDSA ont organisé un rassemblement européen à Paris, dans l'amphithéâtre du Jardin des Plantes, avec des contributions en plusieurs langues et traduction simultanée.

En 2008, cette journée, reconnue par l'OMS, a eu lieu à Lyon, dans les salons de l'Hôtel de Ville, le 20 mars 2008 (le 21 était le vendredi saint). L'organisation a été assurée par REFLET21.

En 2009 la 4^{ème} journée Mondiale de la Trisomie 21 aura lieu à Limoges au sein de la Faculté de Droits et des Sciences Économiques. Les 20 et 21 mars 2009. Le thème proposé par EDSA est « Don't let us down » ou Ne nous laissez pas tomber (voir les sites www.worlddownsyndromeday.org, www.dsintorg et www.wdsc2009.com et sera l'occasion de fêter le 50^{ème} anniversaire de la découverte de la cause de la trisomie 21, par un médecin et chercheur, le Professeur Jérôme Lejeune, avec la présence de membres de l'Institut et de la Fondation Jérôme Lejeune.

Le colloque se tiendra sur deux journées.

Le fil du conducteur de la 4^{ème} Journée est la vie de la personne porteuse de trisomie 21

Associations participantes :

Les manifestations françaises pour cette 4^{ème} Journée Mondiale ont été organisées par les amis et parents d'enfants porteurs de trisomie 21 membres de l'association Trisomie 21 Haute Vienne et de l'association des chefs de clinique et assistants hospitalo-universitaires et anciens. D'autres association ou fondation ont aidé à l'organisation, proposé des thèmes et des orateurs et diffusé l'information, notamment l'AFRT, la fondation et l'institut Jérôme Lejeune, l'APJH de Limoges., l'Arche de Jean Vannier, l'association Reflet21, la CAMSP ALSEA rattaché au CHU de Limoges, les médecins libéraux et du CHU de Limoges

Le colloque est l'occasion de rencontres entre amis et parents, de personnes porteuses de trisomie 21, chercheurs, professionnels de santé et d'éducation et de membres d'associations concernées par la trisomie 21.

Les échanges lors de s conférences, mais aussi des ateliers, portent autour de la vie quotidienne de la personne porteuse de trisomie 21 du diagnostic prénatal au vieillissement en passant par l'insertion scolaire, sociale, et professionnelle.

Cette année, la présence de la Fondation Jérôme Lejeune marque aussi symboliquement les 50 ans de la publication de Jérôme Lejeune sur la découverte de la trisomie 21. Ce dernier a donné une impulsion aux chercheurs et aux parents. Et ensemble, nous avons le devoir, par la rencontre des acteurs œuvrant autour de la trisomie 21, de contribuer à ce que cette publication et son 50^{ème} anniversaire soient un atout porteur pour l'avenir de nos enfants rn favorisant un effort de recherche plus important et plus coordonné.

La convivialité de ces journées n'est pas oubliée, avec un magnifique concert le vendredi soir, un programme spécifique pour les enfants et jeunes adultes porteurs de trisomie 21 et leurs frères et sœurs, et la dégustation de quelques spécialités limousines en journée.

Présentations des associations

AFRT

L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) est la première association française créée au début des années 1990 par un groupe de chercheurs de l'hôpital Necker pour soutenir la recherche sur la trisomie 21.

Elle est présidée par Jacqueline London, Professeur et chercheur à l'Université Paris-Diderot. Son conseil d'administration est composé de parents et bénévoles et son Conseil Scientifique de professionnels de la recherche et de la médecine. En France, environ soixante dix mille personnes sont atteintes de Trisomie 21.

C'est une pathologie, un syndrome associé à des handicaps

C'est la présence en 3 exemplaires de gènes normaux, non mutés du chromosome 21 qui provoque des changements quantitatifs dans les synthèses protéiques. Actuellement on connaît presque tous les gènes du chromosome 21, entre 300 et 365 contre 1000 estimés dans les années 1990. Seuls quelques-uns doivent avoir un rôle important pour comprendre les divers aspects de la pathologie. Les principales questions que se posent les chercheurs sont :

- Tout est-il joué `a la naissance ou pas ?
- Quels sont les gènes les plus importants ?
- Comment diminuer leur expression pour palier les déficits qu'ils entraînent ?
- Comment prendre en compte non seulement les déficits des personnes atteintes de trisomie 21 mais aussi leurs compétences afin de mettre en place les aides pour pouvoir améliorer au mieux la qualité de leur vie ?

L'A.F.R.T. a pour objet :

- de contribuer à une meilleure connaissance scientifique et médicale de la trisomie 21.
- de promouvoir auprès de la population, et plus spécialement auprès des parents de personnes atteintes de trisomies 21, la diffusion des acquis et de ces recherches.
- d'assurer des liaisons avec les autres associations concernées par les anomalies chromosomiques.

Les moyens de l'Association devront permettre :

1. De développer la recherche pour une meilleure connaissance de la trisomie 21 et élaborer des thérapies en faveur des personnes qui en sont atteintes. Pour cela, l'AFRT attribuera des bourses et des contrats de recherches sur des programmes spécifiques.
2. D'aider les familles `a faire admettre l'intégration des personnes atteintes de trisomie 21 dans la population générale.
3. De favoriser la création de centres de recherche clinique et fondamentale destinées `a accueillir les personnes atteintes de trisomie 21 de tout âge.
4. De réaliser des documents écrits, audiovisuels, cinématographiques destinées à une meilleure compréhension de la trisomie 21 et de recherches en cours. Ceci est en partie réalisé par la publication des Nouvelles du Chromosome 21 depuis 1995 qui sont d'ailleurs mises `a disposition sur notre site Internet :

<http://www.univ-paris-diderot.fr/AFRT>.

33

34 Journée Mondiale de la Trisomie 21 (2008)

5. D'organiser des conférences, tables rondes, et autres manifestations permettant de faire connaître l'importance de la recherche en ce domaine. Notre association a été la première dans le monde a choisir la date du 21 mars (21/3) pour 3 chromosomes 21, afin de sensibiliser la population sur cette pathologie. Un premier colloque a eu lieu le 21 mars 2005, `a Paris sur le thème « Du patient `a la recherche, mieux comprendre pour mieux aider ». Depuis 2006, le 21 mars est devenu, par décision des autorités internationales et européennes, la Journée Mondiale de la Trisomie 21. Nous avons organisé le 21 mars 2006 un colloque `a Paris sur le thème « Comment appréhender et tenter de soigner le handicap mental » et en 2007, un colloque européen `a Paris « Trisomie 21 en mouvement » en collaboration avec Trisomie 21 France et le EDSA (European Down Syndrome Association). Le 21 mars est désormais reconnu par l'OMS comme la Journée Mondiale de la Trisomie 21 (Down Syndrome World Day).

6. De favoriser notre présence à toute manifestation nationale ou internationale en faveur d'une meilleure connaissance de la trisomie 21. Nous faisons partie désormais de EDSA et de DSI (Down Syndrome International) et nous participons `a leurs colloques.

Nous avons Co-organisé à Meknès (Maroc) avec l'association locale (AMET 21) et l'Université Moulay Ismail de Meknès «le Premier Colloque International sur la Trisomie 21 » (18-19 mai 2007).

Actuellement, nous subventionnons deux projets de recherche :

- Le premier concerne l'étude du sommeil d'une part sur les patients et d'autre part sur des souris exprimant des gènes du chromosome 21 pouvant servir de modèles pour mieux comprendre les troubles du sommeil chez les patients atteints de trisomie 21. Les personnes atteintes de trisomie 21 ont non seulement une tendance accrue à avoir des apnées du sommeil qui peuvent être assez délétères pour l'oxygénation du cerveau et donc pour de bons apprentissages mais aussi dans la plupart des cas un sommeil agité non récupérateur. Très peu d'études ont été réalisées sur les patients et l'équipe de Mme London était la première équipe à étudier les problèmes de sommeil chez des souris modèles de la trisomie 21. Nous avons passé une convention avec l'équipe du Dr J. Adrien, UMR677 Inserm/UPMC, Hôpital Pitié-Salpêtrière pour continuer ces travaux en particulier dans l'optique de mieux comprendre les relations entre sommeil et dépression- Le deuxième concerne la peau. Les personnes atteintes de Ts21 présentent des problèmes cutanés qui répondent très mal aux traitements actuellement sur le marché. Il n'y a jamais eu d'étude faite en France et seulement deux ou trois études à l'étranger pour mieux comprendre les problèmes de peau que présentent ces personnes (études épidémiologiques) et aucune étude fondamentale. Grâce à l'aide du Pr. Christine Bodemer-Skandalis, dermatologue à l'hôpital Necker, et Jacqueline London nous avons réalisé un questionnaire que nous avons envoyé à nos adhérents ; nous avons actuellement 70 réponses. En parallèle, l'A.F.R.T. subventionne un travail de thèse sur la peau de différentes lignées de souris modèles de la trisomie 21. Lors de notre dernière assemblée générale nous avons décidé de mettre à disposition de notre Conseil Scientifique la moitié des sommes dont dispose l'A.F.R.T. qui ont été rassemblées depuis trois ans pour la plupart à partir de dons de parents et d'associations ainsi que de dons exceptionnels.

Les thèmes qui ont été retenus lors de la récente réunion de notre Conseil Scientifique sont :

1. les déficits cognitifs et comportementaux, dépression et démence dans la trisomie 21 ; 2. Les déséquilibres métaboliques et endocriniens chez les personnes atteintes de trisomie 21. Comment améliorer le cognitif des personnes atteintes de la Trisomie 21, est bien sûr une attente de chaque parent ?

Toutes ces questions, doivent un jour avoir une réponse pour améliorer la vie de ces personnes. Pour ce faire, l'A.F.R.T est une équipe de parents et de bénévoles au service de la recherche qui se doit d'être interdisciplinaire et d'associer familles et thérapeutes, car elle croit qu'il n'y a pas de fatalité et que chercher et ce, quelque soit le type de domaine, c'est déjà redonner confiance et espoir.

Associations présentes 35

L'Association Française pour la Recherche sur Trisomie 21 avec le soutien de la ville de Montigny le Bretonneux, du Restaurant La FONTAINE et du Lions-Club de Montigny Les Trois Villages organise, le samedi 5 avril 2008 à 20h - Salle Gauguin, rue Jacques Brugnon - 78180 Montigny le Bretonneux, un dîner spectacle au profit de la recherche sur la trisomie 21, animations garanties Prix par personne : 27 euros - Réservation : J. Costils - 9 allée des Romarins - 78180 Montigny le Bretonneux, tél. 06.81.80.80.95.

Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21,
Université Paris-Diderot, Case 7088, 2 place Jussieu, 75251 PARIS Cedex 05

Tél : 01.44.27.83.41, Mobile 06 42 92 26 46,

Fax : 01 44 27 83 38, Email : afrt@univ-paris-diderot.fr

Site : <http://www.univ-paris-diderot.fr/AFRT/>

Remerciements

La Faculté de Droit et des Sciences Economiques de Limoges qui nous accueille avec un effort particulier de son doyen et de toutes ses équipes techniques.

Les professionnels et les bénévoles dont les scouts et des artistes qui se sont mobilisés pour aider à l'accueil des jeunes adultes et des enfants. Le lycée Hôtelier Saint-Jean qui anime un atelier cuisine. L'église Saint Michel des Lions où nous accueille gracieusement son curé I, le Père Christian Dequitt, pour notre concert les musiciens ((Samuel, Maingot, Marie-Pervenche Ruiz, Marion Pelvet) et les chanteurs de la chorale Blue Tempo dirigés par Bertrand Laguës, qui anime le concert.

La Mairie de Limoges qui nous a promis une subvention.

Le Lion's Club d'Aixe sur Vienne et le GAN d'Aixe sur Vienne pour leurs dons généreux

La mutuelle Groupe Pasteur Mutualité, le magasin Rayons Verts de Limoges, l'entreprise BLS soutiennent matériellement l'organisation de ces journées.

Nos remerciements vont surtout aux intervenants qui ont consacré de leur temps pour préparer et présenter leurs travaux. Ils vont aussi au Comité d'organisation pour son travail courageux et énergique a su relever en 6 mois le défi d'organiser ces journées à Limoges après le désistement d'une autre ville pressentie, et ce malgré les mouvements sociaux annoncés. Mais le succès de ces manifestations est d'abord dû à vous participants qui êtes parfois venus de loin pour vous réunir, écouter et débattre à Limoges de quelques sujets importants liés à la trisomie 21.

RESUME DES INTERVENTIONS

Histoire de la découverte de la trisomie 21

Madame Jérôme Lejeune, Institut Jérôme Lejeune, Paris

1959

2009

50^{aire} de la découverte de la cause de **La trisomie 21** par Jérôme Lejeune

En 1958, dans le laboratoire du Pr Turpin, le jeune docteur Jérôme Lejeune découvre la cause du mongolisme, un chromosome supplémentaire sur la paire 21. Le 26 janvier 1959, l'Académie des Sciences publie ces travaux scientifiques*. Cette découverte en établissant pour la première fois au monde un lien entre un état de débilité mentale et une aberration chromosomique, pose les bases d'une nouvelle discipline, la cytogénétique, et ouvre un immense champ d'investigation pour la génétique moderne. Jusqu'alors les lois de l'hérédité humaine, connues sous le nom des lois de Mendel, n'expliquaient que des maladies transmissibles. La possibilité d'une anomalie de la quantité du matériel génétique, comme la trisomie 21, avec son chromosome

21 supplémentaire, n'avait pas été observée chez l'homme. L'existence d'une anomalie chromosomique comme la trisomie 21 révèle un nouveau mécanisme jamais observé, 2 ans seulement après que les chercheurs Tijo et Levan aient montré que le nombre de chromosomes dans l'espèce humaine est de 46. Jérôme Lejeune recevra pour cette découverte le prix Kennedy et le William Allen Memorial Award, la plus haute distinction en génétique au monde. C'est une grande fierté de la recherche française et un bond en avant pour la médecine.

* J. LEJEUNE, M. GAUTIER et R. TURPIN. Les chromosomes humains en culture de tissus. C. R. Acad. Sciences, 26 janvier 1959.

Un défi scientifique en 1959

Le Pr Turpin et le docteur Lejeune en étudiant les dermatoglyphes* des enfants mongoliens en déduisent que le mongolisme survient dès les premiers instants du développement embryonnaire. À la suite de nombreuses autres observations, Jérôme Lejeune conclut : «la seule hypothèse pouvant concilier ces déductions apparemment contradictoires est celle d'un «accident chromosomique», événement dominant portant sur un grand nombre de gènes» et va en apporter la preuve expérimentale.

En 1957, il commence à observer le nombre de chromosomes d'enfants mongoliens avec Marthe Gautier qui rapporte des Etats-Unis une technique de culture de tissu nouvelle. **Le 22 mai 58, il identifie sur un enfant mongolien la présence de 47 chromosomes.** La photo de ce caryotype qu'il montrera au Congrès international de génétique de Montréal suscitera un grand intérêt. Toutefois personne ne mesure encore la portée de ces travaux. Il faudra attendre la publication à l'Académie des Sciences de France pour que peu à peu la communauté internationale prenne la mesure de cette découverte.

Dès lors, Jérôme Lejeune n'a plus qu'une seule ambition : trouver le traitement qui soulagera les patients. * Plis cutanés de la paume de la main.

Une découverte révolutionnaire

La cause du mongolisme

1846

E. Seguin individualise le mongolisme.

1866

L. Down décrit le mongolisme.

1956

J.H. Tijo et A. Levan établissent à 46 le nombre de chromosomes de l'espèce humaine.

1958-59

Jérôme Lejeune découvre et publie la cause du mongolisme.

1965

Découverte d'un traitement pour la phénylcétonurie. La preuve est faite qu'on peut agir sur le retard mental.

1974

Démonstration que la réduction du fonctionnement génique d'1/3 pourrait être une piste de traitement. Jérôme Lejeune recevant le prix Kennedy en 1962

1996

Création de la Fondation et de l'Institut Jérôme Lejeune.

2000

Séquençage du chromosome 21 : environ 225 gènes sont dénombrés.

2009

La Fondation Jérôme Lejeune finance 60 projets de recherche dans le monde.

La méconnaissance entourant le mongolisme jusqu'en 1959 faisait porter aux parents la culpabilité de transmettre une tare héréditaire ou infectieuse et la seule explication apportée alors, était celle de Langdon Down qui décrivait le mongolisme comme une dégénérescence raciale. Cet *a priori* raciste menait à l'impasse thérapeutique.

Un diagnostic porteur d'espoir

La découverte de Jérôme Lejeune en apportant une explication scientifique au mongolisme change le regard de la société sur ces personnes et leur promet un avenir. En refusant ces discriminations, la médecine offre aux patients son secours. La vie en société devient possible et la prise en charge médicale peut s'organiser : d'abord le diagnostic puis le soin des sur-handicaps et enfin la recherche d'un traitement.

Une révolution humaniste Du mongolisme à la trisomie 21

La France dépense 100 millions d'euros par an* pour le dépistage des enfants trisomiques alors qu'il y a 50 ans, elle était pionnière dans la recherche d'un traitement. Aujourd'hui, elle ne développe aucune politique publique de recherche thérapeutique.

*Rapport de la Cour des comptes, La vie avec un handicap, 26 juin 2003.

Du retard dans la recherche d'un traitement

La trisomie 21 est donc loin d'être une maladie rare... et pourtant c'est une maladie orpheline en France sur le plan du financement de la recherche thérapeutique.

50 ans plus tard

Qu'avons-nous fait du chromosome 21 ?

- La trisomie 21 est la première cause de handicap mental d'origine génétique.
- En France, 50 000 personnes trisomiques sont en attente d'un traitement.
- Plus d'1 enfant trisomique naît chaque jour.

«Jérôme Lejeune était un visionnaire. Avec l'arrivée et la banalisation du diagnostic prénatal, il avait senti qu'une course allait commencer entre la recherche pour la guérison des patients trisomiques et leur élimination. La vocation du médecin reste de soigner.» Jean-François Mattéi, Journées Internationales Jérôme Lejeune 2004.

Un défi éthique et scientifique en 2009 pour une recherche solidaire sur la trisomie 21

Chercher un traitement est une solution respectueuse des personnes atteintes de trisomie 21.

En 2000, le séquençage du chromosome 21 par une équipe internationale a fait progresser la recherche, mais il reste beaucoup à faire pour trouver un traitement.

Quel traitement ?

Il est peu probable que l'on parvienne un jour à enlever le 3^e chromosome mais **il est envisageable d'atténuer suffisamment la déficience mentale pour que la personne trisomique devienne autonome et vive normalement.**

La trisomie est une maladie chromosomique et, pour les perturbations biochimiques qui en découlent, un traitement pharmacologique est concevable. La modulation de la vitesse de quelques réactions chimiques au niveau cérébral pourrait permettre d'améliorer l'éveil des patients.

Il faut donc trouver le médicament qui aura un effet sur les réactions perturbées.

Quels programmes de recherche ?

Dans le monde, de nombreux programmes de recherche, aussi bien fondamentaux que cliniques mais aussi à visée directement thérapeutique, sont actuellement développés contre la trisomie 21.

La Fondation Jérôme Lejeune a joué un rôle majeur dans cette dynamique récente. Elle finance chaque année près de 60 de ces projets internationaux.

Les patients attendent

Le comédien Pascal Duquenne, à l'occasion de sa remise de la Médaille de l'Ordre national du Mérite, témoigne (s'adressant à Madame Lejeune) :

«Je suis différent mais j'aime pas le mot handicapé. Je te dis merci pour tout ce que tu fais pour mes copains. Toi avec tes médecins tu cherches comment nous soigner. J'espère de tout mon cœur que vous trouverez. Je veux dire aujourd'hui devant tout le monde que c'est très important ce que vous faites. Je voudrais que les médecins nous guérissent.»

Les chercheurs veulent avancer

Interview du Professeur Kamoun

Ancien directeur d'unité de recherche du CNRS et ancien chef de service de biochimie à l'Hôpital Necker-Enfants Malades, le Pr Pierre Kamoun a mené de nombreux travaux sur le chromosome 21. Aujourd'hui il préside le Conseil scientifique que de la Fondation.

Qu'est-ce que la découverte de la trisomie 21 a changé dans le milieu scientifique ?

Pr. Kamoun : cette découverte a créé une nouvelle discipline : la cytogénétique médicale. La découverte de Lejeune a d'emblée été considérée comme une avancée scientifique considérable par les généticiens et par les familles des patients. La connaissance de la cause de leur handicap a ouvert des perspectives de recherche. Depuis 50 ans, on a amélioré nos connaissances cliniques par rapport à un dysfonctionnement thyroïdien, aux cardiopathies, aux troubles du sommeil, etc.

À l'occasion du 50^{aire} de la découverte de Lejeune, quel message aimeriez-vous faire passer ?

Pr. Kamoun : de nombreux enfants trisomiques 21 naissent chaque jour dans le monde. Les sociétés, surtout celles des pays riches, ont le devoir d'aider à leur survie, à leur insertion, lorsqu'il est possible, dans la vie économique. Mais l'espoir d'amélioration repose entièrement sur la recherche scientifique. Elle a besoin de reconnaissance et d'aide matérielle.

La Fondation Jérôme Lejeune, reconnue d'utilité publique :

- 1^{er} financeur en France de la recherche sur la trisomie 21
- 1^{er} pôle de jonction entre les malades (4700 patients) et la recherche
- La Fondation est financée uniquement par des dons privés
- 37 rue des Volontaires, 75725 Paris Cedex 15 • www.fondationlejeune.org

cinquantenaire@fondationlejeune.org • Tél : 01 44 49 73 30 • Crédit photos : FJL.

Evaluation du dépistage de la trisomie 21 : études en population

Docteur Babak Khoshnood Registre des malformations congénitales de Paris - Inserm U953 (ex-U149)

Anomalies congénitales : l'importance du problème

- Une des principales causes de mortalité infantile
- Une cause majeure de handicap
- Étiologie souvent inconnue
- Prévention primaire très limitée
- Importants progrès dans le dépistage et la prise en charge

Importance des anomalies congénitales : quelques chiffres

- 3 à 4% des naissances (*source = registres de malformations*)
- Une des principales causes de mort fœtale et de mortalité infantile
 - 15 % des mort-nés (*source = EUROCAT*)
 - 25 % (ou plus) de la mortalité infantile (*source = statistiques de mortalité*)

Prévalence des malformations congénitales : Registre de Paris

Prévalence des principaux groupes de malformations

• Cardiopathies	0.8%
• Anomalies chromosomiques	0.7%
• Fentes orales	1.4 p. 1.000
• Anomalies de fermeture du tube neural	1.2 p 1.000

Prévalence de quelques malformations

• Spina bifida	5 p 10.000
• Hypoplasie du ventricule gauche	3 p 10.000
• Atrésie de l'œsophage	3.6 p 10.000
• Hernie diaphragmatique	4 p 10.000

L'intérêt des registres de malformations congénitales

- Surveillance épidémiologique
- Evaluation
 - dépistage prénatal
 - devenir des enfants porteurs d'anomalies congénitales
 - prévention / actions de santé
- Recherche étiologique

Registre de malformations

Défini par:

- La population couverte dans une zone géographique définie (nombre de naissances annuelles)
- La définition des cas:
 - Anomalies morphologiques et chromosomiques, avec confirmation diagnostique et définition précise des anomalies (standardisation)
 - Liste d'anomalies exclues
 - Chez les enfants nés-vivants et mort-nés et les interruptions médicales de grossesse (IMG)
 - Que les cas soient dépistés en prénatal, à la naissance ou plus tard (sur quelle durée?)

Registre des Malformations Congénitales de Paris

- 27 ans d'enregistrement (depuis 1981)
 - Dernière année validée, 2006
 - 2007 en cours
- Environ 38.000 naissances couvertes annuellement soit plus de 1.000.000 naissances
- Plus de 32.000 cas dans la base de données, soit environ 3% de malformations (actuellement plus proche de 4%)
- IMG: représentent plus de 30% des cas de malformations, et plus de 1% des naissances

Evaluation du dépistage de la trisomie 21 : études en population

Docteur Babak Khoshnood Registre des malformations congénitales de Paris - Inserm U953 (ex-U149)

Anomalies congénitales : l'importance du problème

- Une des principales causes de mortalité infantile
- Une cause majeure de handicap
- Étiologie souvent inconnue
- Prévention primaire très limitée
- Importants progrès dans le dépistage et la prise en charge

Importance des anomalies congénitales : quelques chiffres

- 3 à 4% des naissances (*source = registres de malformations*)
- Une des principales causes de mort fœtale et de mortalité infantile
 - 15 % des mort-nés (*source = EUROCAT*)
 - 25 % (ou plus) de la mortalité infantile (*source = statistiques de mortalité*)

Prévalence des malformations congénitales : Registre de Paris

Prévalence des principaux groupes de malformations

• Cardiopathies	0.8%
• Anomalies chromosomiques	0.7%
• Fentes orales	1.4 p. 1.000
• Anomalies de fermeture du tube neural	1.2 p 1.000

Prévalence de quelques malformations

• Spina bifida	5 p 10.000
• Hypoplasie du ventricule gauche	3 p 10.000
• Atrésie de l'œsophage	3.6 p 10.000
• Hernie diaphragmatique	4 p 10.000

L'intérêt des registres de malformations congénitales

- Surveillance épidémiologique
- Evaluation
 - dépistage prénatal
 - devenir des enfants porteurs d'anomalies congénitales
 - prévention / actions de santé
- Recherche étiologique

Registre de malformations

Défini par:

- La population couverte dans une zone géographique définie (nombre de naissances annuelles)
- La définition des cas:
 - Anomalies morphologiques et chromosomiques, avec confirmation diagnostique et définition précise des anomalies (standardisation)
 - Liste d'anomalies exclues
 - Chez les enfants nés-vivants et mort-nés et les interruptions médicales de grossesse (IMG)
 - Que les cas soient dépistés en prénatal, à la naissance ou plus tard (sur quelle durée?)

Registre des Malformations Congénitales de Paris

- 27 ans d'enregistrement (depuis 1981)
 - Dernière année validée, 2006
 - 2007 en cours
- Environ 38.000 naissances couvertes annuellement soit plus de 1.000.000 naissances
- Plus de 32.000 cas dans la base de données, soit environ 3% de malformations (actuellement plus proche de 4%)
- IMG: représentent plus de 30% des cas de malformations, et plus de 1% des naissances

Evaluation du dépistage prénatal des anomalies congénitales

Objectifs du dépistage prénatal des anomalies congénitales

Santé publique :

- Diminution de la prévalence à la naissance des anomalies congénitales sévères
- Amélioration de la prise en charge des enfants atteints

Toutefois idéalement le premier objectif devrait être :

- Maximiser la possibilité pour les femmes de prendre une décision éclairée concernant le dépistage

Critiques du dépistage prénatal :

- Basé sur un abord socialement discriminant du handicap
- Son utilisation croissante pourrait renforcer une approche discriminatoire et les pratiques qui en découlent

Trois modèles pour l'évaluation des anomalies congénitales

Anomalies de type 1 (Ex : anomalies chromosomiques dont la trisomie 21)

- dépistage prénatal possible
- interruption médicale de grossesse si la femme le souhaite

Anomalies de type 2 (Ex : cardiopathies congénitales)

- dépistage prénatal recommandé pour une prise en charge optimale
- interruption médicale de grossesse réservée aux anomalies sévères (ex : hypoplasie du cœur gauche)

Anomalies de type 3 (Ex : anomalies de fermeture de tube neural)

- mêmes modalités d'intervention que les anomalies de types 1 et 2, plus la possibilité de prévention primaire

La trisomie 21

- Première cause de retard mental d'origine génétique
- Facteur de risque majeur : âge maternel avancé
- Dépistage en routine : dosage sanguin maternel, échographie
- Diagnostic: amniocentèse, biopsie du trophoblaste
- Dans l'avenir : Techniques non-invasives de diagnostic par analyse du sang maternel

Évaluation du dépistage de la trisomie 21

1) Performance des tests

- Sensibilité, spécificité, ..., temps du diagnostic, risques éventuels

2) Le recours et le mode d'utilisation du dépistage en population générale

- Différences socio-économiques dans le recours au dépistage sanguin
- Utilisation combinée des examens de dépistage et de diagnostic prénatal
- Connaissance de la mesure de la clarté nucale et du dépistage sanguin
- Étude comparative du recours à l'amniocentèse en France et aux Etats-Unis

Évaluation du dépistage de la trisomie 21 (2)

3) Impact du dépistage prénatal sur la prévalence à la naissance

- Evolution du pourcentage des cas de la trisomie 21 dépistés in utero et de la prévalence à la naissance
- Différences socioéconomiques dans la prévalence à la naissance de la trisomie 21

4) Études psychologiques de l'impact du dépistage

- Les effets psychologiques y compris l'impact des résultats faux positifs et faux négatifs

5) Études économiques

- Coût efficacité
- Coût utilité

Indices de performance des tests : taux de détection et de faux positifs

Dépistage prénatal de la trisomie : marqueurs sériques et clarté nucale

- Dépistage sanguin
 - 1er trimestre : pregnancy-associated plasma protein A, free beta-subunit of human chorionic gonadotropin
 - 2ème trimesters : serum alpha-feto protein, unconjugated estriol, human chorionic gonadotropin, inhibin A
- Clarté nucale (1er trimestre)
- Autres signes d'appel

Table - Indices of test performance (2): detection and false positive rates
First vs. first + second trimesters tests

Screening Method	Detection Rate (%)	False Positive (%)
Combined test (first trimester)	85	5
	72	1
Integrated Test (first and second trimesters)	95	5
	85	1
First trimester serum screening (T21)	70	5
	50	1
Combined first trimester screening (T18)	91	2
Combined first trimester screening (T21 and T18)	89	11

Combined test: measurement of serum pregnancy-associated plasma protein A, the free beta subunit of human chorionic gonadotropin, and nuchal translucency

Integrated test: measurement of serum pregnancy-associated plasma protein A and nuchal translucency in the first trimester and serum alpha-fetoprotein, unconjugated estriol, and human chorionic gonadotropin, and inhibin A in the second trimester

First trimester screening test: measurement of the free beta-subunit of human chorionic gonadotropin, serum pregnancy-associated plasma protein A

Main references: Wald 1999, Wapner 2003, Wald (SURUSS) 2003, Malone (FASTER) 2005

Table - Indices of test performance : detection and false positive rates

Note: Indices depend in part on threshold risk level for a positive result (e.g., 1/250 vs. 1/120)

Screening Method	Detection Rate (%)	False Positive (%)
Triple screening	69	5
	45	1
Quadruple Test	81	5
	60	1
Nuchal translucency	75 (variable)	5
Triple + nuchal translucency	80	5

Triple test: measurement of serum alpha-fetoprotein, unconjugated estriol, and human chorionic gonadotropin.

Quadruple test: measurement of serum alpha-fetoprotein, unconjugated estriol, and human chorionic gonadotropin, and inhibin A.

Main references: Wald 1999, Wapner 2003, Wald (SURUSS) 2003, Malone (FASTER) 2005

Table - Indices of test performance (3): detection and false positive rates
First + second trimesters tests

Screening Method	Detection Rate (%)	False Positive (%)
Combined test (first trimester)	85	5
First trimester serum screening	70	5
Fully integrated Test (1st + 2nd trimester)	95	5
Stepwise sequential screening	95	5
Independent sequential screening	86	5
Serum integrated screening	86	5

Stepwise sequential screening: results of combined screening provided in first trimester and quadruple test in second trimester; risk in second trimester calculated with inclusion of marker levels in first trimester

Independent sequential screening: results of combined screening provided in first trimester and quadruple test in second trimester, with both risks calculated independently

Serum integrated screening: PAPP-A measured in first trimester (results not provided), quadruple markers measured in the second trimester; risk calculated in second trimester with inclusion of the marker levels measured in first trimester

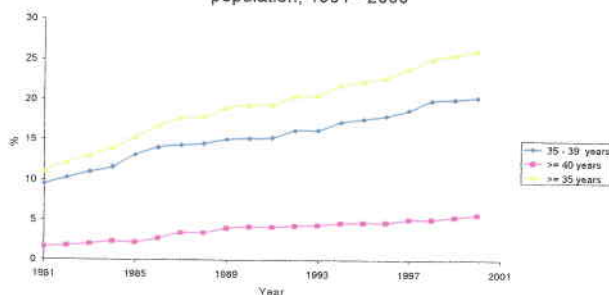
Main references: Wald 1999, Wapner 2003, Wald (SURUSS) 2003, Malone (FASTER) 2005

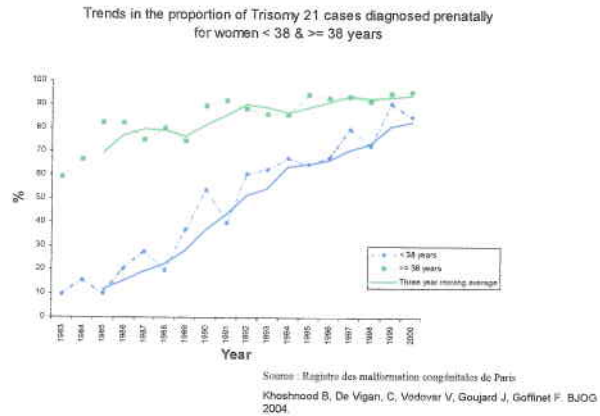
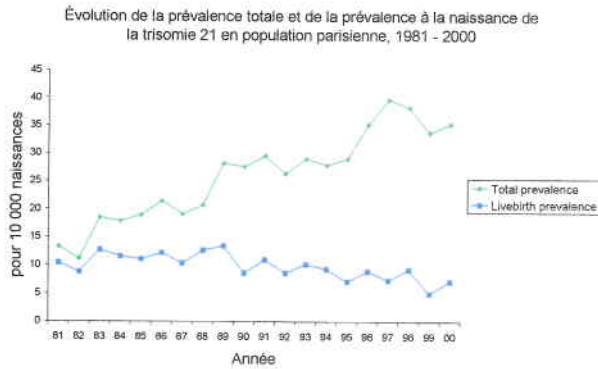
Impact du dépistage sur la prévalence à la naissance de la trisomie 21

Prévalence à la naissance d'une anomalie congénitale est
fonction :

- De la prévalence totale de l'anomalie
- Des décès fœtaux / avortements spontanés
- Des avortements décidés après un diagnostic prénatal de l'anomalie

Trends towards delayed childbearing in the Parisian population, 1981 - 2000





L'impact du dépistage sur la prévalence de la trisomie 21 en France

- Il y eu une augmentation significative de l'âge maternel dans les décennies récentes.
- Par conséquent, on peut constater une augmentation de la prévalence totale de la trisomie 21.
- La majorité de cas de la trisomie 21 est actuellement détectée in utero. Par conséquent la prévalence à la naissance de la trisomie 21 a diminué en dépit de l'augmentation de l'âge maternel et de la prévalence totale.

Étude des disparités socio-économiques dans la prévalence à la naissance de la trisomie 21 : Objectifs

- Hypothèse : L'utilisation croissante mais inégale du dépistage prénatal pourrait créer des disparités socioéconomiques dans la prévalence à la naissance de la trisomie 21 – une anomalie dont l'incidence ne varie pas selon les catégories socioéconomiques.
- Dans ce cas les enfants porteurs de la trisomie 21 risqueraient de naître de plus en plus fréquemment dans les familles à faibles ressources.

Étude cas-témoins : Méthodes

- Les cas : enfants nés vivants avec une trisomie 21 issus du Registre des Malformations Congénitales de Paris
- Les témoins : autres anomalies du registre si :
 - Prévalence totale ou prévalence à la naissance non liée à des facteurs socio-économiques
 - pas de dépistage prénatal habituellement
 - suffisamment fréquentes.
- Analyses statistiques : deux stratégies d'ajustement pour l'âge maternel
 - modèles cusum
 - fractional polynomials

Table - Socioeconomic differences in prenatal diagnosis for Down's syndrome, Paris Registry of Congenital Malformations, 1983-2002

	Prenatal Diagnosis			
	N	%	95% CI	p ²
Maternal profession				< 0.001
professional	375	84.0	79.9 - 87.6	
intermediate	330	75.5	70.4 - 80.0	
administrative, public service	279	64.5	58.6 - 70.1	
other**	102	65.7	55.6 - 74.8	
none	342	57.6	52.2 - 62.9	

** farmer, artisan, small business owner, shop keeper, shop assistant, service worker, skilled worker and unskilled worker.

² Chi-square test of significance, p < 0.001

Khosrnood B, De Vigan, C, Vodevar V, Goffinet F. Am J Public Health. 2006

Table - Socioeconomic differences in the decision regarding a prenatally diagnosed case of Down's syndrome, Paris Registry of Congenital Malformations, 1993-2002

	Decision to continue the pregnancy			
	N	%	95% CI	p [§]
Maternal profession				< 0.001
professional	312	3.2	1.5 - 5.8	
intermediate	244	2.9	1.2 - 5.8	
administrative, public service	172	5.8	2.8 - 10.4	
other**	63	7.9	2.6 - 17.6	
none	193	11.4	7.3 - 16.7	

** farmer, artisan, small business owner, shop keeper, shop assistant, service worker, skilled worker and unskilled worker.

§ Chi-square test of significance, p < 0.001

Table - Logistic regression analysis of socioeconomic differences in total prevalence of Down's syndrome - Paris Registry of Congenital Malformations, 1991 - 2002.

	Total births					
	Unadjusted OR*			Adjusted** OR		
	OR	95% CI	p [§]	OR	95% CI	p [§]
Maternal profession			0.01			0.70
professional	1.0	Ref.		1.0	Ref.	
intermediate	0.9	0.7 - 1.1		1.1	0.9 - 1.3	
administrative, public service	0.7	0.6 - 0.9		1.0	0.8 - 1.2	
other	0.9	0.7 - 1.2		1.0	0.7 - 1.4	
none	0.9	0.7 - 1.0		1.1	0.9 - 1.4	

* Odds of a Down syndrome birth (cases) as compared with a birth with the following set of anomalies (controls): congenital dislocation of hip, cleft palate, polydactyly, syndactyly, club foot, angioma, congenital abnormalities of the integument, and anorectal anomalies.

** Adjusted odds ratio from a logistic regression model that included maternal age, profession and geographic origin.

§ Wald tests of significance of the overall effect of maternal profession.

Table - Logistic regression analysis of socioeconomic differences in live birth prevalence of Down's syndrome - Paris Registry of Congenital Malformations, 1981 - 2002.

	Live births					
	Unadjusted OR*			Adjusted** OR		
	OR	95% CI	p [§]	OR	95% CI	p [§]
Maternal profession			< 0.001			< 0.001
professional	1.0	Ref.		1.0	Ref.	
intermediate	1.3	1.0 - 1.9		1.5	1.1 - 2.1	
administrative, public service	1.6	1.2 - 2.2		1.9	1.3 - 2.8	
other	2.0	1.3 - 3.1		2.0	1.3 - 3.1	
none	2.3	1.7 - 3.1		2.4	1.7 - 3.3	

* Odds of a Down syndrome birth (cases) as compared with a birth with the following set of anomalies (controls): congenital dislocation of hip, cleft palate, polydactyly, syndactyly, club foot, angioma, congenital abnormalities of the integument, and anorectal anomalies.

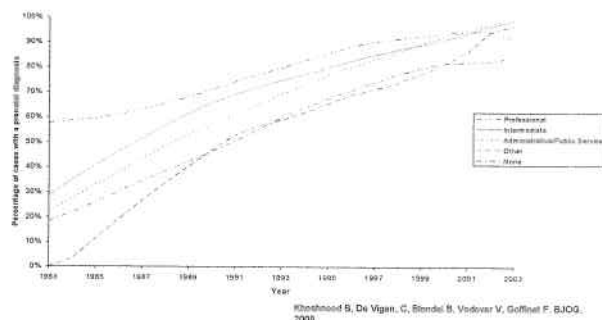
** Adjusted odds ratio from a logistic regression model that included maternal age, profession and geographic origin.

§ Wald tests of significance of the overall effect of maternal profession.

Evaluation du dépistage de la trisomie 21 en France : synthèse des résultats

- Une politique très active avec des intentions égalitaires
- Un programme de dépistage prénatal bien développé et largement suivi
- Offrir à toutes les femmes un accès au dépistage et la possibilité d'une décision éclairée
- Réglementation récentes appliquée mais
 - inégalités persistent
 - risque d'utiliser directement l'amniocentèse
- Si les disparités dans le recours au dépistage prénatal persistent, les enfants porteurs de la trisomie 21 risquent de naître de plus en plus dans les familles ayant moins de ressources.

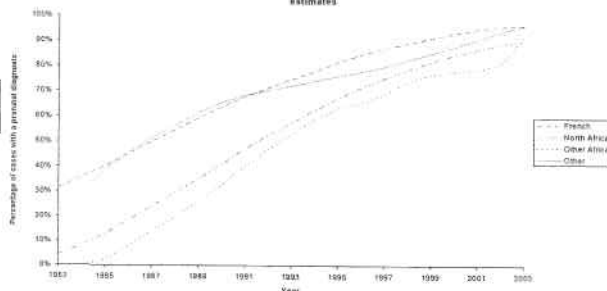
Figure 1 - Proportion of prenatally diagnosed cases of Down syndrome by maternal profession in the Parisian population, 1993-2003 - Locally weighted smooth scatter plot (Loweass) estimates



Conclusion

- En relation avec la mise en place de politiques visant à fournir un accès au diagnostic prénatal pour toutes les femmes, les différences socio-économiques dans le diagnostic prénatal de la trisomie 21 ont diminué avec le temps.
- Ces tendances nécessitent d'être surveillées, particulièrement à la lumière des avancées techniques et des stratégies alternatives de dépistage prénatal.
- L'évaluation idéale des programmes de dépistage prénatal devrait aussi inclure des mesures relatives au choix informé.

Figure 2 - Proportion of prenatally diagnosed cases of Down syndrome by geographic origin of mother in the Parisian population, 1993-2003: Locally weighted smooth scatter plot (Loweass) estimates



Discussion : Dépistage de la trisomie 21

- Les effets positifs de l'utilisation répandue du dépistage prénatal de la trisomie 21 en France doivent être pondérés par :
 - le taux relativement élevé de l'amniocentèse et par conséquent les pertes de fœtus normaux
 - les conséquences négatives éventuelles pour les individus atteints de la trisomie 21 (ou d'autres anomalies congénitales).
- Ces conséquences négatives doivent être évaluées en considérant aussi les choix qui sont donnés aux femmes et leurs familles par le biais du dépistage prénatal.

Diagnostic Prénatal de la trisomie 21 et suivi de la grossesse d'un enfant porteur de trisomie 21

Docteur Maryse Fiorenza, Hôpital Mère-Enfant, CHU, Limoges

Dépistage prénatal de la Trisomie 21 et diagnostic

Dr Maryse FIORENZA GASQ
HME Limoges
4ème journée mondiale de la Trisomie 21
20 et 21 mars 2009 LIMOGES

- La T21 est la plus fréquente des anomalies génétiques (pop. générale 1nn /700)
- Il faut différencier : Diagnostic prénatal et Dépistage

Le Diagnostic de certitude repose sur l'établissement du caryotype foetal :

- Liquide amniotique (amniocytes)
- Villosités choriales
- Sang foetal

Le Dépistage Prénatal consiste à cibler des patientes à risque accru d'avoir un enfant porteur de Trisomie 21 et chez lesquelles le prélèvement pour caryotype foetal sera indiqué

Dépistage prénatal de la Trisomie 21: historique

- Décret 6 mai 1995 n°95-559 loi n°94-653 (information obligatoire des femmes enceintes sur le dépistage de la T21)
- Décret 28 mai 1997 n°97-579 fixe les conditions de recueil du consentement éclairé
- Arrêté 23 janv. 1997 : conditions de prise en charge du caryotype foetal par l'assurance maladie
- Arrêté 16 février 1999 : marqueurs sériques du 2ème trimestre
- Recommandations de L'HAS en juin 2007 pour de nouvelles stratégies de dépistage

Le facteur de risque le mieux établi est **l'âge maternel** et c'est le premier critère qui a été utilisé pour organiser le dépistage et proposer un caryotype foetal au-delà d'un certain âge (38 ans à partir de 1980 : 5% caryotypes... performances médiocres)
⇒ nouvelles stratégies de dépistage

Dépistage prénatal de la Trisomie 21

- Age Maternel
- Marqueurs sériques du 2ème trimestre
- Clarté nucale au 1er trimestre
- Marqueurs sériques du 1er trimestre
- Signes échographiques (T1, T2, T3, genetic scan)

Dépistage prénatal de la Trisomie 21

Marqueurs sériques du 2ème trimestre :

Ce dépistage est encadré par des dispositions réglementaires depuis 1997.

Le principe repose sur le calcul d'un risque individuel de T21 en pondérant le risque lié à l'âge maternel par un facteur de correction lié aux valeurs des concentrations de substances dosées dans le sérum maternel (HCG, fraction libre βHCG, AFP, oestriol) entre 14 et 18 SA.

Taux de détection moyen (seuil de 1/250) : 70% avec 5% de faux positifs

Dépistage prénatal de la Trisomie 21

Mesure de la clarté nucale au 1er trimestre

L'augmentation de la CN est un signe d'appel non spécifique témoignant d'un trouble du développement :

- Anomalies chromosomiques
- Anomalies cardiaques
- Anomalies génétiques
- Malformations

Cette CN peut être mesurée entre 11 et 14 SA et donner des renseignements utiles si elle est réalisée dans des conditions rigoureuses

CN > 95 ème perc = 20 % aneuploïdies (seuil 1/300, Se=80% et faux positif=5%)

FORMATION THÉORIQUE ET PRATIQUE EN ÉCHOGRAPHIE INDISPENSABLE ET ADAPTÉE À CHAQUE OPÉRATEUR
Classe de la voie abdominale ou vaginale en fonction des habitats de l'opérateur et des conditions techniques
longueur crânio-caudale des fœtus comprise entre 45 et 84 mm [1] (14-24)
Fœtus en position sagittale crânio
Fœtus en position neutre, si en hyperflexion, si en hyperextension
Le fœtus doit occuper au moins 2/3 de l'image
Attendre les mouvements latéraux de manière à distinguer le visage de l'arrière
Placer la branche horizontale du curseur sur le front hyperéchogène bordant la zone hypoeéchogène ou la clarté nucale
Faire trois mesures et retenir la plus grande





Dépistage prénatal de la Trisomie 21

Marqueurs sériques du 1er trimestre

PAPP-A
Fraction libre β HCG



Dépistage prénatal de la Trisomie 21

- Age Maternel
- Marqueurs sériques du 2ème trimestre
- Clarté nucale au 1er trimestre
- Marqueurs sériques du 1er trimestre
- Signes échographiques (T1, T2, T3, genetic scan)

⇒ Calcul de risque séquentiel ? Intégré ? Combiné ?
⇒ Quelle information donnée aux parents / stratégies complexes pour un consentement éclairé

- Dépistage séquentiel.
- Dépistage intégré.
- Dépistage combiné.

Principe du dépistage séquentiel T21

- Age ou CN ou MS T2
- Indépendance des 3 données.
- Génère de nombreuses amniocentèses
- Pertes fœtales



- 15 000 naissances/an
- 11 % de prélèvements
- 75 % de sensibilité
- 1 % de pertes fœtales

- Nb de T21/an = $15\,000 \times 1/700 = 21$
- Nb de DAN = $21 \times 75\% \approx 16$
- Nb de prélèvements = $15\,000 \times 11\% = 1\,650$
- Nb de pertes fœtales = $1\,650 \times 1\% \approx 16$



- 15 000 naissances/an
- 11 % de prélèvements
- 75 % de sensibilité
- 1 % de pertes fœtales

- Nb de T21/an = $15\,000 \times 1/700 = 21$
- Nb de DAN = $21 \times 80\% \approx 17$
- Nb de prélèvements = $15\,000 \times 16\% = 2\,400$
- Nb de pertes fœtales = $2\,400 \times 1\% \approx 24$

À discuter :

- ☐ Pertes fœtales et risques maternels après complication d'amniocentèse ou naissance d'un enfant trisomique 21...
- ☐ les premiers procès pour amniocentèse à indications discutables et ayant entraîné une fausse couche nous arrivent des États-Unis (*Réalités en Gynécologie-Obstétrique* Avril 2005)...

Les prélèvements fœtaux constituent aussi un risque médico-légal...

(L Bidat ; Th Farman)

Principe du dépistage intégré

- Age et nuque et MS T2
- On intègre les 3 données
- Age



12 sa



15-18 sa

Age	MS T1	MS T2	MS T3	MS T4	MS T5	MS T6	MS T7	MS T8	MS T9	MS T10	MS T11	MS T12	MS T13	MS T14	MS T15	MS T16	MS T17	MS T18	MS T19	MS T20	
12	15	18	21	24	27	30	33	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66	69	72	75

Nucal 120

Opérateur: ALDKA Prosound Alpha 10. DPM5 : 07/01
 Appareil: ALDKA Prosound Alpha 10. DPM5 : 07/01
 Date examen: 01/01/07 | 1ère intention

Patient

Nom: []
 Nom jeune fille: []
 Prénom: []
 Date naissance: 21/01/75 | 31 ans | Risque 10-470p | 1 | 137

Biométrie

LCC (mm): 6.8 | Clarté nucale (mm): 1.5 mm
 Rapport de transparence: 0.2 | Risque après mesure: 1 | 4.183

Attention: Le risque combiné MS n'intègre la sensibilité du dépistage, mais on diminue le risque de sous-estimation, que si le résultat des marqueurs est négatif au total.

Valeur seuil des marqueurs sériques maternels pour laquelle le risque combiné sera de 1:250: 1 | 5.9

Remarques

- Age et nuque (12 - 14SA) puis MS T2 (15 - 18 SA)
- 2 niveaux d'annonce .
- Incompréhension des patientes .

Dépistage combiné

- Age et nuque et MS T1 .
- Yvelines
- Combinaison des 3 données dans le même temps .
- Un seul rendu de résultats.

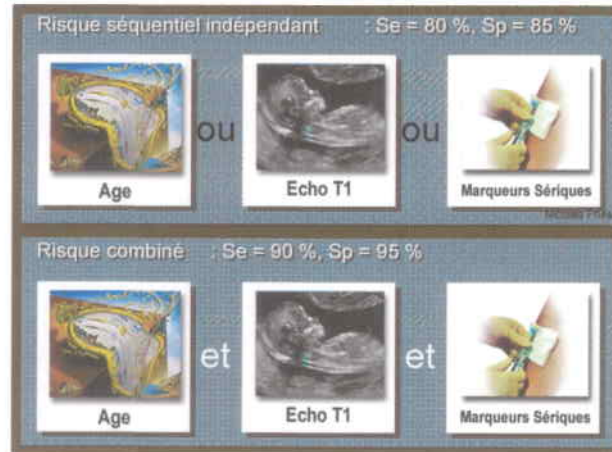
Etude écho-PAPP-A 78

	Risque combiné	 Age	 Echo T1	 Marqueurs Sériques	Risque successif
Patientes	21314	1510	250	1369	21314
Faux +	616 2.9%	1480	226	1350	3056 14%
T21	63 79%	30	24	19	73 91%

Recommandations de L'HAS

- Dépistage combiné du 1er trimestre
 - ✓ Associant Age, CN et MSM (PAPP-A et Béta HCG)
 - ✓ Assurance qualité : FMC, Contrôle qualité des images et des datas
 - ✓ Standardisation des logiciels de calcul de risque
 - ✓ Estimation du risque réalisé par les biologistes

1. Pas de suppression des MSM du 2ème trimestre
2. En l'absence de risque combiné au 1er T, on peut proposer un risque intégrant l'âge, la CN et les MSM du 2ème T
3. Abandon du risque séquentiel
4. Abandon de l'indication âge > ou = à 38 ans
5. Support d'information
6. Mise en place d'une évaluation de ces nouvelles stratégies



Le dépistage combiné au T1: conditions d'application

- Programme d'assurance **qualité** est nécessaire
 - Pour les marqueurs sériques
 - Pour le calcul de risque (validité des logiciels)
 - Pour la clarté nucale
- CN: contrôle de qualité **qualitatif et quantitatif**
 - Vérification qualité images (score)
 - Suivi de la distribution des mesures
 - Une mise en place régionale est encouragée
- Révalorisation tarifaire
 - Rêve ou réalité??
 - Incitation positive au contrôle de qualité
- Support d'information adaptée: plaquettes, traduction

Risque combiné du 1^o trimestre

- Qui combine ?
 - Les laboratoires agréés
- Les logiciels (AFSSAPS)
 - Siemens - Perkin Elmer - Brahms - Roche.
- À partir d'une liste **d'échographistes agréés**

Dernière étape

- Attendre publication au JO .
- Acceptation remboursement.
- Organisation régionale en réseau de périnatalité ou CPDPN ? .

Echographie fœtale du 2ème et 3ème trimestre

- Conserve une place importante dans le dépistage de la trisomie 21 ;
- RCIU
- Les anomalies de quantité du LA
- Les anomalies morphologiques et « les petits signes »

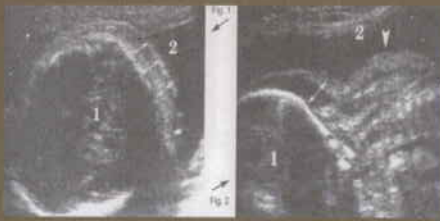
Genetic scan

- Anses digestives
- OPN
- Nuque
- Pyélectasies bilatérales
- Fémur
- Anses intestinales hyperéchogènes
- Alignements des VAV
- Tête ronde
- Brachymésophalangie
- Pilier de la mitrale hyperéchogène

Brachycéphalie



Nuque épaisse / hygroma



Éversion lèvre inférieure



Interposition linguale



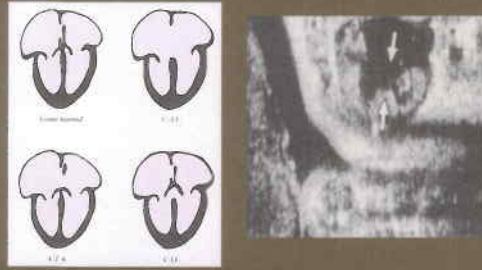
Interposition linguale



Anomalie du pavillon de l'oreille,
petite oreille



Cardiopathie : CAV +++



« double bulle » sténose duodénale



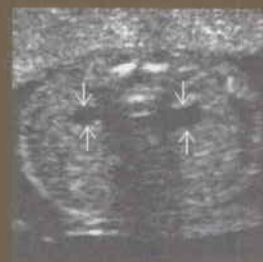
Brachymesophalangie du V,
anomalie du pouce



Écart permanent du gros orteil



pyelectasie



Signes échographiques

étude rétrospective du CFEF1997

- Profil anormal 68%: profil plat 67%, ensellure nasale marquée, éversion de la lèvre inférieure, interposition linguale 62%
- OPN courts 51% / absents 12%
- Nuque épaisse 54%
- Brachymesophtalmie du V 36%
- Anomalie des pieds 29% : écart gros orteil, malposition
- Pyelectasie / reins hyperechogènes 23%
- Malformations cardiaques 27%
- Anomalies digestives 23% : anses échogènes 8%, sténose duodénale 4%, omphalocèle 0.5%...
- Oreille de petite taille ou de forme anormale 21%
- Brachycephalie 7%
- VI limites 5% / hydrocéphalie 0,5% / KPC 0,5%
- AOU 0,5%

Information des patientes

- Support d'information adapté :
 - ✓ Ce qu'est la trisomie 21
 - ✓ Les stratégies de dépistage existantes
 - ✓ Les avantages et inconvénients des tests proposés
 - ✓ La notion de risque et la distinction entre risque et diagnostic de certitude
 - ✓ Les possibilités relatives au prélèvement pour le DPN et relatives à l'IMG
 - ✓ Le DPN comme l'IMG ne doit en aucun cas être présenté comme une obligation

Information des patientes

- Cette information devrait permettre **un choix éclairé** des patientes et devrait être la plus exhaustive possible pour s'adapter à leur perception du monde et de la vie :
- l'IMG en cas de T21 avérée, est recevable par notre société mais il faut savoir donner une information complète intégrant **la possibilité de poursuite de la grossesse avec accompagnement, les prises en charge spécifiques de ces enfants (avec ou sans malformations) voire les modalités de leur adoption.**

L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE TRISOMIE 21

Docteur Philippe Brosset, CHU Limoges

L'annonce du diagnostic de trisomie 21 est un moment particulièrement délicat et important.

La lecture de documents rapportant le vécu de familles montre comment chaque mot, attitude, ou comportement des personnes faisant l'annonce restent gravés dans la mémoire des parents.

Faire cette annonce est une grande responsabilité qui doit être véritablement professionnelle et qui est, comme cela a été dit ailleurs, un acte médical véritable devant répondre à des règles précises même si « il n'y a pas de bonne façon de présenter cette nouvelle » .

Par qui peut être faite l'annonce ?

L'idéal serait que l'annonce soit faite par un médecin qui va avoir une responsabilité vis-à-vis de l'enfant (médecin de famille ou pédiatre).

Mais quelle que soit la personne qui annonce, elle peut être en butte à l'agressivité des parents, il faut qu'elle le sache et ne s'en formalise pas. Dans un premier temps, on a tendance à assimiler une mauvaise nouvelle à celui qui la porte et dont on pense qu'il nous veut du mal. C'est pour cette raison qu'il n'est pas bon que l'un des parents averti en premier fasse l'annonce à l'autre membre du couple.

A qui est faite l'annonce ?

Il semble préférable que les deux parents soient présents, mais également que l'enfant soit présent puisque c'est de lui, de son avenir que l'on va essentiellement parler.

Où et quand ?

Il ne s'agit pas là de détails.

Le lieu de rencontre se trouve le plus souvent dans une enceinte hospitalière mais il faut prévoir un endroit calme où l'on sait que l'on ne sera pas dérangé pendant l'entretien, où les parents peuvent être reçus assis et sentir qu'on peut leur consacrer temps et attention.

Le moment choisi est aussi important.

Rien n'impose que le diagnostic soit asséné dès la naissance même s'il est évident pour le clinicien. L'idéal, pas toujours facile à réaliser, serait de pouvoir expliquer le diagnostic à partir de la confirmation par le caryotype. De toute façon, il faut indiquer que l'on attend cette confirmation formelle.

Les signes cliniques de la trisomie 21, en particulier au niveau du visage, sont douloureusement ressentis par les parents. Aussi est-il préférable d'évoquer le problème de l'hypotonie pour justifier la demande de caryotype.

Par contre, lorsque les parents très vite après la naissance manifestent une inquiétude, il faut alors dès ce moment les rencontrer, envisager avec eux le diagnostic et décider avec eux de l'étude chromosomique.

Que dire ?

Cette annonce entraîne le plus souvent un véritable état de sidération expliquant le fait que de nombreuses explications données ne sont pas intégrées, et devront être reprises lors d'entretiens ultérieurs qui doivent être proposés aux parents.

Parmi les questions le plus souvent évoquées, figurent celles de la cause de l'anomalie et surtout l'évolution ultérieure.

En ce qui concerne les causes de l'anomalie, on peut expliquer le mécanisme de survenue du chromosome surnuméraire, et surtout bien montrer comment, dans la grande majorité des cas, il s'agit d'un accident imprévisible et d'une anomalie non exceptionnelle.

Dès le premier entretien, se pose le problème de l'évolution de l'enfant. Souvent, les parents ne connaissent la trisomie 21 que très mal, de façon très négative ou sous forme de véritable fantasme n'ayant que peu à voir avec la réalité. Deux travers sont à éviter : minimiser les difficultés que vont rencontrer les parents ou présenter au contraire un tableau catastrophique faisant d'emblée envisager la solution de l'abandon.

Il faut au cours de ce premier contact permettre à la souffrance intense des parents de s'exprimer. Ceux-ci doivent pouvoir traduire, même de façon violente, leur révolte.

Se pose parfois la question au cours de cet entretien de l'abandon : cette éventualité doit pouvoir être entendue par le soignant sans culpabilisation ; mais là encore l'intervenant doit essayer de sentir qu'elle est la demande véritable des parents.

Il faut savoir donner quelques indications sur les possibilités de prise en charge d'un certain nombre de difficultés par des professionnels ou des structures adaptées sans médicaliser à l'excès mais en laissant entendre qu'il existe pour eux des moyens d'être aidé.

En conclusion, il faut répéter qu'il n'y a pas de bonne annonce d'un événement aussi grave mais que le respect de quelques règles peut permettre de mieux accompagner cette annonce si douloureuse. Enfin si les parents le souhaitent il leur sera certainement utile de rencontrer des personnes ayant vécu la même réalité qu'eux.

ALLAITEMENT D'UN ENFANT PORTEUR DE TRISOMIE 21

Dominique BOURGIN (sage-femme)

Notre société est mal à l'aise avec l'allaitement maternel, oscillant entre les diktats et l'abstention, le « laisser faire » et la culpabilité... ; elle est mal à l'aise également avec le handicap, quel qu'il soit. Alors...

Allaiter un enfant porteur de trisomie 21...quelle drôle d'idée...

Lorsqu'on m'a demandé de traiter ce sujet, j'ai commencé par rechercher dans la bibliographie. Puis je me suis dit qu'il était aussi important de vous parler d'expériences, de vécu, dont mes collègues consultantes en lactation et moi-même avons été témoins.

L'allaitement maternel c'est, bien sûr, le boire et le manger...mais c'est tellement autre chose qui se joue là. Bien sûr je vais vous parler des avantages de l'allaitement pour ces enfants, bien sûr je vais orienter quelques pistes pratiques, mais c'est d'abord...une histoire d'amour, et comme toutes les histoires d'amour, chacune est unique et singulière, et demande notre écoute et notre respect.

Pourquoi allaiter un enfant porteur de Trisomie 21 ?

Outre les avantages communs à tous les enfants, et que l'on commence à bien connaître maintenant, l'allaitement maternel présente des bénéfices particuliers pour les enfants porteurs de trisomie 21 et pour leur mère :

- Ils sont particulièrement prédisposés aux infections des voies respiratoires et aux problèmes intestinaux : le lait maternel, à la fois par sa digestibilité, et les éléments immunitaires qu'il contient offre une bonne protection.

- L'activité musculaire faciale est très différente au sein et au biberon : l'allaitement maternel favorise un meilleur tonus des muscles faciaux et de la langue, donc un meilleur développement de tout le massif osseux facial, avec, à plus long terme, moins de difficultés de langage et de problèmes d'orthodontie.

- Une stimulation supplémentaire par les contacts peau à peau qui font automatiquement partie de l'allaitement, par la latéralité alternée, par les odeurs et les goûts différents du lait maternel, par tous les échanges qui passent à travers ces temps d'allaitement.

- Une fonction « réparatrice » pour la mère, qui fait en l'allaitant quelque chose de réellement important pour son enfant, et qui du coup va avoir davantage confiance en elle et en sa capacité à subvenir aux besoins de son enfant différent.

Il ne faut pas se leurrer, les difficultés peuvent être là :

Outre les difficultés communes à tous les démarrages d'allaitement, la principale difficulté sera l'hypotonie, plus ou moins marquée selon les bébés qui va entraîner une difficulté à prendre le sein et à s'y maintenir durant toute la durée d'une tétée, et des « demandes » qui vont être parfois très rares. Une autre difficulté est l'impossibilité pour certains bébés de mettre leur langue en gouttière pour pouvoir prendre le sein correctement.

A cela peuvent se surajouter des pathologies, qui feront qu'il peut y avoir séparation entre la mère et l'enfant les premiers jours, l'enfant ayant besoin de soins dans un milieu spécialisé.

Mais chaque enfant porteur de Trisomie 21 est unique, il est donc difficile de préjuger des capacités de l'enfant avant la naissance. Une étude réalisée en 1983 sur 59 bébés atteints de trisomie 21 a montré que la moitié n'avait pas de problème de succion.

Dès la naissance, on visera 2 objectifs, tout en privilégiant au maximum la physiologie de l'allaitement maternel, et en se rappelant que tout allaitement est un apprentissage :

- nourrir le bébé, en évitant la déshydratation et une perte de poids trop importante.
- démarrer une lactation suffisante chez la mère

Quelques points clefs :

Du côté de l'enfant :

- évaluer les capacités de l'enfant, les encourager, et ce dès la naissance
- si les phases d'éveil ne sont pas suffisamment fréquentes, les provoquer : il pourra être nécessaire de réveiller le bébé s'il ne le fait pas de lui-même. Le fait de porter beaucoup un enfant le stimule.
- évaluer la quantité de lait que prend le bébé : un enfant qui ne reçoit pas suffisamment de lait peut se mettre en « économie d'énergie »
- en fonction des évaluations successives, voir s'il y a besoin d'une supplémentation
- s'il faut compléter, le faire après une tétée, et privilégier le lait maternel. Pas de biberon.

Du côté de la mère :

- encourager et soutenir la maman et trouver avec elle les solutions qui lui conviennent.
- si le bébé est avec elle et est suffisamment actif au sein, cela rejoint l'accompagnement de tout allaitement maternel.
- si le bébé n'est pas suffisamment actif, (évaluation), il faudra mettre en route dès les premiers jours des séances de tire-lait, afin de stimuler la sécrétion lactée, et de compléter le bébé à chaque tétée (soit pendant la tétée avec un dispositif d'aide à l'allaitement, soit aussitôt après à la tasse, la cuillère,...).
- Trouver des positions pour allaiter dans lesquelles le bébé se fatiguera moins.
- si la mère et l'enfant sont séparés, on commence le tire-lait dès les 1eres 24h. Dès que cela sera possible, on privilégiera des contacts peau à peau jusqu'à arriver à de vraies tétées lorsque le bébé ira mieux.

L'accompagnement de ces allaitements de bébés différents se fait avec beaucoup d'écoute et d'inventivité. Au fur et à mesure du développement de l'enfant, l'allaitement deviendra plus facile, mère et enfant acquérant plus d'expérience. Une expérience antérieure d'allaitement maternel peut favoriser la mise en route de l'allaitement, à condition que la mère et l'entourage ne comparent pas trop ces allaitements.

Et les pères ? Comme et même encore plus que pour tout autre allaitement, le père est le soutien de ce défi qu'est l'allaitement d'un bébé porteur de trisomie, défi choisi à deux et vécu et encouragé à...trois.

Alors.....allaiter un enfant porteur de Trisomie 21 ?.... quelle bonne idée !

Naissance d'un enfant porteur de trisomie 21 Retentissement psychique et vécu de parents

Pr Roger Garoux, Service Hospitalo-universitaire de Pédopsychiatrie, CHU Limoges

NAISSANCE d'un enfant porteur d'une trisomie 21

REPERCUSSION PSYCHIQUE ET VECU INITIAL DES PARENTS

Communication le 20/3/2009

Professeur Roger Garoux
Service Hospitalo-Universitaire de Pédopsychiatrie - Limoges

Points Forts

- Le bébé trisomique est d'abord un bébé
- L'annonce de la trisomie constitue toujours un stress, souvent traumatique
- Certains effets, que l'on pourrait se reprocher, sont fréquents au cours de toute grossesse

L'ANNONCE

2 POINTS IMPORTANTS

- Quand est-elle survenue ?
 - Au cours de la grossesse ?
 - Bilan de dépiélagé : de diagnostic faits ?
 - Mais souhait de mener la grossesse à terme
 - Au décours de l'accouchement ?
 - Bilans faits, mais revenus négatifs : pas suffisamment significatifs

De quelle manière a-t-elle été faite ?
(cf exposés sur ce sujet)

LA GROSSESSE

- Du côté de la mère
 - Il y a eu mise en place de
 - enfant fantasmatique (l'enfant de l'histoire personnelle avec les fantasmes infantiles, au premier rang desquels les fantasmes oedipiens)
 - enfant imaginaire (ce serait l'enfant de la grossesse : avec les représentations qu'on s'en fait, l'histoire dans laquelle on l'inscrit (choix du prénom, projets, ...))

LA GROSSESSE

- Il y a schématiquement un désir de base :
 - désir d'enfant : désir de devenir mère
 - désir de grossesse : relation narcissique et non pas anaclitique (renvoie à soi et non à l'autre sur lequel on s'appuie)

Quelques répercussions psychiques

- Troubles immédiats en rapport avec le stress
- Troubles anxieux
 - Somatisations diverses
 - Craintes projetées sur l'avenir (du bébé, des parents, avec d'éventuelles ruptures et les souffrances induites)

Quelques répercussions psychiques

- Troubles dépressifs

- Où se trouveront conjoints :

- le manque d'espoir (plus ou moins entretenu par des remarques négatives sur le moyen et long terme , par la lourdeur de l'éducation ...)

- le manque d'aide

CONCLUSIONS : LE SUIVI

- Au vécu immédiat , il faut ajouter l'intervention du bébé (autre participant essentiel des interactions avec ses sourires, ses cris, ...)
- Les parents doivent pouvoir jouir de leur droit de faire des choix
- L'annonce doit être prolongée par la proposition d'un soutien (association , médecin)

VÉCU DES PARENTS DE PERSONNES TRISOMIQUES 21 ET ATTENTES VIS-À-VIS DU MÉDECIN TRAITANT

Étude qualitative par entretiens semi-dirigés

Dr Marie Goffinet-Faucher - Dr Marie Flori

RÉSUMÉ

En France, plus de 50 000 personnes sont porteuses de trisomie 21. Le médecin traitant est impliqué dans la prise en charge de ces patients et de leur famille.

Objectif : identifier les attentes des parents de personne trisomique 21 (T21) vis-à-vis du médecin traitant à partir de l'analyse de leur vécu.

Méthode : étude qualitative par entretiens semi-dirigés réalisés auprès de parents de personnes T21.

Résultats : l'annonce du diagnostic de trisomie 21 constitue un traumatisme pour les parents qui sont blessés dans leur parentalité. Des stratégies d'adaptation comme l'hyper-investissement ou le repli sur soi se mettent en place pour faire face à la situation. Parents et enfant sont confrontés au regard des autres, à l'incertitude face à l'avenir et parfois à l'isolement social, qui sont autant de sources de souffrance. Les parents expriment à l'égard de leur médecin traitant des attentes communes à tous les patients : compétences biomédicales, capacités relationnelles et disponibilité. Leurs attentes plus spécifiques témoignent d'un besoin de reconnaissance sociale : proximité, place donnée au patient T21, regard valorisant.

Conclusion : les parents de personnes T21 attendent du médecin traitant un accompagnement multidimensionnel qui fait appel aux compétences aussi bien techniques que relationnelles. Cet accompagnement participe à l'intégration des parents et de la personne T21 au sein de la collectivité.

Aujourd'hui en France, il naît plus d'un nouveau-né trisomique 21 par jour (1). La trisomie 21 est une anomalie chromosomique responsable d'une déficience intellectuelle de degré variable, d'une hypotonie musculaire et de signes morphologiques. L'arrivée d'un enfant trisomique 21 dans une famille engendre un véritable bouleversement qui nécessite un accompagnement. Le médecin traitant est un des acteurs de cet accompagnement. Qu'attendent les parents de personnes trisomiques 21 de la part de leur médecin traitant ? Ont-ils des attentes particulières, directement liées à leur vécu de parents d'enfant trisomique 21 ?

Une étude qualitative, réalisée par la méthode d'entretiens semi-dirigés, a été entreprise pour tenter de répondre à ces questions. L'objectif de l'étude était d'identifier les attentes des parents de personnes trisomiques 21 vis-à-vis du médecin traitant en s'appuyant sur l'analyse de leur vécu.

MATÉRIEL ET MÉTHODE

La méthode qualitative par entretiens semi-dirigés est une méthode particulièrement adaptée à l'analyse d'un processus de pensée (vécu) et de soins (accompagnement) lorsque l'on ne veut pas décider a priori du système de cohérence interne des informations recherchées (2). L'étude a été réalisée en région Champagne-Ardenne entre juin et octobre 2007. Les parents ont été recrutés par l'intermédiaire d'une association de parents de personnes trisomiques 21. Les entretiens ont été réalisés par une interne de médecine générale de Lyon dans le cadre de sa thèse.

Pendant les entretiens, d'une durée moyenne d'une heure, les parents étaient invités à s'exprimer sur les thèmes suivants :

- Contexte familial et social
- Histoire de l'arrivée de l'enfant dans la famille
- Prise en charge médicale et paramédicale de la personne trisomique 21
- Attentes vis-à-vis du médecin traitant sur les plans médical, médico-social, relationnel.

Population étudiée

Neuf entretiens ont été réalisés auprès de parents et de grands-parents de personnes trisomiques 21. Les grands-parents interrogés étaient fortement impliqués dans la prise en charge éducative de leur petit-enfant. Le lieu d'habitation des personnes interrogées est rural dans quatre cas, semi-rural dans quatre cas, et urbain dans un cas. Les caractéristiques de la population étudiée sont résumées dans le tableau 1.

Personnes interrogées	Sexe de la personne T21	Âge à la date de l'entretien	Rang dans la fratrie	Suivi médical
parents	filles	5 ans	1 sur 2	pédiatre
mère	garçon	7 ans	7 sur 7	généraliste
grands-parents	garçon	7 ans	1 sur 2	généraliste
parents	filles	7 ans	2 sur 2	pédiatre
parents	garçon	8 ans	2 sur 3	généraliste
grand-mère	femme	19 ans	1 sur 2	généraliste
parents	femme	25 ans	6 sur 6 (adoptée)	généraliste
parents	femme	29 ans	2 sur 3	père médecin
parents	femme	41 ans	1 sur 1	généraliste

Tableau 1. Caractéristiques de la population étudiée

Analyse

Les entretiens ont été intégralement retranscrits sur support informatique. L'analyse a été effectuée en deux temps par l'interne ayant conduit les entretiens : une analyse entretien par entretien pour l'étude du vécu et une analyse transversale des entretiens pour l'étude des attentes.

RÉSULTATS

Le vécu des parents

L'annonce du diagnostic. L'annonce du diagnostic de trisomie 21 provoque un choc constant chez les parents. C'est « un coup de poing dans la figure », « une catastrophe ». L'inscription indélébile dans la mémoire des mots prononcés à ce moment-là témoigne du traumatisme vécu. La révolte, le rejet de l'enfant (désir de mort ou d'abandon), la tristesse, la dépression, le sentiment de solitude, la peur face à l'inconnu sont des réactions fréquentes qui succèdent au choc initial. Pour faire face à cet événement traumatisant, les parents développent des attitudes d'hyper-investissement de l'enfant, de fuite (dans l'activité professionnelle, les contraintes matérielles...) ou de repli sur soi.

Devenir parents d'un enfant différent. À l'arrivée de l'enfant, les parents expriment des doutes sur leur capacité à assumer leur rôle de parents. « Est-ce qu'on va être capable d'élever un enfant comme ça ? ». Ils ressentent le besoin de s'investir fortement auprès de leur enfant ce qui demande souvent une réorganisation de la vie familiale et sociale : déménagement, arrêt de l'activité professionnelle de l'un des parents. L'identification à l'enfant, la découverte de ses capacités de communication et d'évolution favorisent l'attachement et l'acceptation de l'enfant par ses parents.

Le retentissement social. Les parents sont sensibles au regard que l'entourage porte sur eux-mêmes et sur leur enfant, regard qui les blessent parfois profondément comme « une gifle en pleine figure ». Certains parents s'isolent socialement pour se protéger de ce regard. Les parents évoquent aussi « le manque de représentation réelle [pour l'entourage] de ce que c'est vraiment que d'avoir un enfant handicapé » et la nécessité de pouvoir trouver du soutien auprès de la famille, des amis et des associations de parents.

L'avenir. L'inquiétude des parents pour l'avenir de leur enfant porte sur l'hébergement, le travail, l'« après nous » et sur les questions de la sexualité et de la procréation. Ces problématiques ne sont pas au premier plan dans le discours des parents.

Les attentes des parents vis-à-vis du médecin traitant

Les compétences biomédicales. Les parents attendent avant tout du médecin traitant une prise en charge des problèmes de santé courants de leur enfant adaptée et efficace. Ils acceptent que le médecin traitant ne soit pas un spécialiste de la trisomie 21. Certains d'entre eux attendent néanmoins que le médecin s'informe sur les spécificités de la prise en charge et proposent de lui apporter l'information par l'intermédiaire de brochures rédigées par des spécialistes. Les parents insistent sur la nécessité d'un partenariat avec le médecin pour les soulager des préoccupations médicales. Le médecin traitant est aussi considéré par les parents comme le relais des médecins spécialistes.

Les compétences d'accompagnement global. Pour les parents interrogés, la place du médecin traitant est incontestable dans l'accompagnement de l'enfant trisomique 21, de ses parents et de la famille élargie. Le médecin traitant est celui qui écoute, soutien, rassure et encourage. Les parents dressent le portrait du fameux « médecin de campagne » pour exprimer leurs attentes vis-à-vis du médecin traitant, à savoir un médecin proche de ses patients, capable de se mettre à leur niveau, concerné par leurs problèmes.

Le savoir-être. Les parents interrogés sont particulièrement sensibles à la composante non verbale de la communication et à la place laissée à la personne trisomique 21 par le médecin traitant au cours de la consultation. Pour les parents, le médecin doit se montrer capable de mettre en confiance son patient trisomique 21 avant de l'examiner, il doit avoir un regard bienveillant et considérer la personne avant la trisomie 21. Les parents expriment aussi leur souhait ou leur satisfaction de voir le médecin s'adresser directement à leur enfant trisomiques 21 et montrer de l'intérêt pour lui.

La disponibilité, l'accessibilité. Les parents interrogés ont conscience qu'une consultation médicale pour leur enfant trisomique 21 demande plus de temps qu'une consultation *tout venant*. Ils apprécient que le médecin leur consacre du temps et qu'il prenne des dispositions pour leur offrir ce temps. Ils perçoivent bien qu'un médecin pressé est moins disponible pour les écouter. Les parents attendent de leur médecin traitant qu'il soit accessible en cas de problème, au moins par téléphone.

DISCUSSION

À propos de la méthode

La méthode utilisée dans cette étude partage les limites inhérentes aux méthodes d'enquêtes qualitatives. La conduite des entretiens et leur interprétation sont soumises aux opinions et aux sentiments du chercheur. Celui-ci, interne en médecine, s'est appuyé sur deux ouvrages de méthodologie appliquée à la sociologie (2, 3) ainsi que sur les conseils d'un anthropologue universitaire pour la réalisation des entretiens et pour leur analyse. Deux psychologues cliniciens ont également collaboré à l'analyse des entretiens. Il n'y a pas eu de triangulation.

L'étude n'a pas été financée. Les personnes interrogées ont été recrutées sur la base du volontariat. Elles faisaient toutes partie de la même association de parents de personnes trisomiques 21. Dans une étude qualitative, l'échantillonnage ne répond pas à un objectif de représentativité statistique mais doit plutôt refléter la diversité au sein d'une population donnée (4). Les caractéristiques de la population étudiée (tableau 1) témoignent de la diversité des situations de l'échantillon.

La question du vécu des parents de personnes trisomiques 21 et de leurs attentes vis-à-vis du médecin traitant reste, au regard de la littérature scientifique, un domaine très peu exploré en France et dans le monde. Il s'agit, à notre connaissance, de la seule étude qualitative réalisée en France auprès des parents de personnes trisomiques 21 pour explorer leurs attentes vis-à-vis du médecin traitant.

À propos du vécu

Les réactions décrites par les parents après l'annonce du diagnostic de trisomie 21 témoignent de la blessure de leur parentalité et du réaménagement psychique nécessaire après l'annonce (5). Ce réaménagement psychique s'apparente au travail de deuil décrit par E. Kübler-Ross avec les cinq étapes du deuil : le choc, la colère, le marchandage, la dépression et l'acceptation (6). Les soignants doivent connaître ces différentes réactions pour être capable de les reconnaître sans se laisser déconcerter et pouvoir accompagner au mieux les parents (5). L'accompagnement doit aider les parents à accepter leurs sentiments négatifs à l'égard de l'enfant et à admettre sa différence comme étant incontournable pour que la rencontre avec lui soit possible (7).

L'hyper-investissement auprès de l'enfant témoigne d'un désir de réparation (7) ; c'est un mouvement nécessaire et structurant pour l'enfant (8). Cet hyper-investissement implique souvent une réorganisation de la vie familiale comme en témoigne une étude quantitative réalisée en 1996 auprès de 63 parents d'enfants trisomiques 21 (9) avec notamment l'aménagement des horaires de travail et la réduction des loisirs.

Le retentissement familial et social de l'arrivée de l'enfant trisomique 21 dans une famille met en évidence les difficultés d'intégration de la différence au sein de la société. « *L'accueil de l'étrange [...] n'est pas chose facile. Aucune société ne le pratique spontanément* » ; dans ces conditions, il est nécessaire « *d'améliorer les connaissances sociales et de développer les occasions de rencontres avec des trisomiques. [Ces rencontres] permettent de situer le trisomique dans une banalité quotidienne de la vie* » (7).

À propos des attentes

Dans ce paragraphe, nous comparons les attentes des parents interrogés dans la présente étude et les attentes de patients *tout venant* interrogés dans le cadre d'une étude qualitative portant sur les critères de qualité de la relation médecin-malade (10). Les critères de qualité évoqués par les patients *tout venants* portent sur les mêmes domaines de compétences que les attentes exprimées par les parents, à savoir :

- des compétences biomédicales et techniques : un médecin expérimenté, polyvalent, ayant une vision globale et préventive et assurant un bon suivi ;
- des compétences communicatives et relationnelles : une relation personnalisée, empathique, basée sur l'écoute, un médecin n'interrompant pas son patient, s'intéressant au quotidien, ne jugeant pas, rassurant ;
- la gestion du temps, l'accessibilité, la disponibilité et la commodité : accès direct du médecin, importance de la disponibilité et de pouvoir disposer d'un conseil téléphonique.

Ces critères sont appréhendés dans le cadre d'une relation duelle où le médecin a surtout un rôle de soignant. Ceci explique que les critères de bonne qualité évoqués par les patients concernent essentiellement les dimensions médicales et relationnelles. Une dimension supplémentaire apparaît dans le discours des parents interrogés : c'est la dimension socialisante qui s'inscrit dans le cadre d'une relation triangulaire, les trois acteurs de cette relation étant la personne trisomique 21, le médecin traitant et les parents. Les attentes spécifiques des parents de personnes trisomiques 21 vis-à-vis du médecin traitant proviennent de ce besoin de reconnaissance sociale des parents. Ces attentes sont les suivantes :

- une proximité plus affective que géographique ;
- la confiance dans la capacité des parents à être parents de cet enfant-là ;
- le regard valorisant porté sur la personne trisomique 21 ;
- la place accordée à la personne trisomique 21 pendant la consultation en s'adressant directement à elle, en s'intéressant à elle.

La proximité et la confiance attendues par les parents suggèrent une relation au sein de laquelle interagissent moins des aidants assistants des personnes en difficulté, que des êtres disposant de qualités et de compétences qui restituent aux parents leur valeur sociale aux yeux de la collectivité (11). L'attitude du médecin envers la personne trisomique 21 peut contribuer à lui révéler sa propre valeur sociale et aider les parents à voir leur enfant au-delà de la trisomie 21 (12).

CONCLUSION

Devenir parents d'un enfant différent est un chemin difficile. Après le choc de l'annonce, les parents traversent une phase de réaménagement psychique qui leur permettra de trouver les ressources pour avancer avec leur enfant. L'intégration sociale du handicap n'est pas spontanée ; la confrontation avec le regard des autres peut être douloureuse. Les attentes vis-à-vis du médecin traitant exprimées par les parents découlent de ces réalités. Elles impliquent les compétences biomédicales du médecin, sa disponibilité, son accessibilité, ses capacités relationnelles et d'accompagnement. Les attentes exprimées mettent en évidence la dimension socialisante de la relation médecin-personne trisomique 21-parents. La proximité du médecin, sa confiance dans les capacités parentales, le regard valorisant et la place accordée à la personne trisomique 21 au sein de la consultation sont autant d'éléments qui permettent de restaurer la valeur sociale des parents et de leur enfant trisomique 21. Connaître les attentes des personnes trisomiques 21 elles-mêmes donnerait au médecin des éléments de réflexions et lui permettrait d'adapter au mieux sa pratique aux attentes de ses patients.

RÉFÉRENCES

1. Touraine R, Fréminville B. 2007 ; disponible sur le site Orphanet : www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=870 (page consultée le 4/11/2008)
- Blanchet A, Gotman A. L'enquête et ses méthodes : l'entretien ; Paris : Armand Colin, 2007 : 126

pages

3. Beaud S, Weber F. Guide de l'enquête de terrain ; Paris : Editions la découverte, 2003 : 356 pages
4. Britten N. Qualitative Research: Qualitative interviews in medical research. BMJ 1995 ; 311 : 251-253
5. Ben Soussan P. et al. Naître différent. Ramonville Saint-Agne : Érès, 1997 : 60 pages
6. Kübler-Ross E. Accueillir la mort. Paris : Pocket, 2002. 189 pages
7. Vaginay D. Accompagner l'enfant trisomique. Lyon : Chronique Sociale, 2000 : 239 pages
8. Gonnaud F. Annonce de la Trisomie 21 en anténatal et post-natal - Aspects psychologiques et vécu des parents. EPU sages-femmes (Lyon, mars 2008)
9. Caubel L. L'annonce du handicap de la trisomie 21 - Propositions de 63 parents Lorrains. Thèse Nancy 1996
10. Dedienne MC, Hauzanneau P, Labarère J, Moreau A. Relation médecin-malade : qu'attendent les patients ? Investigation par méthode du *focus group*. *Rev Prat Med Gen* 2003 ; 17 : 653-6
11. Ebersold S. Parents et professionnels face au dévoilement du handicap - Dires et regards. Ramonville Saint-Agne : Érès, 2007 : 190 pages
12. Fréminville B et al. L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21 *Médecine thérapeutique et Pédiatrie* 2007 ; 10(4) : 272-280

Pourquoi un guide de parents aux parents d'un enfant porteur d'une trisomie 21

Olivier Roubaud (Fondation Jérôme Lejeune)

Nous côtoyons chaque jour des parents préoccupés par l'avenir de leur enfant atteint d'un handicap mental : "*Y a-t-il des méthodes d'apprentissage spécifiques ? Quels établissements spécialisés prennent en charge les personnes atteintes de trisomie 21 ? Que deviendra-t-il quand je ne serai plus là ?...*". Autant de questions qui, parfois, restent sans réponse, faute d'interlocuteur. Nous venons d'ouvrir un pôle Familles et Vie quotidienne pour aider ces familles qui se démènent au quotidien pour faire une place à leur enfant dans la société.

Notre objectif : aider très concrètement les familles et créer un réseau de solidarité entre parents (publications, projets "coup de main" ...).

Contact : Delphine Simon-Barboux : 01 44 49 73 43 - dsimonbarboux@fondationlejeune.org

Ce guide est né au sein du service Familles et Vie quotidienne.

Familles et Vie quotidienne est né de notre volonté de répondre à certaines attentes et projets de familles concernées par la trisomie 21 ou par une autre maladie de l'intelligence (X-fragile, Williams-Beuren, Prader Willi...). La recherche thérapeutique et le soin médical sont le cœur de notre activité mais nous avons aussi le souci d'aider les patients et leurs familles dans la vie de tous les jours. C'est ainsi que nous avons édité le Livret de Vie, un livre grand public, Trisomie 21, guide à l'usage des familles et de leur entourage, avec les éditions Bash et récemment le Guide de parents aux parents d'un enfant porteur d'une trisomie 21 (0 à 7 ans)

Nous avons tenu également à subventionner des initiatives comme le projet Étincelle, une maison d'accueil pour les personnes handicapées vieillissantes. Il y a quelques années, la création, par la Fondation Jérôme Lejeune, du site internet planete21.net, site fait par et pour les personnes trisomiques 21, m'a amenée à rencontrer de nombreuses familles. La synergie entre ces familles et les demandes qu'elles ont formulées et la place de la Fondation Jérôme Lejeune dans le milieu du handicap a permis la création de ce service. Aujourd'hui, nous voulons établir et renforcer des partenariats avec le monde associatif, social et médical pour favoriser dans le grand public un regard plus juste sur la déficience mentale en soutenant des initiatives qui vont dans ce sens.