



# NAISSANCE D'UN ENFANT PORTEUR DE TRISOMIE 21

Etude sur le vécu de parents  
et professionnels

Présenté par Claire JARNEAU, Sage-femme  
Le 18/11/2022, 25èmes journées scientifiques

# Introduction

	Naissance Pays de Loire	IMG pour T21 Pays de Loire	IMG pour T21 Loire- Atlantique	Naissance T21 Pays de Loire	Naissance T21 Loire- Atlantique	Naissance T21 CHU Nantes	% IMG T21 Pays de Loire
2016	40 858	99	53	24	11	5	80,5 %
2017	40 271	79	51	19	9	3	80,6 %
2018	39 623	92	65	17	12	5	84,4%
2019	39 350	76	51	13	7	6	85,4 %

Tableau sur l'évolution des IMG et naissances d'enfant porteur de Trisomie 21 de 2016 à 2019

	Naissance T21 Pays de Loire	Découverte anténatale ou refus de dépistage	Découverte post-natale
2016	24	14	10
2017	19	10	9
2018	17	15	2
2019	13	8	5

Tableau d'information sur le type de découverte de trisomie 21 en Pays de Loire de 2016 à 2019

# Problématique

**Quel est le vécu des parents et des professionnels de santé lors de l'accompagnement d'un enfant porteur de trisomie 21, de l'annonce à la sortie de la maternité, au CHU de Nantes ?**

# Présentation de l'étude

- 3 naissances d'enfant porteur de trisomie 21
- 12 entretiens avec :
  - Généticienne
  - Sages-femmes
  - Puéricultrices
  - Mères des enfants

# Présentation de l'étude



Inès

2019 → Découverte anténatale

# Présentation de l'étude



Inès



Hugo

2020 → Découverte anténatale

# Présentation de l'étude



Inès



Hugo



Léo

2019 → Découverte postnatale

# Dépistage

- Test ressenti comme obligatoire par les couples
- Un dépistage et non un diagnostic
- N'exclut pas les autres pathologies génétiques
- Aide à se préparer en anténatal



**Annonce**

**Bouleversant**

**Terrifiant**

**Gravée dans l'histoire**

*« ça nous marque au fer rouge » [Mère d'Inès]*

*« comme un deuil inattendu, comme si ma maman  
avait eu une attaque cardiaque. » [Mère d'Inès]*

Annonce

Information

Terrifiant

Bouleversant

Ecoute

Humanité

Gravée dans l'histoire

*« ça nous marque au fer rouge » [Mère d'Inès]*

Bienveillance

Orientation

*« comme un deuil inattendu, comme si ma maman  
avait eu une attaque cardiaque. » [Mère d'Inès]*



Annonce

Information

Terrifiant

Bouleversant

Ecoute

Humanité

Gravée dans l'histoire

*« ça nous marque au fer rouge » [Mère d'Inès]*

Bienveillance

Orientation

*« comme un deuil inattendu, comme si ma maman  
avait eu une attaque cardiaque. » [Mère d'Inès]*

**Y compris dans le cadre d'une IMG !**

# Annonce

**« Il n'existe pas de bonnes façons d'annoncer une mauvaise nouvelle mais certaines sont moins dévastatrices que d'autres »**

(psychanalyste et psycho-oncologue Moley-Massol)

**Annonce**

TEMPS

ECOUTE

CHOIX DES MOTS  
POSTURE

HAS en 2008 « annonce d'une mauvaise nouvelle »

# Annonce

Direction de Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS) + Direction Générale de la Santé (DGS) + Direction Générale de l'Action Sociale (DGAS)

- L' aménagement des conditions de l'annonce
  - Communiquer autour des certitudes et des incertitudes
  - Préserver l'avenir
- 
- L'importance des personnes référentes / ressources
    - Dans la région nantaise Dr Vincent généticienne et Dr Rigal pédiatre
    - Associations, « Rien qu'un chromosome en plus »

# Annonce



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

Découverte anténatale :

- A terme sans malformation —→ accompagnement « classique »
- Parfois des situations qui prennent plus de temps
- Besoin d'être entourés, informés

Découverte post-natale :

- Seule urgence : l'état clinique du nouveau-né
- Laisser le temps aux parents de se poser des questions et interpeller les soignants



# Naissance

L'examen clinique :

- Simple regard porté sur le visage de l'enfant
- Eviter dans la mesure du possible de regarder le visage et les mains avec trop d'insistance → représente l'humanité dans notre société

# Premiers jours de vie

- UK non obligatoire
- UK favorise la proximité parents-bébé, l'accompagnement à l'alimentation, l'autonomisation des parents
- Accompagnement de la fratrie : poser des mots, informer et donner une place à chacun

# Vécu coté soignants

- Situations parfois difficiles
- Peut prendre plus de temps et d'énergie
- Importance du travail en équipe pluridisciplinaire
- Importance de se former

# Discordance de vécu

- Quelques exemples de discordances de vécu entre les parents et les soignants et entre différents soignants :
  - L'annonce de la généticienne en post-natal
  - Différents regards par les soignants sur une même famille
  - Refus d'accompagnement d'un gynécologue ressenti par un couple

# Evaluation du bien être

- 99 % des parents aiment leur enfant
- 98 % sont fiers de leur enfant
- 79% révèlent avoir une vision de la vie plus positive grâce à eux

Etude Américaine , “Having a Son or Daughter with Down Syndrome : Perspectives from Mothers and Fathers” 2011

# Evaluation du bien être

Fratricie :

- 96% ont de l'affection pour leur frère/soeur
- 94% de la fierté
- 88% pensent qu'ils sont meilleurs grâce à leur frère/soeur
- 90% pensent rester investis dans leur vie de leur frère/soeur à l'âge adulte

Etude Américaine , "Family Perspectives About Down Syndrome" 2015

# Evaluation du bien être

Les personnes porteuses de trisomie 21 :

- 99% sont heureux
- 97% aiment qui ils sont
- 96% aiment leur apparence
- 99% expriment de l'amour pour leur famille et fratrie.

Etude Américaine , "Having a Son or Daughter with Down Syndrome : Perspectives from Mothers and Fathers" 2011 et "Family Perspectives About Down Syndrome" 2015

# Retour des mamans aux soignants

- « *Qu'ils aient plus d'informations sur la trisomie 21* » [mère d'Hugo, ligne 658]
- « *Mesurer un peu les conséquences de leurs paroles parce que parfois c'est blessant* » [mère d'Hugo, lignes 659-660]
- « *Vraiment soyez empathiques, pas trop pressés et redirigez vers l'association parce que finalement on a besoin de temps et quelle que soit la décision* » [mère d'Inès, lignes 461-462]
- « *Merci du fond du cœur, merci et bravo 20/20* » [mère d'Inès, Ligne 639]



# Conclusion

Ces situations sont des moments déterminants dans la vie d'une famille. L'accompagnement par les soignants à cette période est fondamental

# Remerciements

- Merci au Dr Vincent, généticienne au CHU, qui a guidé ce mémoire
- Merci à l'école de sage-femme également pour leur accompagnement
- Merci à Dr Flamand et Madame Colin de m'avoir permis d'intervenir aujourd'hui
- Un grand merci aux personnes rencontrées pour réaliser ce travail et tout particulièrement un immense merci aux mamans !!

Merci pour votre écoute !!

# Bibliographie

- Dr Isabelle Moley-Massol. L'annonce de la maladie, une parole qui engage [Internet]. DPNI. 2004 [cité 18 avr 2021]. Disponible sur: <https://dpni-labosud.fr/espaceprescripteur/indications-et-recommandations-du-test/>
- Direction de l'hospitalisation, et de l'organisation des soins, Direction générale de la santé, Direction générale, de l'action sociale. Circulaire cabinet santé, cabinet famille et enfance DHOS/DGS/ DGAS n° 2002/239, du 18 avril 2002 relative à l'accompagnement des parents et à l'accueil de l'enfant lors de l'annonce pré- et postnatale d'une maladie ou d'une malformation [Internet]. 2002 [cité 20 avr 2021]. Disponible sur: <https://solidarites-sante.gouv.fr/fichiers/bo/2002/02-18/a0181730.htm>
- Haute Autorité de Santé. Annoncer une mauvaise nouvelle. 2008.
- Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a Son or Daughter with Down Syndrome: Perspectives from Mothers and Fathers. *Am J Med Genet A*. oct 2011;155A(10):2335-47.
- Skotko BG, Levine SP, Macklin EA, Goldstein RD. Family perspectives about Down syndrome. *Am J Med Genet A*. avr 2016;170A(4):930-41.