



**HAL**  
open science

**Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes et des couples : étude menée par entretiens semi-directifs entre Septembre 2019 et Janvier 2020 au CHR Metz-Thionville auprès de 13 accouchées et leurs conjoints ayant réalisé le dépistage de la trisomie 21**

Marie Dutheil

► **To cite this version:**

Marie Dutheil. Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes et des couples : étude menée par entretiens semi-directifs entre Septembre 2019 et Janvier 2020 au CHR Metz-Thionville auprès de 13 accouchées et leurs conjoints ayant réalisé le dépistage de la trisomie 21. Médecine humaine et pathologie. 2020. hal-03870536

**HAL Id: hal-03870536**

**<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-03870536>**

Submitted on 24 Nov 2022

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



## AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : [ddoc-memoires-contact@univ-lorraine.fr](mailto:ddoc-memoires-contact@univ-lorraine.fr)

## LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

[http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg\\_droi.php](http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php)

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

# UNIVERSITE DE LORRAINE

Ecole de Sages-Femmes de Metz

Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes et des couples.

Étude menée par entretiens semi-directifs entre Septembre 2019 et Janvier 2020 au CHR Metz-Thionville auprès de 13 accouchées et leurs conjoints ayant réalisé le dépistage de la trisomie 21.

Mémoire présenté et soutenu par

Marie DUTHEIL

Née le 03 Novembre 1995

Directeur de mémoire : Emeline Peers –Sage-Femme Enseignante

Expert : Maud Hassler – Psychologue

Promotion 2015-2020



# UNIVERSITE DE LORRAINE

Ecole de Sages-Femmes de Metz

Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes et des couples.

Étude menée par entretiens semi-directifs entre Septembre 2019 et Décembre 2020 au CHR Metz-Thionville auprès de 13 accouchées et leurs conjoints ayant réalisé le dépistage combiné de la trisomie 21.

Mémoire présenté et soutenu par

Marie DUTHEIL

Née le 03 Novembre 1995

Directeur de mémoire : Emeline Peers – Sage-Femme Enseignante

Expert : Maud Hassler – Psychologue

Promotion 2015-2020

## REMERCIEMENTS

Aux patientes, et leurs conjoints qui ont pris le temps de me répondre, et sans qui cette étude n'aurait pu être réalisée. Merci pour votre spontanéité et votre naturel qui ont fait de ce travail un état de lieux authentique.

A Madame Emeline Peers, ma directrice de mémoire, pour son humanité et sa bienveillance tout au long de ce travail, mais également son écoute et ses conseils avisés.

A Madame Maud Hassler, mon experte de mémoire, pour sa disponibilité, ses encouragements et l'apport indéniable de son expertise à mon travail.

A Aurélien, mon compagnon, qui a su, avec patience, me soutenir et m'encourager à chaque étape de ce projet. Merci pour ta présence tout au long de ces années d'école et à l'ouverture que tu m'as donné sur le monde.

A mes parents, mon frère et ma sœur pour leur amour et leur soutien indéfectible, depuis toujours et malgré la distance.

A mes amies, qui m'ont soutenu pendant ces quatre ans de formation

A Louise, Mark, et Laura pour leur aide à la traduction.



## **LISTE DES ABREVIATIONS**

ADN : Acide DésoxyriboNucléique

AFP : Alpha Foetoprotéine

CN : Clarté Nucale

CNRTL : Centre National de Ressources Textuelles et Lexicales

DPNI : Diagnostic Prénatal Non Invasif

HAS : Haute Autorité de Santé

( $\beta$ )-hCG : ( $\beta$ )-Hormone Chorionique Gonadotrope

IMG : Interruption Médicale de Grossesse

IVG : Interruption Volontaire de Grossesse

JORF : Journal Officiel de la République Française

LCC : Longueur Crânio-Caudale

MFIU : Mort Fœtale In-Utéro

MoM : Multiples de la médiane pour chaque âge gestationnel

MSM : Marqueurs Sériques Maternels

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

ORL : Oto-Rhino-Laryngologique

PAPP-A : Pregnancy Associated Plasma Protein A

PLA : Prélèvement de Liquide Amniotique

PVC : Prélèvement de Villosités Choriales

SA : Semaine d'Aménorrhée

T21 : Trisomie 21



## SOMMAIRE

<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>10</b>
<b>PARTIE 1 : CONTEXTE DE LA RECHERCHE</b> .....	<b>13</b>
1. DEFINITION DE LA TRISOMIE 21 .....	13
2. EPIDEMIOLOGIE .....	13
3. DIAGNOSTIC : PRELEVEMENTS OVULAIRES .....	13
3.1 AMNIOCENTESE : PRELEVEMENT DE LIQUIDE AMNIOTIQUE (PLA) .....	13
3.2 CHORIOCENTESE : PRELEVEMENT DE VILLOSITES CHORIALES (PVC) .....	14
3.3 CORDOCENTESE OU PRELEVEMENT DE SANG FŒTAL .....	14
4. DEPISTAGE .....	14
4.1 AGE MATERNEL .....	15
4.2 DÉPISTAGE ÉCHOGRAPHIQUE .....	15
4.3 MARQUEURS SÉRIFIQUES MATERNELS (MSM) .....	16
4.4 DEPISTAGE COMBINÉ .....	16
4.5 DEPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF (DPNI) .....	17
5. CADRE LEGISLATIF .....	18
5.1 LOI KOUCHNER .....	18
5.2 LOIS DE BIOÉTHIQUE .....	19
5.3 DIFFICULTÉ LEGISLATIVE .....	19
6. COMMUNICATION ET CONDUITE D'ENTRETIEN .....	20
6.1 COMMUNICATION PATIENT-SOIGNANT .....	20
6.2 L'ENTRETIEN .....	20
7. CONTENU DE L'ENTRETIEN RELATIF AU DEPISTAGE DE LA T21 .....	21
8. IMPACT PSYCHOLOGIQUE ET REPERCUSSION DU DEPISTAGE .....	22
8.1 PSYCHOLOGIE DE LA FEMME ENCEINTE .....	22
8.2 ENJEUX DU DEPISTAGE .....	23
8.3 REPERCUSSIONS : STRESS AIGU ET POTENTIEL TRAUMATIQUE DU DEPISTAGE .....	23
9. PLACE DE LA SAGE-FEMME .....	24
<b>PARTIE 2 : MÉTHODE ET RÉSULTATS</b> .....	<b>27</b>
1. MÉTHODE .....	27
1.1 PROBLÉMATIQUE .....	27
1.2 OBJECTIFS .....	27
1.3 CRITÈRES DE JUGEMENT .....	27
1.4 HYPOTHÈSES .....	27
1.5 MODALITÉS DE L'ÉTUDE .....	27
1.6 POPULATION DE L'ÉTUDE .....	28
1.7 RECUEIL DE DONNÉES .....	29

1.8	ANALYSE DES DONNEES.....	29
2.	RESULTATS.....	30
2.1	DONNEES GENERALES DES ENTRETIENS.....	30
2.2	CARACTERISTIQUES DE L'ECHANTILLON.....	30
2.3	PRESENTATION THEMATIQUE DES RESULTATS.....	31
2.3.1	Réalisation du dépistage.....	33
2.3.2	Rôle du dépistage.....	34
2.3.3	Connaissances relatives à la T21.....	34
2.3.4	Sentiments ressentis à l'égard du dépistage.....	35
2.3.5	Information reçue des professionnels.....	36
2.3.6	Professionnels ayant réalisés l'information.....	37
2.3.7	Améliorations du dépistage.....	38
2.3.8	Place du dépistage de la T21 dans le suivi de grossesse.....	40
2.3.9	Résultats du dépistage.....	40
2.3.10	Implications éthiques du dépistage.....	41
	<b>PARTIE 3 : ANALYSE DES RESULTATS ET DISCUSSION.....</b>	<b>45</b>
1.	ANALYSE DES RESULTATS.....	45
1.1	UN CHOIX LIBRE ET ECLAIRE ?.....	45
1.2	PRATIQUES DES PROFESSIONNELS.....	48
1.3	VECU DU DEPISTAGE.....	51
2.	DISCUSSION.....	54
2.1	FORCES DE L'ETUDE.....	54
2.2	LIMITES DE L'ETUDE.....	54
3.	PERSPECTIVES.....	55
	<b>CONCLUSION.....</b>	<b>58</b>
	<b>BIBLIOGRAPHIE.....</b>	<b>59</b>

# **INTRODUCTION**

## INTRODUCTION

Le syndrome de Down, aussi appelé trisomie 21 (T21) représente, aujourd'hui, l'anomalie chromosomique la plus fréquente dans le monde [1]. Elle est la première cause de déficience intellectuelle d'origine génétique. Cependant, bien que sa particulière gravité soit reconnue, il n'existe à ce jour aucun traitement curatif [2].

Afin de justifier d'un dépistage, une pathologie doit satisfaire à certains critères établis par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). Parmi ceux-ci, on retrouve notamment le fait que la maladie détectée soit grave, fréquente, curable ou incurable... [3] Il n'est donc pas étonnant qu'un dépistage se soit rapidement développé dans le cadre de la T21, qui satisfait pleinement aux critères exigés.

En France, ce dépistage est systématiquement proposé par les professionnels au cours du premier trimestre de grossesse [4]. Les femmes sont alors libres de choisir de le réaliser ou non. Néanmoins, ce choix ne s'effectue pas sans certains prérequis, et notamment sans une information de la part du professionnel qui suit la grossesse ou réalise la première échographie. C'est à la lumière de cette information que seules ou soutenues par leurs conjoints, elles pourront réaliser un choix libre et éclairé. Toutefois, dans notre système de santé, les soignants sont soumis au quotidien, à des contraintes temporelles, matérielles et humaines auxquelles ils ne peuvent déroger. Si bien que, parfois, ces dernières pourraient devenir un frein à l'écoute active et à l'attention qu'ils portent aux patientes, bien que toutes leurs compétences soient mobilisées.

En tant qu'étudiante sage-femme, et future professionnelle, je suis chaque jour et ce depuis le début de ma formation, au contact des patientes, de leurs questions, de leurs bonheurs et de leurs peurs. La grossesse est un moment particulier dans leur vie, un moment heureux pour la plupart d'entre elles, mais également une source de stress lorsque la santé de leur enfant est concernée. Ceci est d'autant plus vrai dans le cadre du dépistage de la T21. C'est pourquoi, il me paraît important de faire entendre la voix des femmes et des couples, sur leur vécu de cette période de dépistage ; la médicalisation de la grossesse les faisant quelquefois passer au second plan. Aussi, je souhaite que leurs témoignages permettent aux sages-femmes et à tous les professionnels de la périnatalité de les accompagner au mieux lors du suivi de grossesse. De plus, la récente évolution de la stratégie de dépistage de la T21 incluant le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) m'a interpellée et poussée à m'y intéresser de plus près.

Dans ce contexte, la problématique a donc été : **en quoi les pratiques des professionnels qui délivrent l'information relative au dépistage combiné de la T21 impactent le vécu des patientes et des couples de celui-ci ?** Cette étude nous permet de faire un état des lieux de l'information transmise aux femmes et de sa répercussion sur leur vécu du dépistage. Ainsi, il serait alors possible, si nécessaire, d'adapter tant sur la fond que sur la forme l'information délivrée pour des répercussions psychologiques minimales et un vécu optimal.

En premier lieu, nous aborderons la T21 et son dépistage, puis l'entretien qui s'y rapporte et son impact psychologique. La deuxième partie abordera la méthodologie utilisée pour l'étude ainsi que les résultats obtenus. Enfin, la troisième partie s'intéressera à l'analyse de nos résultats, ainsi qu'à la discussion et aux propositions faites.

## **PARTIE 1 : CONTEXTE DE LA RECHERCHE**

## **PARTIE 1 : CONTEXTE DE LA RECHERCHE**

### **1. DEFINITION DE LA TRISOMIE 21**

À la fin du 19<sup>ème</sup> siècle, le Dr Down décrit cliniquement un syndrome malformatif auquel son nom fut attribué (le syndrome de Down). Cette pathologie fut également connue sous le terme de « *mongolisme* » en raison du morphotype « *asiatique* » des personnes atteintes [5]. Cette dernière se caractérise par une déficience mentale, une dysmorphie faciale et diverses malformations viscérales (cardiaques, digestives, Oto-Rhino-Laryngologique (ORL)...) [1]. Ainsi, cette anomalie s'exprime à différents niveaux chez l'individu (physique, cognitif et viscéral).

En France, en 1959 les travaux du Dr Lejeune et de ses collaborateurs (les Dr Turpin et Gautier) ont permis d'en découvrir l'origine. En effet, c'est avec la mise en évidence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la 21<sup>ème</sup> paire de chromosomes que son nom actuel s'est imposé : trisomie 21. Ce nom prend en compte l'étiologie génétique de la pathologie et explique son expression multiple [6]. Cette maladie chromosomique est, la plupart du temps, due à une anomalie de disjonction des chromosomes au cours de la méiose [1].

Aujourd'hui, il n'existe pas de traitement curatif pour la T21, il est seulement possible de traiter et prendre en charge les malformations viscérales et congénitales. Quant au reste de la prise en charge, elle s'appuie essentiellement sur l'accompagnement et la rééducation des patients [7].

### **2. EPIDEMIOLOGIE**

La T21 complique 27 grossesses sur 10 000 dans notre pays. De plus on recense une naissance par jour d'enfant porteur d'une T21 [2,8].

On note que la fréquence d'apparition de ce syndrome augmente considérablement avec l'âge de la mère ; à 20 ans le risque estimé est de 1/1 500 alors qu'il est de 1/250 à 38 ans [9].

Considérant ces chiffres, le dépistage s'est rapidement démocratisé depuis ses premières applications au début des années 90 [2,8]. Ainsi, en France aujourd'hui, ce sont près de 800 000 femmes qui sont confrontées au choix du dépistage de la T21, puisqu'il est systématiquement proposé.

### **3. DIAGNOSTIC : PRELEVEMENTS OVULAIRES**

#### **3.1 AMNIOCENTESE : PRELEVEMENT DE LIQUIDE AMNIOTIQUE (PLA)**

L'amniocentèse est un examen mis au point dans les années 1970. Initialement, le PLA était réalisé « à l'aveugle », puis à partir des années 80, il est associé à l'échographie, ce qui permettra de rendre l'examen plus sûr en limitant les pertes fœtales [10]. Il peut être proposé dans les cas de maladie génétique familiale, de recherche de T21 ou d'anomalie chromosomique, mais sa réalisation à titre systématique lorsque l'âge maternel est supérieur à 38 ans n'est en revanche plus recommandée depuis 2007 [11,12].

Il est réalisable à partir de 15 Semaines d'Aménorrhée (SA) et consiste à prélever un échantillon de liquide amniotique à l'aide d'une aiguille à travers l'abdomen maternel sous contrôle échographique. À partir des cellules fœtales baignant dans le liquide amniotique ainsi recueillies, il est possible de réaliser le caryotype fœtal. Seul ce dernier permet de poser le diagnostic d'une pathologie d'origine chromosomique [13].

Cet examen reste un examen invasif et présente un risque en termes de pertes fœtales. En effet ce risque est aujourd'hui estimé à 0,1%, d'après les dernières études [8]. Comme tout examen génétique, l'amniocentèse ne pourra être réalisée qu'à l'issue d'un entretien préalable, permettant à la patiente de donner son consentement écrit, libre et éclairé à la réalisation [13]. Les résultats sont communiqués au médecin prescripteur dans un délai de deux semaines. Celui-ci fixe ensuite un rendez-vous avec sa patiente pour lui transmettre les résultats du caryotype [11].

### 3.2 CHORIOCENTESE : PRELEVEMENT DE VILLOSITES CHORIALES (PVC)

Cette technique est mise au point dans les années 1980-1990 mais présentait à l'époque plus de risques que l'amniocentèse [10]. La choriocentèse aussi appelée biopsie de trophoblaste vise à prélever à l'aide d'une aiguille un petit échantillon de placenta en vue de l'établissement du caryotype fœtal, tout comme l'amniocentèse.

Néanmoins, elle peut être réalisée entre 10 et 12 SA et donc plus précocement que l'amniocentèse. Elle permet un diagnostic plus rapide puisque les résultats sont habituellement obtenus en quelques jours [14].

### 3.3 CORDOCENTESE OU PRELEVEMENT DE SANG FŒTAL

La cordocentèse est un examen qui consiste à prélever un échantillon du sang du fœtus via une ponction du cordon ombilical sous contrôle échographique. Grâce aux cellules fœtales ainsi recueillies, il est, là encore, possible de réaliser un caryotype afin d'établir un diagnostic de T21, ou de toute autre pathologie chromosomique.

Cette technique n'est réalisable que tardivement au cours de la grossesse (18 SA) contrairement aux deux techniques précédentes. Elle permet un résultat direct mais n'est que rarement réalisée car elle présente un risque de pertes fœtales important, de l'ordre de 3 à 5% [15]. En conséquence, elle n'est utilisée que quand les résultats ne peuvent être obtenus via d'autres techniques [16].

## 4. DEPISTAGE

En France, le dépistage de la T21 est une étape devenue quasi systématique du suivi de grossesse. Son objectif est d'offrir aux parents la possibilité d'obtenir l'information la plus fiable possible quant au risque que l'enfant à naître soit porteur de T21.

Ainsi, ils pourront prendre une décision éclairée sur la suite à donner à la grossesse : se préparer à accueillir cet enfant différent ou pour 96% des grossesses recourir à une Interruption Volontaire Médicale de Grossesse (IVMG) quelque-soit l'âge gestationnel [2]. En effet, en France, et selon la



législation en vigueur : « *une interruption médicale de grossesse peut être envisagée au motif qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic* » (article L2213-1 du code de la santé publique).

La méthode de dépistage de la T21 n'a cessé d'évoluer et de se perfectionner depuis les premières descriptions du syndrome. En témoigne sa dernière amélioration : la prise en charge par l'Assurance Maladie, en Décembre 2018, du DPNI [8]. Dès lors cette technique payante, jusque-là proposée aux patientes devient accessible à toutes.

#### 4.1 AGE MATERNEL

L'âge maternel a toujours été un élément clé du dépistage. En effet, le diagnostic prénatal était initialement réservé aux femmes de plus de 38 ans – puisque, comme vu précédemment, l'âge maternel constitue le principal facteur de risque de survenue d'une T21 – et celles présentant des antécédents particuliers [17,18]. Depuis 2007, l'âge maternel ne justifie pas, à lui seul, le recours au dépistage de la T21 [11].

Néanmoins, il est indispensable de prendre ce facteur en considération étant donné l'augmentation de l'âge à la maternité dans notre société actuelle. En 2015, en France, les femmes donnaient naissance à leur premier enfant en moyenne à 30,4 ans tandis qu'en 1994, l'âge moyen était de 28,8 ans [19].

#### 4.2 DÉPISTAGE ÉCHOGRAPHIQUE

Le dépistage échographique de la T21 est réalisé au cours de la première échographie obligatoire du suivi de grossesse (soit entre 11<sup>+0</sup> SA et 13<sup>+6</sup> SA) et se base sur une mesure en particulier : la clarté nucale (CN). La CN est définie comme l'espace sous-cutané caractéristique entre la peau et les tissus mous recouvrant la nuque du fœtus [20].

Afin d'effectuer la mesure de la CN, il faut prendre en compte l'âge gestationnel, puisque la valeur augmente de façon physiologique avec ce dernier, mais elle doit également être réalisée à un moment bien précis. En effet, il est primordial de respecter les bornes de 11<sup>+0</sup> et 13<sup>+6</sup> SA fixées ci-dessus. Pour cause, il est difficile d'obtenir une mesure adéquate avant cette date et passée celle-ci, l'espace anéchogène formé disparaît et devient échogène ne permettant plus d'effectuer la mesure (même en cas d'anomalie chromosomique) [20,21].

La mesure de la CN se fait en corrélation avec celle de la longueur crânio-caudale (LCC) qui doit être comprise entre 38,0 mm et 84,0 mm. Le rapport effectué entre ces deux valeurs permet, une fois reporté sur courbe, de déterminer les percentiles correspondants [22]. De plus une position neutre de la tête fœtale en coupe sagittale est indispensable pour ne pas majorer ou minorer la mesure et fausser le résultat. C'est pourquoi l'examen doit être réalisé par un opérateur expérimenté. Ce dernier devra rechercher le consentement de la patiente avant la réalisation de l'examen [Annexe I].

Lorsque la CN est augmentée, c'est-à-dire supérieur ou égal au 95<sup>ème</sup> percentile on parle d'hyperclarté nucale. On sait aujourd'hui avec certitude que cette dernière est un marqueur d'aneuploïdie et plus particulièrement de T21.

Si la mesure de la CN est supérieure ou égale à 3.5 mm (soit supérieure ou égale au 99<sup>ème</sup> percentile), ou en présence de signes échographiques évocateurs d'une T21, un prélèvement invasif sera d'emblée proposé [23,24].

#### 4.3 MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS (MSM)

Les marqueurs sériques dosés lors du dépistage dépendent du trimestre où ce dernier est réalisé.

En effet, dans le cadre du dépistage combiné, la prise de sang doit être réalisée entre 8<sup>+0</sup> et 13<sup>+6</sup> SA [25]. Le calcul de risque se base sur les taux de Pregnancy-Associated-Plasma-Protein-A (PAPP-A) et de fraction libre de la  $\beta$ -hormone Chorionique Gonadotrope ( $\beta$ -hCG). Ils sont exprimés en MoM (multiples de la médiane pour chaque âge gestationnel). À savoir que 1 MoM correspond à la valeur médiane idéale et que les valeurs <0,5 MoM sont trop basses et > 2,5 MoM sont trop hautes.

Dans les cas de T21, le plus souvent, le taux de PAPP-A est trop bas, avec un taux proche de 0,25 MoM, alors que le taux de  $\beta$ -hCG lui, est augmenté puisqu'il est > 2,5 MoM (mais < 5 MoM)[26,27].

Lorsque les MSM n'ont pas été réalisés au cours du premier trimestre (T1), un rattrapage est possible au deuxième trimestre (T2), entre 14<sup>+0</sup> et 17<sup>+6</sup> SA [22]. La mesure est alors réalisée sur les taux d'Alpha-Foeto-Protéine (AFP), d'hCG totale (double test) et quelquefois d'oestriol uE3 (dans les cas de triple test). Le résultat de ce test est lui aussi donné en MoM. Dans les cas de T21, le plus souvent, l'AFP est diminuée, et l'hCG augmentée [26].

Au deuxième trimestre, les MSM peuvent être analysés seuls, le dépistage séquentiel intégré (association des MSM du deuxième trimestre et du dépistage échographique du premier trimestre) n'est à ce jour plus en vigueur [23].

Avant de pouvoir réaliser cet examen, le consentement écrit de la patiente doit être recueilli et une prescription médicale délivrée [Annexe II].

#### 4.4 DEPISTAGE COMBINÉ

Aujourd'hui, le dépistage combiné constitue la première étape du dépistage de la T21. Il est proposé à toutes les femmes enceintes, mais n'est pas obligatoire. En conséquence, chaque femme est libre d'accepter ou de refuser de le pratiquer, et ce, même en cas de désaccord au sein du couple.

Il est réalisé au cours du premier trimestre de grossesse, (entre 11<sup>+0</sup> et 13<sup>+6</sup> SA) et repose sur l'association de trois critères : âge maternel, analyse des MSM et mesure échographique de la CN. Leur combinaison permet de calculer le risque pour le fœtus d'être porteur de l'anomalie génétique.

Ainsi, en fonction du résultat obtenu, il existe trois types de prise en charge en fonction du résultat obtenu :

- Si le risque évalué est inférieur à 1/1 000 alors la grossesse se poursuit sans investigations supplémentaires.
- En revanche, si ce dernier est supérieur ou égal à 1/50 alors, un examen à visée diagnostique (amniocentèse ou choriocentèse) est d'emblée proposé au couple, afin de réaliser un caryotype fœtal et d'établir le diagnostic.
- Enfin si le risque estimé est compris entre 1/51 et 1/1 000, il est proposé au couple de réaliser DPNI [4].

#### 4.5 DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF (DPNI)

Le DPNI est également connu sous l'appellation de test ADNlcT21 pour Acide DésoxyriboNucléique (ADN) libre circulant dans le sang maternel pour la T21.

Ce test a récemment été introduit dans le protocole de dépistage. En effet, depuis le 18 Janvier 2019, il entre officiellement dans la stratégie de dépistage de la T21 puisqu'il est pris en charge par l'Assurance Maladie [4]. Avant cette date, les femmes qui souhaitaient y avoir accès ne bénéficiaient d'aucune prise en charge, le coût de l'examen leur incombait alors complètement.

Il est dès lors proposé en deuxième intention dans la stratégie de dépistage et fait suite au dépistage combiné puisque son objectif est d'en affiner les résultats. En effet, il permet de calculer plus précisément le risque pour l'enfant d'être porteur d'une T21. Il peut cependant être proposé en première intention dans les cas de grossesses multiples, d'antécédents de T21 au cours d'une précédente grossesse ou d'un parent porteur de translocation robertsonienne [28].

Il consiste en une prise de sang à la recherche d'une surreprésentation de séquences d'ADN fœtal provenant du chromosome 21 dans le sang maternel. Ses taux de détection étant concluant dans 99% des cas (un % de faux positifs), il permettra de limiter le nombre de recours à l'amniocentèse et/ou la choriocentèse. À l'issue de la prise de sang, le résultat est soit positif, soit négatif. Un résultat positif correspond à une très forte probabilité pour l'enfant d'être atteint de T21, il faudra donc poursuivre l'investigation par un examen diagnostique : amniocentèse et/ou choriocentèse – ces deux examens restent le seul moyen diagnostique de la T21 [29]. Un résultat négatif, s'interprète comme une très faible (mais non nulle) probabilité pour l'enfant d'être porteur d'une T21. Dans ce cas, la surveillance de la grossesse se poursuit normalement et selon les recommandations en vigueur.

Avant la réalisation du test, une information approfondie sera délivrée à la patiente et au couple [Annexe IV]. Elle s'effectuera dans le cadre d'une consultation de conseil génétique ou par un professionnel qualifié, précisant le caractère dépisteur et non diagnostique du test [28].

## 5. CADRE LEGISLATIF

### 5.1 LOI KOUCHNER

La loi Kouchner du 4 Mars 2002 revient sur le droit des patients. Cette loi est régie par les articles L-1111-2 et L-1111-4 du code de la santé publique et repose sur cinq thèmes principaux :

- Droit à l'accès aux soins et au choix du médecin,
- Droit à l'information et au respect de la confidentialité,
- Droit de participer à la décision médicale,
- Respect de la personne soignée,
- Contentieux et indemnisation [30].

Concernant le droit à l'information, la loi garantit que :

*« Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus.[...] »*

*« Cette information incombe à tout professionnel de santé dans le cadre de ses compétences et dans le respect des règles professionnelles qui lui sont applicables. Seules l'urgence ou l'impossibilité d'informer peuvent l'en dispenser. Cette information est délivrée au cours d'un entretien individuel. »* [31].

D'autre part, la loi assure au patient la possibilité d'être actif quant aux décisions médicales le concernant, et plus particulièrement celles en lien avec sa santé :

*« Toute personne prend, avec le professionnel de santé et compte tenu des informations et des préconisations qu'il lui fournit, les décisions concernant sa santé.*

*Le médecin doit respecter la volonté de la personne après l'avoir informée des conséquences de ses choix. [...] »*

*« Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne et ce consentement peut être retiré à tout moment. »* [32].

Le droit à l'information et celui de participer aux décisions médicales sont donc deux notions complémentaires et essentielles. En effet, ensemble, elles garantissent l'autonomie du patient et lui donnent la possibilité de donner son consentement éclairé (ceci grâce à l'information loyale qui lui aura été préalablement délivrée).

Il est donc légitime, et primordial d'appliquer ces principes au dépistage de la T21 dont l'objectif est *« de donner aux femmes enceintes ou aux couples l'information la plus fiable possible sur le risque de trisomie 21 fœtale [...] »* [8].

## 5.2 LOIS DE BIOETHIQUE

La bioéthique définit l'étude des problèmes moraux soulevés par la recherche biologique, médicale ou génétique et certaines de ses applications.

En 1994, les premières lois de bioéthique sont publiées et viennent encadrer les recherches dans le domaine de la santé. Elles ont été révisées en 2004, 2011, 2013 et 2019 pour s'adapter aux évolutions de la société et aux progrès scientifiques [33].

Ces lois renforcent l'obligation d'information et d'accompagnement des patientes dans le cadre du diagnostic prénatal [34]. En particulier, depuis la loi du 07 Juillet 2011, selon laquelle médecins et sages-femmes doivent délivrer une information sur le risque de portage de la T21 de l'enfant à naître [35].

Elles sont inscrites dans différents textes législatifs français et notamment à l'article L.2131-1 du code de la santé publique qui précise les objectifs, ainsi que les modalités de réalisation, de prescription et d'information du dépistage de la T21 [36] : « *Toute femme enceinte reçoit, lors d'une consultation médicale, une information loyale, claire et adaptée à sa situation sur la possibilité de recourir, à sa demande, à des examens de biologie médicale et d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de sa grossesse.* » [37]

La loi précise également à l'article L2161-1 du code de la santé publique : « *Le fait de procéder au diagnostic prénatal sans avoir reçu l'autorisation mentionnée à l'article L. 2131-1 du code de la santé publique est puni de deux ans d'emprisonnement et de 30 000 euros d'amende.* » [38]

## 5.3 DIFFICULTE LEGISLATIVE

Le cadre légal a pour objectif de poser les règles qui s'imposent aux professionnels et aux patients. Toutefois, il arrive que certains de ses textes entrent en conflit et engendrent des difficultés d'interprétation. En effet, dans le cadre du dépistage de la T21, deux éléments s'opposent : l'obligation pour le praticien d'informer et le droit du patient de refuser de l'être.

Afin de régler cette antinomie, le législateur a donc choisi d'amender le texte initial : « *Sauf opposition de sa part, la femme enceinte reçoit une information loyale, claire et adaptée lui permettant de choisir librement de recourir ou non au dépistage et/ou au diagnostic prénatal. Elle peut révoquer à tout moment son consentement à la réalisation de ces examens.* » [34,39].

En France, le dépistage de la T21 est réalisé par la grande majorité des femmes enceintes. Cependant, de récentes études ont montré que bien souvent, les informations essentielles et les enjeux des examens sont mal ou peu compris par les patientes, en cause, le manque d'information, mais aussi les conditions et la qualité de l'information délivrée [40-42].

**Qu'en est-il alors de l'autonomie du patient et des moyens pour la conserver ?**

## 6. COMMUNICATION ET CONDUITE D'ENTRETIEN

La communication se définit comme le fait de transmettre des informations, des connaissances d'une personne à une autre. Elle peut être verbale et non verbale et constitue la base de la relation entre le professionnel et son patient. En effet, elle est le point de départ d'une relation de confiance à pérenniser dans le temps, et sans laquelle, la qualité du soin s'en ressent.

### 6.1 COMMUNICATION PATIENT-SOIGNANT

La communication verbale développée entre le professionnel et son patient correspond à tout ce qui est dit ou écrit. La communication non verbale, quant à elle, englobe tous les signaux renvoyés par le corps au cours de la consultation : posture, ton de la voix, expressions du visage... Cette dernière n'est pas toujours consciente mais joue un rôle essentiel au cours de l'entretien car selon Mehrabian (psychologue et professeur en psychologie) seulement sept pourcents de notre message est transmis par les mots que nous utilisons [43]. Elle est donc le reflet de la disponibilité et de l'engagement du praticien envers son patient. Elle ne doit cependant pas influencer son choix [44].

C'est pourquoi, afin de renforcer cette relation de confiance, indispensable à la relation de soin, il est important pour le professionnel d'adopter une posture empathique et de soigner tant sa communication verbale que non verbale.

De plus, dans le cadre du dépistage de la T21, il est important que le professionnel qui délivre l'information s'assure de sa bonne compréhension par la patiente. En effet, sans une compréhension complète, impossible pour elle de donner un consentement libre et éclairé. Ce consentement est défini par le Centre National de Ressources Textuelles et Lexicales (CNRTL) comme « *un acte libre de la pensée par lequel on s'engage entièrement à accepter ou accomplir quelque chose* » [45]. Il respecte l'autonomie du patient, c'est-à-dire ici les capacités de la femme enceinte à prendre des décisions par elle-même, pour elle-même en toute connaissance de cause et en l'absence de contrainte, en faisant intervenir sa capacité à délibérer, décider, et agir [46].

C'est en ce sens, qu'il est possible pour le soignant d'utiliser la méthode du « *teach back* » ou « *Faire Dire* ». Cette méthode consiste à faire reformuler au patient ce qu'il a compris de l'information qu'il vient de recevoir. Il s'agit d'un outil de communication au sein de la relation de soin mais aussi de vérification, puisque selon la littérature, les patients ne retiennent que seulement la moitié des explications fournies lors d'une consultation [47].

### 6.2 L'ENTRETIEN

L'entretien relatif au dépistage de la T21 est un entretien individuel. Il permet de délivrer une information « *intelligible, loyale et adaptée à la femme enceinte* » [48]. En effet, il s'agit de prendre en compte la personne dans sa globalité, tant dans sa dimension psychologique que sociale ou culturelle. Cette consultation doit permettre de répondre à toutes les questions des patientes et de recueillir leur souhait en matière de dépistage.

Pour se faire, il est nécessaire de mettre en œuvre certaines conditions pour « bien informer ». Selon la Haute Autorité de Santé (HAS), « *informer requiert du tact, du temps et de la disponibilité ainsi qu'un environnement adapté* » [49]. Il est donc conseillé de conduire l'entretien de manière à :

- Consacrer du temps à l'information,
- Apporter une écoute attentive,
- Délivrer une information à jour des données scientifiques et réglementaires,
- Utiliser un langage et/ou un support adapté,
- Proposer si nécessaire une consultation supplémentaire si le volume ou la nature de l'information le requière,
- Fournir des informations écrites [48].

Le professionnel qui conduit la consultation doit informer la femme tout en lui laissant la possibilité d'exprimer ses doutes, ses incompréhensions ou les précisions qui doivent être apportées.

## **7. CONTENU DE L'ENTRETIEN RELATIF AU DEPISTAGE DE LA T21**

Lors de la consultation, il est nécessaire de rappeler que le dépistage n'est pas obligatoire. Dans un second temps, il convient de mettre l'accent sur le fait que le dépistage ne permet pas d'établir un diagnostic mais seulement d'estimer un risque.

Si la patiente désire être informée, le professionnel explique au cours de l'entretien individuel qui suit :

- Les objectifs du dépistage,
- Les caractéristiques de la pathologie dépistée, (en l'occurrence la T21), son pronostic, ses modalités de prise en charge (médicale, sociale, éducative et psychologique),
- Les différentes étapes du dépistage, ses modalités de réalisation, ses avantages, ses inconvénients et ses risques. Il s'agit notamment d'informer sur :
  - o Le dépistage combiné, et le calcul de risque (CN et MSM),
  - o Les différents niveaux de risque et la prise en charge à adopter,
  - o Les différentes issues à donner à la grossesse ; la poursuivre, ou avoir la possibilité d'un recours à une IVMG,
- La nature et les limites de l'examen, c'est-à-dire la possibilité de ne pas obtenir de résultat concluant, de réitérer les examens, ou de révéler d'autres anomalies que celle recherchée initialement,
- Les modalités de communication des résultats par le prescripteur et leur délai,
- Rappeler qu'un résultat négatif n'exclut pas complètement la possibilité d'une T21 ni d'autre pathologie fœtale.

Une fois informée, il convient de recueillir ou non le consentement de la patiente quant à la réalisation du dépistage (selon le formulaire en vigueur) [Annexe IV]. Ce consentement, recueilli par écrit, témoigne que la patiente a bien reçu l'information quant au dépistage. Une copie est remise à la patiente tandis que l'original est conservé dans son dossier médical [39,50].

Afin de faciliter l'accès à ces informations, la HAS a récemment réalisé une plaquette d'information et une infographie à ce sujet. Ces outils permettent de donner un support écrit à l'information orale délivrée par le professionnel [Annexe V].

## **8. IMPACT PSYCHOLOGIQUE ET REPERCUSSION DU DEPISTAGE**

Au cours de sa grossesse, la femme doit faire face à divers remaniements psychologiques qui la fragilisent. C'est donc dans un contexte de vulnérabilité psychologique qu'il lui est demandé de faire un choix quant à la réalisation du dépistage de la T21 [51]. Cette décision bien que nécessaire n'est pas anodine et ses répercussions ne sont pas négligeables. C'est pourquoi il est important pour les professionnels et notamment la sage-femme d'en tenir compte lors du suivi des patientes et plus encore au moment de la transmission des informations.

### **8.1 PSYCHOLOGIE DE LA FEMME ENCEINTE**

La femme traverse au cours de sa vie différentes crises maturatives, la grossesse est l'une d'entre elles [52]. Ces neuf mois sont l'occasion d'une structuration identitaire qui va lui permettre d'assumer un nouveau rôle, celui de mère.

Durant cette période, elle doit faire face à différents mécanismes psychiques souvent source de vulnérabilité. En effet, trois notions principales se dégagent au cours du premier trimestre de la grossesse : ambivalence, transparence psychique et parentalité.

Décrite par Winnicott, l'ambivalence se définit comme « *le désir de deux choses contradictoires et incompatibles* ». Ici, le désir d'enfant et l'acceptation de la grossesse. Alors qu'au premier trimestre aucun signe physique ne manifeste l'état de grossesse, des signes somatiques viennent parfois renforcer l'ambivalence et les doutes qu'elle engendre. Ce ressenti peut parfois créer un sentiment de culpabilité face à l'image véhiculée par la société, de la femme enceinte heureuse et épanouie [53].

Concernant la transparence psychique, il s'agit aujourd'hui d'un concept bien connu qui se met en place dès le premier trimestre. En effet, il s'agit de l'abaissement des mécanismes de refoulement mis en place en dehors de la grossesse, tels que décrit par Bydlowski. Ces mécanismes consistent à placer hors du conscient, des conflits, des angoisses ou encore des ressentis et des émotions négatives. Durant la grossesse, ces automatismes s'effacent pour laisser remonter au conscient tous les affects mis de côté. La femme se trouve alors préoccupée par des sentiments jusque-là refoulés. Le vécu de la grossesse est donc très dépendant du vécu des patientes [53,54].

Dans le même temps, la notion de parentalité se développe. D'après Lamour et Barraco, elle correspond à « *l'ensemble des réaménagements psychiques et affectifs qui permettent à des adultes de devenir parent, c'est-à-dire de répondre aux besoins de leur enfant [...]* » [55]. Il s'agit donc d'un processus indispensable dont l'aboutissement sera la rencontre avec l'enfant.



## 8.2 ENJEUX DU DEPISTAGE

Au cours du premier trimestre, la femme commence à investir sa grossesse et à imaginer l'enfant à naître. Cet enfant, bien souvent, elle l'idéalise et il alimente le mythe de l'enfant parfait. Le dépistage de la T21 vient alors bousculer la construction mentale qui s'était mise en place en introduisant la possibilité que le futur enfant ne soit pas celui qu'elle avait imaginé. Cette probabilité majeure parfois les différents remaniements psychologiques auxquels la femme est soumise en début de grossesse.

Cette période peut alors être le point de départ d'anxiété [53]. En effet, selon une étude de Lai et al, le dépistage est vecteur d'anxiété même chez les femmes à faible risque de T21 [56]. Cette dernière est constante et ne diminue réellement qu'après l'échographie du deuxième trimestre, en l'absence de malformation chez l'enfant.

De plus réaliser le dépistage, c'est prendre le risque de s'exposer à un choix lourd de conséquence. En effet, accepter le dépistage, c'est admettre un possible résultat positif, impliquant la réalisation de nouveaux examens et quelquefois le diagnostic d'une trisomie. Dans ce cas, les parents sont mis face à l'épineuse question de poursuivre ou d'interrompre la grossesse, en découle alors un conflit décisionnel quant à l'avenir de leur enfant.

Le conflit décisionnel se définit comme « *l'incertitude quant à la ligne de conduite à adopter lorsque le choix entre des actes antagonistes implique un risque, une perte ou une remise en question des valeurs personnelles* » [57]. Il possède deux origines principales : l'hésitation quant au choix à effectuer et certains facteurs accentuant la difficulté de la décision. Ces facteurs peuvent être un résultat incertain, un manque d'information, la pression sociale, le manque de ressources... [58]. Afin d'aider les femmes à prendre une décision, il est possible de mettre en place certaines aides décisionnelles comme des plaquettes d'information [4]. La clé reste néanmoins une information bien délivrée par le professionnel.

Il semble donc essentiel que les patientes et les couples prennent conscience que réaliser le dépistage n'est pas anodin et qu'il s'agit là d'un choix avec des conséquences importantes pouvant modifier la poursuite de la grossesse.

## 8.3 REPERCUSSIONS : STRESS AIGU ET POTENTIEL TRAUMATIQUE DU DEPISTAGE

Comme vu précédemment, il est important de ne pas banaliser la pratique du dépistage et d'en comprendre les tenants et les aboutissants.

Néanmoins, selon la littérature, c'est fréquemment ce qui se produit au cours de la procédure de dépistage. En effet, selon Vassy et Champenois Rousseau (sociologues) il existe un processus de routinisation qui entoure le dépistage [59]. Cette routinisation pour les patientes serait bien souvent associée à un manque d'information de la part des professionnels ainsi qu'à une pression sur les femmes quant à la réalisation du test.

L'association du manque d'information, de la pression exercée ainsi que de la routinisation met alors en jeu le potentiel traumatique du dépistage. En effet, l'association de ces trois éléments ne permet

pas aux patientes d'anticiper un résultat éventuellement péjoratif. Cette non-anticipation serait alors responsable du traumatisme psychique vécu par la femme [56]. Le traumatisme psychique est décrit par Charbonnier comme intervenant « *auprès d'un sujet non préparé, immature et vulnérable, sous la forme d'une force externe d'intensité trop élevée, en provenance d'un objet, d'un événement unique ou multiple* » [60]. Là encore, on note que l'aspect traumatique est intimement lié à la qualité de l'information délivrée, ainsi qu'à sa bonne communication par les professionnels [61].

De plus, la période d'attente est souvent décrite par les femmes comme le moment le plus stressant de la procédure. Il arrive même que quelquefois, l'anxiété générée au cours de cette période soit responsable d'un désinvestissement momentané de la grossesse ; d'une mise en suspens provisoire de l'attachement de la mère à son enfant. Cette réaction intervient comme un mécanisme de défense, dans le but de faire face à un résultat potentiellement défavorable [59,61].

Tout comme l'attente des résultats, le caractère non diagnostique du dépistage combiné se pose comme un élément instigateur de stress. En effet, la notion de risque est bien souvent une source d'inquiétudes, puisque le résultat obtenu ne constitue pas un résultat fiable à 100%. De fait, chez certaines femmes, malgré un seuil non préoccupant, l'anxiété reste présente jusqu'à l'échographie du deuxième trimestre voire même jusqu'à la naissance [56,61].

Enfin, on remarque que le dépistage présente auprès des femmes un caractère ambivalent : réconfortant tout en étant menaçant. Il vient rassurer le couple quant à la santé de son futur enfant, tout en faisant planer sur lui, la possibilité d'être atteint d'une maladie incurable.

Afin de minimiser stress et impact traumatique auprès des femmes, il semble donc indispensable de délivrer une information de qualité. Ceci est d'autant plus vrai dans la société hyper connectée dans laquelle nous vivons et, où, information et désinformation se côtoient tous les jours [60]. En effet, la multitude de sources d'information à laquelle nous sommes exposés chaque jour (internet, médias, entourage...) nous impose de rester vigilants quant à la provenance et l'exactitude des informations rencontrées. Ces dernières peuvent s'avérer dangereuses et fragiliser davantage des femmes enceintes déjà fragilisées par la crise maturative qu'elles traversent.

## **9. PLACE DE LA SAGE-FEMME**

La place de la sage-femme dans l'organisation du dépistage a été définie par les lois de bioéthique de 2011 et l'arrêté du 14 Décembre 2018. En effet, ils fixent leur champ d'intervention et de prise en charge dans le cadre des examens prénataux [9].

Pour rappel, la sage-femme est habilitée à pratiquer les actes nécessaires au diagnostic, et la surveillance de la grossesse (art L.4151-1 du code de la santé publique). Il est donc de sa compétence de prescrire les examens de dépistage associant le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre, les mesures échographiques de la CN et de la LCC ainsi que le test ADNict21 [62]. De plus, elle peut se spécialiser en échographie, grâce à un diplôme universitaire et ainsi réaliser, outre la surveillance échographique, les mesures de la CN.

Avant de prescrire ces examens, elle a, en tant que professionnel médical, l'obligation de délivrer une information « *loyale, claire et adaptée* ». Ceci étant fait, elle se doit de remettre à la patiente un formulaire de consentement qu'elle pourra récupérer une fois signé, si cette dernière consent à la réalisation de l'examen. En signant ce document, la patiente atteste qu'elle a bien reçu l'information délivrée précédemment [Annexe I-IV].

Enfin, la sage-femme occupe une place importante dans l'accompagnement de la femme et du couple tout au long de la grossesse. Elle a donc toute sa place dans la réalisation du dépistage de la trisomie pour lequel ses compétences se sont élargies mais possèdent néanmoins des limites. En effet, il n'est pour l'heure pas de ses compétences de réaliser les examens diagnostic : amniocentèse et choriocentèse.

## **PARTIE 2 : MÉTHODE ET RÉSULTATS**

## **PARTIE 2 : MÉTHODE ET RÉSULTATS**

### **1. METHODE**

#### **1.1 PROBLEMATIQUE**

En quoi les pratiques des professionnels délivrant l'information dans le cadre du dépistage combiné de la trisomie 21 impactent-elles le vécu des patientes de ce dépistage ?

#### **1.2 OBJECTIFS**

L'objectif principal de cette étude a été de faire un état des lieux des pratiques des professionnels quant à l'information délivrée aux patientes et aux couples dans le cadre du dépistage combiné de la T21.

Les bénéfices attendus ont été d'améliorer le vécu du dépistage combiné en permettant aux professionnels de délivrer aux patientes une information claire, adaptée et bien délivrée aux patientes.

#### **1.3 CRITERES DE JUGEMENT**

Le critère de jugement principal a été les caractéristiques de l'information délivrée aux patientes :

- Contenu,
- Vocabulaire adapté,
- Temps dédié à l'explication,
- Accompagnement,
- Professionnel réalisant l'information.

Concernant les critères secondaires, l'étude a pris en compte les sentiments ressentis à l'égard du dépistage, les champs lexicaux des discours au cours des entretiens, les connaissances des femmes avant et après l'information relative au dépistage ainsi que leur compréhension de l'information délivrée.

#### **1.4 HYPOTHESES**

Au cours de cette étude, les hypothèses suivantes ont été émises :

- **Hypothèse 1** : Les pratiques des professionnels quant à l'information délivrée concernant le dépistage de la trisomie 21 ne permettent pas toujours une compréhension optimale du dépistage par les patientes.
- **Hypothèse 2** : L'information délivrée aux patientes à propos du dépistage de la T21 conditionne le vécu du dépistage.
- **Hypothèse 3** : Le niveau de connaissance des femmes au sujet du dépistage de la T21 est insuffisant malgré l'information donnée en début de grossesse.
- **Hypothèse 4** : Le dépistage de la T21 est vecteur d'anxiété pour les patientes et le couple.

#### **1.5 MODALITES DE L'ETUDE**

L'étude a été menée entre Novembre 2019 et Janvier 2020 au sein des services de maternité du CHR Metz-Thionville.

L'étude réalisée a été qualitative observationnelle menée par entretiens semi-directifs auprès des patientes ayant réalisé le dépistage combiné de la trisomie 21.

## 1.6 POPULATION DE L'ETUDE

Initialement, la population étudiée dans le cadre de cette étude était constituée des femmes ayant réalisé le dépistage. Néanmoins, pour certains entretiens leur conjoint était présent et a tenu, à juste titre, à participer à l'entretien. En effet, eux aussi ont vécu et participé au dépistage de la T21, il nous a donc paru intéressant, puisque leur discours était pertinent de les intégrer à l'étude.

Les critères d'inclusion, d'exclusion et de non-inclusion ont cependant été établis par rapport à la population initiale, et n'ont pas été modifiés.

Ont été incluses :

- Les patientes ayant présenté une grossesse singleton,
- Les patientes ayant réalisé le dépistage combiné de la T21 et dont le résultat s'est avéré « *négatif* » ( $< 1/1\ 000$ ),
- Les patientes dont le l'enfant est né vivant, à terme exempt de toute malformation y compris de T21.

N'ont pas été incluses :

- Les patientes ayant présenté une grossesse multiple,
- Les patientes ayant réalisé le dépistage combiné de la T21 et pour lesquelles le résultat était  $\geq 1/1\ 000$ ,
- Les patientes ayant refusé le dépistage de la T21,
- Les patientes ayant réalisé un examen diagnostique (amniocentèse ou choriocentèse) et plus particulièrement suite à la réalisation du dépistage de la T21,
- Les patientes dont l'enfant est né porteur de la T21, ou d'une autre malformation,
- Les patientes ayant présenté une fausse couche, une mort fœtale in-utéro (MFIU),
- Les patientes dont l'enfant est décédé,
- Les patientes présentant une barrière linguistique,
- Les patientes ayant des antécédents de T21 au cours de grossesse antérieure.

Ont été exclues :

- Les patientes ayant initialement donné leur accord et s'étant ensuite retirées de l'enquête,
- Les patientes pour lesquelles l'entretien réalisé a été trop court ou trop peu informatif.

## 1.7 RECUEIL DE DONNEES

Les données ont été recueillies auprès des patientes correspondant aux critères d'inclusion lors de leur séjour en service de suites de couches du CHR Metz-Thionville. Ces dernières ont été interrogées en post-partum afin de permettre une plus grande objectivité et un meilleur recul de leur vécu du dépistage.

La période du post-partum nous a permis de palier au biais de confusion qui pourrait être retrouvé au moment de la réalisation du dépistage. Cette période est restée une période éloignée de celui-ci mais rattachée de façon proche à la grossesse, permettant aux patientes de mobiliser leurs souvenirs et donc, de limiter le biais de mémorisation.

Nous avons sélectionné les patientes après étude de leur dossier médical de grossesse. Nous leur avons ensuite remis un document d'information leur présentant l'étude afin qu'elles puissent donner ou non leur consentement oral quant à leur participation [Annexe VI]. Ce dernier recueilli, nous avons interrogé les patientes souhaitant participer à l'étude au décours d'entretiens semi-dirigés. La durée des entretiens a varié d'une patiente à l'autre, ceci, en fonction des disponibilités de chacune et de l'intérêt porté au sujet.

Les entretiens ont été menés à l'aide d'un guide d'entretien et enregistrés afin d'être retranscrits puis exploités [Annexe VII]. Ce guide était divisé en quatre parties, en accord avec les critères de jugement. Ont donc été traités : le dépistage, l'information délivrée, le vécu du dépistage ainsi que le profil de la patiente. Ce dernier a été testé en amont de l'étude au cours de deux entretiens tests (non exploités pour l'étude), ce qui a permis de le réadapter afin de tirer un maximum de données exploitables des entretiens.

Les données recueillies ont toutes été anonymisées au moment de l'entretien, ceci par l'attribution au hasard, d'une lettre à chaque patiente (chaque patiente possédant sa propre lettre).

## 1.8 ANALYSE DES DONNEES

Les données ont été analysées après retranscription intégrale des entretiens enregistrés [Annexe VIII]. La retranscription a été réalisée de façon littérale grâce au logiciel de traitement de texte Word. Par souci d'authenticité, les fautes de syntaxes et de grammaire ont été conservées, et les hésitations illustrées par « ... ».

Les entretiens une fois retranscrits ont été analysés par analyse verticale puis horizontale. L'analyse verticale a permis de réaliser des monographies pour chaque entretien afin de faire émerger les thèmes et idées fortes se dégageant du discours. Les entretiens ont donc d'abord été analysés de façon indépendante puis leurs données ont été croisées afin de réaliser l'analyse horizontale dont la finalité a été l'élaboration de verbatims.

## 2. RESULTATS

« Ce n'est pas la taille de l'échantillon qui importe mais sa qualité. En effet, la sélection des participants doit permettre la diversification des données, c'est-à-dire capter divers points de vue ou représentations du phénomène à l'étude. » [63]

### 2.1 DONNEES GENERALES DES ENTRETIENS

Au total, au cours de l'étude, nous avons réalisé 14 entretiens. Sur ces 14 entretiens, 13 ont été conservés et exploités dans l'étude. L'effet seuil ayant été atteint à l'issue du 13<sup>ème</sup> entretien, il a été décidé de mettre fin à l'inclusion des patientes. En effet, au-delà de ce nombre, aucune donnée nouvelle ne venait enrichir l'étude, c'est pourquoi, un entretien n'a pas été intégré au projet.

Les entretiens ont duré entre 15 et 25 minutes, avec une durée moyenne de 20 minutes.

### 2.2 CARACTERISTIQUES DE L'ECHANTILLON

Les caractéristiques de la population ayant répondu à l'étude ont été résumées dans le tableau I ci-dessous :

Tableau I : Caractéristiques des 13 accouchées ayant réalisé le dépistage combiné de la T21 – Etude « Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes » menée de Novembre 2019 à Janvier 2020 au sein du CHR Metz-Thionville.

Femme	Age	Parité	Niveau d'étude	Profession	Professionnel réalisant le suivi de grossesse	Site de réalisation de l'entretien	Entretien réalisé seule/en couple
Mme A	25 ans	IIP	Bac +1	Sans emploi	Sage-femme libérale	Mercy (Metz)	Seule
Mme B	27 ans	IP	Bac pro	Vendeuse en bijouterie	Gynécologue	Mercy	En couple
Mme T	26 ans	IIP	Bac +3	Infirmière	Gynécologue	Mercy	Seule
Mme R	25 ans	IP	CAP	Responsable en boulangerie	Sage-femme	Mercy	Seule
Mme L	35 ans	IP	Bac +5	Ingénieure	Sage-femme hospitalière	Mercy	Seule
Mme M	29 ans	IP	Bac +3	Assistante sociale	Gynécologue	Mercy	En couple
Mme S	35 ans	IIIP	Bac +5	Directrice adjointe	Sage-femme	Mercy	Seule
Mme C	36 ans	IIP	Bac + 3	Paysagiste	Gynécologue	Mercy	En couple
Mme F	31 ans	IIP	Bac	Responsable de magasin	Sage-femme	Mercy	Seule
Mme H	27 ans	IP	BEP	Aide-soignante	Sage-femme	Mercy	En couple
Mme X	35 ans	IIIP	Bac pro	Dessinatrice industriel	Gynécologue	Mercy	En couple
Mme J	31 ans	IP	Bac +2	Secrétaire	Gynéco/ Sage-femme	Bel Air (Thionville)	En couple
Mme K	34 ans	IIP	Bac + 4	Comptable	Sage-femme	Bel Air	Seule



L'âge moyen des femmes interrogées dans cette étude était de 30,4 ans.

Sept d'entre-elles étaient primipares, (c'est-à-dire que la grossesse dont il a été question pour l'étude était leur première grossesse) alors que les autres étaient des multipares (quatre deuxième pares et deux troisième pares).

Au sein de cette population, nous avons retrouvé trois fausses couches et une Interruption Volontaire de Grossesse (IVG). Huit des 13 patientes interrogées avaient suivi des études supérieures (de bac<sup>+1</sup> à bac<sup>+5</sup>) et les cinq autres possédaient une formation professionnalisante (CAP, BEP, bac pro...) ou un niveau bac. À noter que lors de nos entretiens, trois d'entre-elles nous ont précisé être issues de formation sanitaire et sociale et donc familiarisées au sujet de la T21.

Sur l'ensemble des 13 entretiens réalisés, six ont été effectués en présence du conjoint, qui a donc pu participer et donner lui aussi ses ressentis et des informations pour enrichir l'étude. Ce dernier ayant assisté à la consultation et vécu le dépistage au même titre que sa compagne, conserver ces entretiens nous a paru judicieux.

Les suivis de grossesse des patientes ont été assurés par des gynécologues (libéraux et hospitaliers) ainsi que des sages-femmes (libérales et hospitalières). En effet, sept suivis sur 13 ont été réalisés par une sage-femme et six sur 13 par un gynécologue. On notera néanmoins, que le professionnel ayant réalisé le suivi de grossesse n'a pas forcément été celui qui a délivré l'information quant au dépistage de la T21.

### 2.3 PRESENTATION THEMATIQUE DES RESULTATS

Pour commencer l'entretien, nous avons demandé à chaque patiente de nous citer, dans la mesure du possible, cinq mots qui leur venaient à l'esprit lorsqu'on évoquait avec elles le dépistage de la trisomie 21. Nous avons récolté 58 mots sur les 65 qui auraient dû être atteints. En effet, il a été difficile pour certaines patientes d'atteindre les cinq mots, cependant, la majorité des femmes est parvenue à nous donner en moyenne un minimum de quatre mots. Vous trouverez donc dans la figure 1 ci-après les réponses données par les patientes.

On peut constater que le mot « *prise de sang* » a été le mot le plus cité pour évoquer le dépistage de la T21 (neuf fois sur 13), puis viennent par ordre de fréquence celui de « *handicap* » (six fois sur 13) et de « *chromosome* » (quatre fois sur 13). On relève ensuite que « *maladie* », « *peur* », « *échographie* » et « *pourcentage* » reviennent eux trois fois sur 13. Le reste des réponses n'a été cité qu'une ou deux fois sur 13.

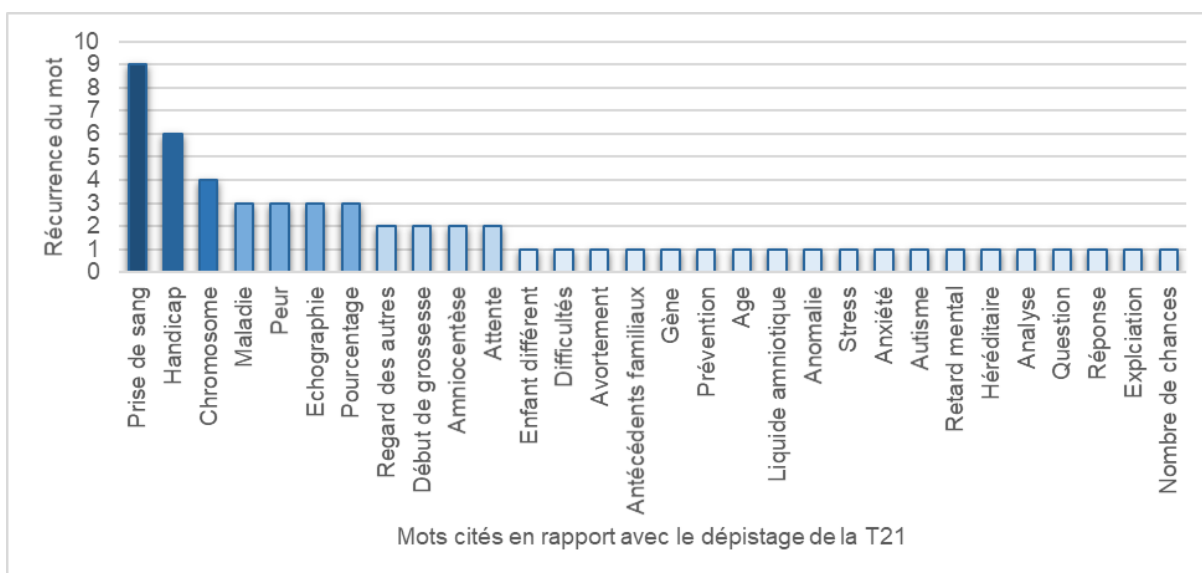


Figure 1 : Réurrence des mots cités par les 13 accouchées ayant réalisé le dépistage combiné de la T21, et se rapportant au dépistage de la T21 (n = 58) – Etude « *Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes* » menée de Novembre 2019 à Janvier 2020 au sein du CHR Metz-Thionville.

De ces résultats, nous avons pu établir que les mots évoqués, se rapportaient pour toutes les patientes, à trois catégories particulières : la T21, le dépistage, les sentiments, en témoigne la figure 2 ci-dessous.

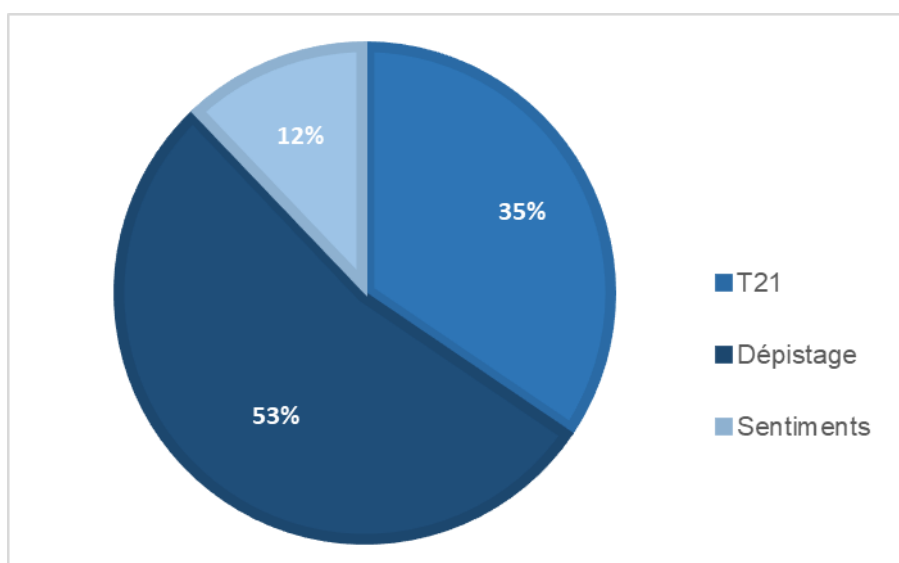


Figure 2 : Pourcentages par catégorie des mots donnés par les patientes et se rapportant au dépistage combiné de la T21 (n= 58) – Etude « *Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes* » menée de Novembre 2019 à Janvier 2020 au sein du CHR Metz-Thionville.

En effet, 53% des mots cités par les patientes se rapportaient au dépistage, 35% à la T21 et enfin 12% se rapportaient aux sentiments. Cette première question nous a donc permis de faire un tour d'horizon des principales idées que les patientes se faisaient du sujet, avant de poursuivre l'entretien.

L'analyse du contenu nous a ensuite permis de dégager neuf thèmes principaux des différents discours.

Ces thèmes ont été évoqués de manière récurrente et évidente puisqu'ils ont répondu aux questions principales et de relance du guide d'entretien. Il s'est agi de : la réalisation du dépistage, les connaissances relatives au dépistage de la T21, les sentiments ressentis à l'égard du dépistage, l'information donnée autour du dépistage, le professionnel de santé, le rôle du dépistage, et les éventuelles améliorations à apporter au dépistage. D'autres en revanche ont été spontanément évoqués par les patientes et les couples au cours de l'entretien : la place du dépistage dans le suivi de grossesse, les résultats du dépistage et les implications éthiques du dépistage.

### 2.3.1 Réalisation du dépistage

Les patientes ont pu aborder la notion de choix quant à la réalisation du dépistage. En effet, certaines ont estimé avoir réalisé ce dépistage librement, comme l'ont dit Mme F : « *Oui, je ne me suis pas sentie obligée.* », Mme H : « *Pour elle c'était fortement conseillé, elle me l'a fait comprendre mais elle ne me l'a pas imposé du tout.* » ou encore Mme K : « *Oui, parce que si j'avais voulu, je n'étais pas obligée.* ».

En revanche, nous avons remarqué que ceci n'a pas été le cas pour Mme B : « *Ben non, finalement on ne m'a pas laissé le choix.* », Mme T : « *On m'a dit « on va faire le dépistage pour la trisomie 21 » et puis voilà. On ne m'a pas dit « est-ce que vous voulez le faire ? » », Mme L : « *Non, enfin la façon dont c'était présenté par les médecins, je n'ai pas l'impression que c'était..., enfin je n'ai pas senti que c'était vraiment un choix.* » ou encore Mme J : « *Ben oui, parce que quand on fait notre rendez-vous gynéco, on ne nous laisse pas le choix en fait.* ».*

Ces dernières ont mis en évidence le fait de ne pas avoir eu le choix quant à la réalisation du dépistage, mais ont également mis en lumière que ce choix avait été réalisé sous une certaine pression de la part du professionnel. En effet, la façon dont le dépistage leur a été proposé, ne supposait pas forcément que celui-ci était un choix. De plus, nous avons pu remarquer que la pression que les patientes décrivaient n'émanait pas seulement des professionnels, mais également de leur entourage et qu'elle constituait alors une pression sociale, comme exprimé par Mme A : « *c'est mon conjoint qui m'a dit de le faire histoire qu'on l'ait fait* », Mme R : « *Bah en fait, je l'ai fait enfin j'ai été obligée entre guillemets de le faire par rapport à ma mère vu qu'elle avait eu un enfant entre nous deux, j'étais obligée de le faire pour savoir* » et Mme J : « *Quand tu es enceinte, tout le monde te dit « oui, il va falloir que tu fasses le dépistage, tu peux le faire confirmer, il faut faire attention... » C'est beaucoup l'entourage, quand on annonce une grossesse* ».

La réalisation ou non de ce dépistage n'a donc pas été si simple, et a semblé mettre en jeu différents éléments impactant de façon variable le choix des patientes et des couples. Malgré tout, nous avons remarqué que la possibilité d'un choix n'est pas systématiquement donnée aux femmes comme en témoignent les patientes.

### 2.3.2 Rôle du dépistage

Après avoir mis en évidence les divergences relatives au fait d'avoir ou non le choix concernant la réalisation du dépistage, nous avons cherché à connaître les motivations qui avaient poussé les patientes et les couples à le réaliser. En effet, en demandant aux patientes pourquoi elles avaient réalisé le dépistage, trois réponses récurrentes ont pu être extraites de leurs propos : connaître la santé du futur enfant, envisager l'avenir, et se laisser la possibilité de faire un choix.

Connaître la santé de leur enfant a été une des motivations avancées par Mme B : « *Ben savoir si oui ou non le bébé était atteint ?* », Mme T : « *Bah, déjà, de voir si mon bébé allait bien.* », mais aussi Mme M : « *Ben de savoir si notre bébé serait dans la norme* » et enfin Mme X : « *L'inquiétude, parce qu'on est toujours inquiet de savoir ce qui peut arriver, comment est le fœtus...* »

Dans un second temps, 11 patientes sur 13 ont déclaré que réaliser le dépistage était une façon d'envisager l'avenir et de savoir à quoi s'en tenir. Ceci fut le cas pour Mme A : « *Ça me prévient en gros, on sait à quoi s'attendre je trouve. [...] On dit il vaut mieux prévenir que guérir !* », Mme X : « *Oui, en plus, c'est vrai ils le font automatiquement mais c'est vrai qu'en plus le fait de savoir plutôt que de se retrouver après le nez dans le tas comme on dit.* » mais également Mme K : « *Une manière de voir l'avenir, de pouvoir savoir.* »

Enfin, la motivation principale à la réalisation du dépistage a été celle du choix que celui-ci laisse au couple, une fois les résultats en leur possession. En effet, pour 12 patientes sur 13, c'est ce motif qui est ressorti, comme par exemple, dans l'entretien de Mme T : « *c'est quelque chose qu'on décelait assez tôt dans la grossesse et qui nous laissait la possibilité de choix d'avortement ou non.* », Mme C : « *Ben nous on part du principe qu'on aurait aimé savoir s'il avait été trisomique, et ben, on se serait posé la question de est-ce qu'on le garde ou pas ça c'est sûr.* », Mme X : « *c'est bon de pouvoir être au courant à l'avance pour pouvoir justement faire des IVG si nécessaire et anticiper...* » et enfin Mme K : « *c'était pour avoir toutes les cartes en main pour prendre une décision réfléchie.* »

Le rôle du dépistage de la T21 a donc possédé une importance capitale pour les patientes, puisqu'il a conditionné un futur : celui d'un enfant, d'un couple mais également d'une grossesse dont l'issue a pu basculer suite à la réalisation du dépistage.

### 2.3.3 Connaissances relatives à la T21

Au cours de nos entretiens, nous avons pu questionner les femmes sur leurs connaissances du dépistage, mais également de la maladie en elle-même. Les réponses concernant ce sujet ont été diverses et nous ont permis de mettre en évidence que ces connaissances avaient plusieurs sources : la formation professionnelle, l'expérience personnelle, les médias. En effet, concernant la formation professionnelle comme support de connaissances, celle-ci a été mise en avant par Mme H : « *Oui, fin dans mon métier, tout simplement en fait, [...] on a travaillé aussi sur le sujet là un minimum quoi* », Mme S : « *Non, je pense que j'avais des connaissances particulières, je viens du domaine du social* » mais aussi Mme T : « *Est-ce qu'on vous a expliqué un petit peu ce que c'était le trisomie 21 ? [...] Non,*

*mais après moi avec l'école, vu que je suis infirmière... »*. Bien sûr, toutes les patientes ne possédaient pas une formation dans le domaine du sanitaire et social, c'est pourquoi, pour huit patientes sur 13, leurs connaissances de la pathologie étaient issues de leur expérience personnelle ou des médias. En effet, c'est ce que nous avons retrouvé dans les discours de Mme S : « *Il y avait une petite, [...] qui avait la trisomie 21 et qu'on voyait régulièrement donc ce n'était pas quelque chose qui m'était complètement inconnu* », Mme F : « *J'ai des personnes trisomiques dans ma famille [...] je sais quelle charge ça peut être et tout ce que ça peut engendrer donc voilà.* », mais également dans ceux de Mme X : « *Vous possédiez des connaissances sur la maladie [...] ? Oui, par rapport à certains reportages, documentaires ou des films que j'avais déjà vu* » ou encore de Mme T : « *Par l'information à la télé, avec tout ce qui est, tout ce qui est documentaires sur la maladie, des choses comme ça...* »

De plus, nous avons souhaité savoir si malgré les connaissances que les patientes possédaient déjà, (qu'elles soient justes ou non), les professionnels les avaient renseignées sur la pathologie dépistée. En effet, après avoir recueilli leurs représentations de la maladie, nous avons pu vérifier si au moment de la consultation un apport professionnel avait été donné afin de rectifier, et compléter le cas échéant, le bagage théorique que ces dernières possédaient. Nous avons donc pu établir que pour certaines patientes, ceci avait été réalisé comme pour Mme K : « *On a fait l'écho, tout s'est très bien passé, elle m'a redonné encore plein d'informations sur la trisomie 21* ». Néanmoins, un grand nombre de patientes (sept sur 13) nous ont affirmé ne pas avoir reçu d'informations à ce sujet au moment de la prescription du dépistage. C'est ce que nous ont expliqué Mr et Mme B : « *Il n'y a rien eu, même au niveau de la maladie, la trisomie, on ne nous a pas expliqué* », mais aussi Mr et Mme M : « *mais qu'est-ce que cette maladie, donc ce chromosome en plus ? Ce chromosome en plus, qu'est-ce que ça implique chez l'enfant qui va naître* » et Mme T : « *Est-ce qu'on vous a expliqué un petit peu ce que c'était la T21 quand on vous en a parlé de tout ça ?* Mme T : *Non, mais après moi avec l'école, vu que je suis infirmière [...] En tout cas, pas le professionnel chez qui j'ai été quoi.* ».

De fait, les connaissances que possédaient les patientes au sujet de la T21 étaient issues de sources multiples ; que ce soit de leur propre expérience (personnelle ou professionnelle) ou des médias de plus en plus présents de nos jours. Cependant, et malgré la multiplicité de ces sources, il est primordial que les professionnels délivrent l'information concernant la pathologie au cours de leur consultation.

#### 2.3.4 Sentiments ressentis à l'égard du dépistage

Au décours de l'entretien, nous avons demandé aux patientes quels sentiments les avaient animées durant cette période de dépistage. Ces dernières se sont toutes exprimées sur ce qu'elles ont ressenti au moment de l'attente des résultats du dépistage. En effet, chacune a perçu cette période de façon personnelle, mais deux types de vécu ont émergé : celles ayant traversé cette période « *sans encombre* » (trois patientes sur 13) et celles ayant été bousculées par des sentiments plus négatifs. Concernant les patientes qui n'ont pas été particulièrement impactées, nous avons retenu Mme A : « *C'était gérable, même au niveau du stress, et puis l'attente ce n'est pas si long* », Mme L : « *Non, je n'étais pas plus stressée que ça en fait, on s'est dit « bon ben on verra avec les résultats, fin le risque »* »

et Mme S : « Là, je l'ai vécu comme...Enfin, on se pose toujours la question, d'être sûrs, mais je n'étais pas inquiète ».

Les autres patientes ont, elles, pu s'exprimer sur les sentiments d'impatience, de stress, d'appréhension, et autres qu'elles ont pu ressentir au cours de cette période ; en ont témoigné Mme B : « Je l'ai fait et j'ai attendu les résultats avec impatience. », Mme R : « Ben je sais que pour les échographies, et les prises de sang, je n'étais pas plus stressée que ça, mais c'était dans l'attente des résultats que je ne tenais pas en place ! », Mme F : « la peur dans l'attente des résultats... », mais aussi Mme X : « L'inquiétude, parce qu'on est toujours inquiet de savoir ce qui peut arriver, comment est le fœtus... Et sinon... Oui, du stress et de l'inquiétude. » et Mme C : « il y a juste une appréhension, on attend les résultats des tests... ».

Outre les divers sentiments relevés plus haut, et relatifs à la période d'attente, les patientes ont également mis en avant leurs sentiments par rapport au caractère non diagnostique du dépistage. Ceci a été le cas pour Mme T : « Le fait qu'à la fin ils disent que les résultats qu'on allait recevoir ça n'était pas du sûr, c'est vrai que ça reste quand même dans un petit coin de la tête, même si ça n'est pas... » et Mme J : « M : Est-ce que vous aviez notion du coup que le risque qu'on vous donne, c'est un risque et que c'est pas sûr à 100 % le résultat ? Mme J : Oui, mon gynéco m'a dit, et c'est aussi ce qui entraîne le stress pendant cette période d'attente des résultats d'être toujours dans le doute, parce que même quand on a un résultat positif, si on ne sait pas vraiment si c'est le bon diagnostic... ». Elles ont ici souligné l'incertitude qui a plané du fait de ce résultat (représentant un calcul de risque et non un diagnostic) et le stress qu'il a pu engendrer.

Enfin nous avons noté que Mme M s'est elle aussi exprimée au sujet de la période d'attente mais qu'elle a été la seule à également s'exprimer sur ses sentiments au moment de l'échographie : « Donc suite à ça, je suis sortie du rendez-vous je n'étais pas bien, [...], donc c'est vrai qu'elle m'a quand même rassurée derrière, mais c'est vrai que la sage-femme qui m'a fait l'échographie ça a quand même été assez violent... ».

Mme K, nous a quant à elle avoué ne pas avoir eu le temps de s'arrêter sur cette question : « Je vous avoue que j'étais tellement overbookée avec le boulot que... Voilà, j'ai été faire l'écho, j'ai été faire la prise de sang, et je n'ai pas plus cogité sur les résultats que ça. »

Globalement, toutes les patientes se sont accordées sur le fait de décrire des sentiments concernant la période d'attente des résultats. Ces sentiments ont été classés en deux catégories antinomiques : des sentiments « non négatifs » ou négatifs à l'égard de cette période. Nous avons néanmoins noté que le caractère non diagnostique du test et le moment de l'échographie avaient également soulevé des sentiments chez les patientes, notamment la peur et le doute.

#### 2.3.5 Information reçue des professionnels

Dans la suite de l'entretien, nous avons cherché à savoir quelle information avait été délivrée aux patientes et aux couples dans le cadre du dépistage. À ce propos, nous avons pu constater que là-

aussi, deux catégories de réponses s'opposaient : les patientes satisfaites de l'information qu'elles avaient reçue et les autres.

En effet, six patientes sur 13 ont jugé l'information délivrée par les professionnels satisfaisante, et ceci à différents points de vue : satisfaction générale, clarté de l'information, information complète. Nous avons par exemple pu relever cette satisfaction dans les discours de Mme A : « *Sincèrement pour moi, elle m'a tout dit !* », Mme R : « *Ben je pense que ce que j'ai reçu c'était suffisant* », Mme M : « *Je trouve que l'information donnée était très claire* », Mme H : « *Oui, ça a toujours été clair ! [...] De mon côté, c'était suffisant.* », et enfin Mme K : « *Très clair, complet. [...] j'avais eu tout ce que j'avais besoin.* ».

Néanmoins, cette satisfaction n'a pas été partagée par toutes. En effet, huit patientes sur 13 se sont déclarées insatisfaites de l'information qu'elles ont reçue, et notamment concernant : la clarté de l'information, un manque d'information et parfois même, l'inexistence de l'information. Ces divers éléments ont été retrouvés dans les discours de Mme B : « *Il n'y a rien eu. Même au niveau de la maladie, la trisomie, on ne nous a pas expliqué.* », Mme L : « *C'était bref, effectivement ça, on ne rentre pas dans une discussion un peu plus approfondie sur les pourquoi de ce test- là.* », Mme F : « *Comme il n'y a pas assez d'information de base, c'est vrai qu'on se pose beaucoup de questions auxquelles on n'a pas de réponse.* » mais aussi Mme X : « *Parce qu'on me donne aussi beaucoup d'informations orales dans le domaine médical, ça reste toujours un certain jargon... On ne comprend pas forcément et on essaie de décrypter tant bien que mal...* ».

Enfin, cinq des 13 patientes ont réalisé qu'elles n'avaient pas reçu une information complète. Celles-ci ont néanmoins évoqué deux causes à cet oubli : elles n'ont pas posé suffisamment de questions, leur situation ne justifiait pas toutes les informations. Ces suppositions ont été exprimées par Mme T : « *Après aussi, je pense que je ne lui ai pas posé la question, je pense que si j'avais été un peu plus loin dans mes démarches, peut-être qu'il m'aurait un peu plus expliqué.* », Mme F : « *Je pense qu'on vous donne d'autres informations complémentaires seulement quand c'est positif, mais c'est vrai que quand c'est négatif, on se contente de vous dire qu'on fait le test ,et puis c'est tout.* » Mme X : « *on n'avait pas forcément la tête aussi à poser toutes ces questions... mais on ne nous en n'a pas plus parlé que ça directement.* » et enfin Mme J : « *Non. Je pense qu'il aurait donné plus de détails si on avait été à risque. [...] Non, ou alors, il faut poser des questions peut-être.* ».

Concernant l'information qui leur a été délivrée, plus de la moitié des patientes interrogées l'ont considéré insatisfaisante. Certaines ont soulevé un manque d'information là où d'autres ont jugé avoir été bien informées. Cependant, toutes les patientes auraient dû recevoir une même information tant sur la forme que sur le fond. Il faut toutefois souligner que la satisfaction ou l'insatisfaction soient des notions subjectives.

### 2.3.6 Professionnels ayant réalisés l'information

Après avoir recueilli les réponses des patientes au sujet de l'information qu'elles avaient reçue, nous nous sommes attardés sur leurs réponses concernant le professionnel qui avait réalisé l'information.

En effet, à ce sujet les patientes ont encore une fois été partagées. Elles ont donc pu, pour cinq d'entre elles, mettre en avant le rôle bénéfique et rassurant du professionnel là où les autres le remettaient en cause. Les qualités des professionnels ont été saluées au cours des entretiens avec Mme T : « *une fois qu'il a fait les mesures de la nuque, il a essayé déjà de me rassurer sur le point de vue-là.* », Mme R : « *elle prend toujours le temps de tout expliquer, et elle est bien donc ça va.* » et également Mme K : « *j'ai une sage-femme en or. Voilà, elle explique super bien, donc je n'ai pas eu de papier cette fois-ci, j'en n'avais pas besoin, j'avais eu tout ce que j'avais besoin.* »

Néanmoins, les huit autres patientes ont remis en question les pratiques de certains professionnels pour lesquels, accompagnement et information feraient selon elle défaut. Ceci a été soulevé par Mme F : « *Je trouve dommage que ça ne soit pas fait par les professionnels du coup, et c'est aux parents en fait de chercher de leur côté s'il y a besoin. Pour moi ça n'est pas assez accompagné en fait* », Mme B : « *et puis non, elle ne nous a rien dit de spécial... elle ne nous a pas expliqué grand-chose...* » mais aussi Mme J : « *Lui, il m'a prescrit l'ordonnance, parce que je suis suivie par un gynéco et une sage-femme, et la sage-femme, elle, elle explique un peu plus.* », ou encore Mme S : « *on vous donne les feuilles, et puis après, vous vous débrouillez avec ce que vous êtes en capacité de comprendre [...] j'espère que quand les personnes ont moins de facilités à comprendre on leur explique plus... mais je n'en sais rien après...* ».

Enfin au-delà du fait d'émettre un avis sur le professionnel qui a réalisé l'information les patientes ont insisté sur le rôle que ce dernier a occupé et sur l'impact qu'il a eu sur l'information délivrée. En effet, à plusieurs reprises (sept fois sur 13) les femmes ont souligné l'importance de cet interlocuteur, comme Mme M : « *Tout dépend de comment chaque praticien explique les choses...* », Mme T : « *Oui, je pense qu'on pourrait éventuellement donner un peu plus d'informations, après je pense que c'est selon le professionnel qu'on va voir aussi...* » et enfin Mme K : « *Malheureusement, tout dépend de qui ont a en face... [...] ça va être la personne qui va vous l'expliquer, donc si la personne n'a pas été formée ou qu'elle vous prend pour un numéro qui arrive...* ».

À l'image de ces réponses, considérer l'information indépendamment du professionnel qui la délivre nous a paru impossible. En effet, étant donné l'impact que possède celui-ci, il a semblé essentiel de le prendre en compte.

### 2.3.7 Améliorations du dépistage

Suite différents points de vue évoqués ci-dessus, nous avons souhaité savoir quelles améliorations les patientes souhaitaient apporter au dépistage. En effet, ayant relevé diverses insatisfactions, il nous a paru important de comprendre ce qu'attendaient les femmes de cette consultation. Quatre patientes nous ont affirmé qu'elles ne voyaient pas d'amélioration à apporter comme Mme C : « *Ben moi personnellement, je trouve que c'est bien d'avoir simplement une ordonnance et peut-être des explications après s'il y a plus de tests à faire [...] Moi, je trouve que nous, pour notre situation, on n'attend rien plus de ce qui s'est passé en fait.* ».



Néanmoins cette-dernière reste minoritaire car neuf des 13 patientes que nous avons interrogées nous ont proposé des axes d'amélioration. Les patientes étaient surtout en demande d'une information et d'un accompagnement plus conséquent ; en ont témoigné Mme T : « *Oui, je pense qu'on pourrait éventuellement donner un peu plus d'informations [...] peut-être un peu plus accompagner, les personnes, surtout dans l'attente, entre le moment où on fait les tests, et le moment où on nous donne le résultats* », et Mme F : « *Pour moi ce n'est pas assez accompagné en fait...* ». Trois des 13 patientes auraient aimé bénéficié d'un entretien plus long comme l'a dit Mme L : « *Oui, je pense qu'après oui, parce que bon, pour moi c'était vraiment un échange super bref, et ça ne permet pas de se poser les questions en fait* » et Mme F : « *rien que prendre 10 minutes, ou un quart d'heure sur une consultation, pour en parler, pour avoir des informations complémentaires, je pense que ça ne serait pas de trop* ».

Enfin, suite aux questions relatives à la façon dont l'information leur avait été délivrée, nous nous sommes rendu compte que la quasi-totalité des patientes (11/13) avait essentiellement reçu une information orale comme l'ont souligné Mme C : « *Non, pas du tout, pas de support écrit, on a juste discuté* », ou encore Mme X : « *Non, c'était que oral* ». En revanche, quand nous avons évoqué la possible mise à disposition d'un écrit, elles ont été nombreuses (sept sur 13) à avoir jugé ceci comme nécessaire et parfois à le proposer spontanément comme Mme T : « *M : Quel type d'accompagnement par exemple ? Mme T : Peut-être laisser un petit feuillet, qui explique un peu plus la maladie, comment ça se dépiste...* », Mme H : « *M : Est-ce que vous pensez qu'un support ça pourrait être adapté ? Mme H : Je pense que ce serait toujours bon oui !* » et Mme J : « *Je pense que ça pourrait aider beaucoup de personnes, parce qu'on se poserait peut-être un peu moins de questions justement. Il y aurait certaines réponses dans leur feuille.* »

Néanmoins cette amélioration n'a pas convenu à toutes les patientes, comme par exemple à Mme S qui l'a proposé au cas par cas : « *Je pense que ça dépend à qui ça s'adresse, parce qu'il y a peut-être des personnes qui auront besoin de s'y référer [...] mais ce n'est pas forcément indispensable, parce que les documents on en a plein et on ne passe pas notre temps à les relire...* » ou Mme K : « *Je pense qu'en fait il faut que les personnes aient de quoi donner des documents et qu'elles proposent aux personnes si elles en ont besoin ou pas, tout simplement.* ».

De plus, l'idée d'une consultation dédiée n'a pas paru nécessaire aux patientes à qui nous l'avons proposé comme Mme K, par exemple, qui a jugé qu'au cours d'une consultation de suivi cela était suffisant : « *Alors je dirai qu'au cours d'une consultation c'est suffisant.* ».

Il est évident que comme beaucoup d'autres choses, le dépistage pourrait être amélioré. Il convient cependant de vérifier si ces améliorations sont nécessaires et justifiées quant aux pratiques professionnelles aujourd'hui en vigueur.

Nous avons donc abordé les sept thèmes attendus dans le guide d'entretien. Cependant, comme dit précédemment, elles ont d'elles-mêmes toutes évoqué des thèmes qui ne leur avaient pas été

proposés au cours de l'entretien. Ces thèmes ont été ceux de la place du dépistage dans le suivi de grossesse, les résultats du dépistage, et enfin le versant éthique qu'implique ce dépistage.

### 2.3.8 Place du dépistage de la T21 dans le suivi de grossesse

Au cours des entretiens, dix de nos 13 patientes nous ont fait remarquer la place que le dépistage avait eu dans le suivi de leur grossesse. En effet, pour elles, le dépistage ne constitue pas toujours un examen distinct des autres ou avec un enjeu particulier. Elles l'ont plutôt décrit comme un examen de routine placé sur le même plan que les autres tests effectués au cours du suivi, et noyé parmi tous ceux-ci.

Mme S a décrit e caractère routinier, et quasi automatique du dépistage : « *J'ai plus l'impression que c'est un truc qui est automatique [...] J'ai l'impression que ça fait vraiment partie un peu du processus.* », tout comme Mme L : « *Pour moi, c'était plus enfin une espèce de panoplie de tests qu'on nous fait faire dès le démarrage.* », ou encore Mme F : « *Non, on a plus l'impression que c'est quelque chose d'automatique en fait plus qu'une obligation* », et enfin Mme T : « *C'est ça, c'était un examen nécessaire à faire pendant la grossesse, donc ça fait partie du protocole de surveillance qu'on fait pendant une grossesse standard.* ».

Le fait que le dépistage soit noyé dans tous les tests et pas forcément distinct a lui, été soulevé par Mme C : « *Ils nous ont fait une ordonnance comme pour les autres prises de sang et les autres examens qu'on fait pendant la grossesse quoi.* », Mme T : « *Ben c'était une information parmi toutes celles qu'on m'a donné en fait...[...] Sur tous les papiers qu'on nous donne en même temps, sur toutes les informations qu'on nous donne, ça a été mis dans le tas en fait* », Mme et Mr M : « *Oui, une étape moins importante qu'une écho pour moi mais pas très loin on va dire.* », ou encore Mme S : « *J'ai un peu l'impression en fait que c'est comme quand on doit faire le dépistage de la toxoplasmose tous les mois quoi.* » et Mme J : « *Moi je pensais que c'était comme s'ils contrôlaient, ... [...] Un peu comme le..., pour le glucose. Il faut le faire.* ».

S'agissant de la place du dépistage dans le suivi de grossesse, celle-ci n'est majoritairement pas établie en tant que telle. Sept patientes sur 13 ont banalisé cet examen et cinq sur 13 ne l'ont pas identifié comme un examen singulier.

### 2.3.9 Résultats du dépistage

Dans la partie précédente nous avons évoqué les sentiments que les patientes avaient ressentis à l'égard du dépistage, et plus particulièrement de la période d'attente. Si ce thème avait été guidé, c'est spontanément que neuf d'entre elles nous ont parlé de leurs sentiments concernant les résultats du dépistage.

En effet, ces sentiments nous ont été exprimés par Mme A : « *Par contre, quand j'ai eu les résultats, là c'était le soulagement !* », Mme B : « *On était rassuré du moment où on avait les résultats* », Mme T : « *Dès qu'il m'a dit le résultat de la prise de sang, ça m'a rassuré.* », mais également Mme S : « *On est*

*content quand on a le résultat et qu'on nous dit que tout va bien », ou encore Mme X : « Sur le coup, j'étais quand même soulagée de savoir qu'il n'y avait rien de suspect ».*

En plus des sentiments ressentis à propos du résultat à proprement parlé, elles ont également souhaité exprimer leur incompréhension ou leur satisfaction sur la façon dont ce résultat leur avait été communiqué. En effet, à l'issue du dépistage, si la patiente fait partie d'une population à faible risque pour l'enfant d'être atteint de T21, le professionnel lui communique le résultat à la consultation suivante. En revanche, si le résultat la place dans une catégorie de risque plus important, ce dernier contacte sa patiente afin de l'en informer avant la prochaine consultation. Les patientes ne reçoivent donc aucun résultat de ce dépistage à la maison. Dans ce contexte deux des sept patientes s'étant exprimées à ce propos nous ont expliqué que ce mode de communication leur convenait comme Mme X : *« il y a certains résultats qu'il faut voir avec un professionnel. Donc ça, je trouve que c'est bien. »*

Les sept autres en revanche nous nous ont fait part de leurs réserves sur ce mode de communication, dont Mme T : *« pourquoi les résultats ne sont pas envoyés à nous tout de suite, et qu'on doit attendre que le médecin nous l'annonce enfin voilà quoi... »* Mme C : *« Bah déjà, nous on ne voit pas nous les résultats, ça c'est un peu bizarre d'ailleurs aussi parce qu'on se pose toujours des questions... »*, mais aussi Mme F : *« Je trouve que ça serait bien de téléphoner du coup et de donner le résultat [...] le fait qu'on ne vous appelle pas pour vous dire si c'est positif ou négatif, ça laisse dans le doute et dans le stress. »* et enfin Mme J : *« Et pourquoi envoyer le résultat que au médecin et pas aux futurs parents ? »*.

Ces réserves, ont, six fois sur sept été exprimées en rapport avec la durée de l'attente et quatre fois sur sept avec le fait que celle-ci constitue une période de questionnement. Mme T a de nouveau expliqué : *« C'est long, [...] c'est vrai que le temps qu'on ait le rendez-vous, il y a un certain temps donc... »*, Mme F : *« ensuite il y a le dépistage, je sais que c'est long »* et Mme J : *« Oui, pour nous rassurer, pour nous éviter d'attendre un mois à se poser des questions »* et enfin Mme A : *« Ben surtout quand on attend les résultats en fait, c'est vrai que à ce moment-là, il y a un certain laps de temps, on se pose quand même la question »*.

Bien sûr, les sentiments concernant le résultat ont ici été unanimes étant donné les critères d'inclusion de notre population : des patientes ayant donné naissance à un enfant en bonne santé. Ils se sont notamment traduits la totalité des patientes par un seul mot : soulagement. Cependant, malgré ce sentiment rassurant, le mode de communication a fait débat au sein de la population et a été remis en question.

#### 2.3.10 Implications éthiques du dépistage

Il était difficile de parler du dépistage de la T21, sans en aborder ses aspects éthiques. C'est pourquoi il n'a pas été étonnant de retrouver ce point dans les propos des patientes et de leurs conjoints. En effet, les implications éthiques ont été soulevées par neuf patientes sur treize. Bien sûr, pour chacune, sous un angle personnel, mais leurs propos ont tout de même pu être classés selon trois

catégories : le rapport à la norme et la stigmatisation d'une pathologie, le poids d'une hypothétique décision, et le rapport à l'IVG et ses alternatives.

Le rapport à la norme et la stigmatisation de la T21 ont beaucoup interpellés Mme et Mr M : « *Ben savoir si notre bébé serait dans la norme [...] on a croisé les doigts pour que les résultats soient dans la norme* »/« *c'est particulier de se dire qu'on peut choisir de mettre fin à la vie d'un fœtus parce qu'il est handicapé de la trisomie.* », Mme L : « *et je me demande en fait pourquoi cette maladie plutôt que d'autres pourquoi cette maladie.* », Mme C : « *la peur qu'il ne soit pas normal* »/« *après il y a plein d'autres maladies où tu es obligé de t'occuper de ton enfant tout le temps aussi...* ».

La possibilité de choix que laisse le dépistage a questionné quatre de nos 13 patientes, notamment sur le fait que ce pouvoir décisionnel pouvait être contestable comme le disent Mr et Mme M : « *c'est particulier de se dire qu'on peut choisir de mettre fin à la vie d'un fœtus parce qu'il est handicapé de la trisomie.* », mais aussi Mme L : « *du coup, je suis partagée entre le fait de dépister finalement en amont et qui donne des résultats qui permettent de faire un choix quoi.* »

Dans quatre de nos autres entretiens, la notion de choix a été évoquée au travers du cheminement personnel que les patientes et les couples avaient déjà pu faire concernant cette question. En effet, pour deux d'entre eux, cette décision était prise d'un commun accord comme pour Mme et Mr F : « *Oui, on en avait parlé, on était d'accord [...] dans tous les cas, peu importe le résultat, peu importe ce qu'il se serait passé, ça n'aurait pas changé notre décision.* » et Mme et Mr C : « *de toute façon, on savait que s'il y avait le moindre souci, on ne se posait pas de question, on ne se prenait pas la tête [...] Bah on était d'accord donc après c'est plus facile.* ». Néanmoins, il n'a pas toujours été évident pour les couples d'arriver à un d'accord étant donné l'impact de cette décision comme l'ont dit Mme et Mr R : « *On s'était déjà dit, enfin moi déjà je m'étais dit que je n'aurais pas eu la force mentalement je pense de garder une grossesse.../Non, moi ça ne m'aurait pas dérangé [...] moi j'aurais gardé le petit ou la petite* », ou encore Mme et Mr B : « *Donc même si elle avait eu ce handicap, moi personnellement je l'aurais accepté./moi, je l'aurais moins bien vécu en tout cas. Il aurait fallu discuter je pense...* ». En effet, il ne s'agit pas là d'une décision anodine comme le souligne Mme K : « *Ça peut être un choix assez lourd pour les parents, et pour la famille...* ».

Enfin le versant éthique du dépistage a été abordé par cinq fois au travers du rapport que les patientes ont entretenu avec l'IVG mais aussi avec les autres alternatives qu'a induit le dépistage. En effet, à bien des égards, la question de l'IVG divise et son implication comme choix dans le dépistage de la T21 ne fait pas exception comme en ont témoigné les dires de Mme F : « *Dans tous les cas, moi et mon conjoint, on est à 100% contre l'avortement* », Mme et Mr X : « *Même si les IVG ce n'est pas bien... Ben là c'est bien en fait !* ». Au-delà des questionnements relatifs à l'IVG, ses alternatives ont également agité les discours, entre autres ceux de Mme et Mr M : « *Euh, pupille de la nation ? Quelque chose comme ça, donc c'est quand même aussi particulier de se dire que je mets au monde un enfant mais que...[...] je le donne à la France, entre guillemets comme ça, enfin c'est bizarre* », Mme et Mr C : « *pas envie de rentrer dans une ... Dans un abandon d'un même dans une structure, c'est tout quoi.* »

ou encore Mr et Mme X : « *Franchement ça ne sert à rien de faire des enfants si c'est pour accoucher sous X et les laisser.* »

À la lumière des réponses récoltées, il a été clair que les implications éthiques du dépistage questionnent et n'ont pas laissé indifférentes les patientes ayant eu recours à cet examen.

## **PARTIE 3 : ANALYSE DES RESULTATS ET DISCUSSION**

## **PARTIE 3 : ANALYSE DES RESULTATS ET DISCUSSION**

### **1. ANALYSE DES RESULTATS**

#### **1.1 UN CHOIX LIBRE ET ECLAIRE ?**

Comme nous l'avons déjà évoqué, la réalisation du dépistage de la T21 suppose l'autonomie des patientes [46]. Cette dernière ne peut être exercée que si la possibilité est donnée aux femmes de réaliser un choix libre et éclairé. Cependant, selon les dires de Mme T, la notion de choix libre semble contrariée : « *On m'a dit on « on va faire le dépistage pour la trisomie 21 » et puis voilà. On ne m'a pas dit « est-ce que vous voulez le faire ? », tout comme celle de choix éclairé : « Il n'y a rien eu. Même au niveau de la maladie, la trisomie, on ne nous a pas expliqué. »* (Mme B).

Comme abordé précédemment, la loi fait mention de l'obligation pour les professionnels d'informer les femmes en les laissant maîtres de leur choix : « *Sauf opposition de sa part, la femme enceinte reçoit une information loyale, claire et adaptée lui permettant de choisir librement de recourir ou non au dépistage et/ou au diagnostic prénatal [...] »* toutefois, dans notre étude, une des premières barrières à la liberté de choix est la pression qui est exercée sur les patientes concernant la réalisation du dépistage [39]. En effet, à plusieurs reprises les professionnels ont influencé le choix des patientes quitte, quelquefois, à ne pas leur exposer clairement que ce dépistage était une proposition : « *Non, enfin la façon dont c'était présenté par les médecins, je n'ai pas l'impression que c'était..., enfin je n'ai pas senti que c'était vraiment un choix. »* (Mme L).

Ce mécanisme, Carine Vassy (sociologue) le mettait déjà en avant lors d'une récente étude dans laquelle elle déclarait : « *Le taux de dépistage de la trisomie 21 fœtale varie selon les pays. Notre recherche montre que le taux élevé en France est vraisemblablement lié au déroulement des interactions entre les praticiens et les femmes enceintes »* [64]. Ce que nous décrivons n'est donc pas un fait isolé et semble, toujours selon cette étude, caractéristique du modèle français puisque : « *Dans quasiment toutes les consultations, les praticiens ont mentionné que le dépistage n'était pas obligatoire. Mais dans six consultations, ils ont recommandé de passer le test. »* [64]. Néanmoins, si la pression qui est ici décrite est exercée par les professionnels, dans notre étude, elle provient également de l'entourage des femmes : « *c'est mon conjoint qui m'a dit de le faire histoire qu'on l'ait fait »* (Mme A). Dans ces conditions, comment devient-il possible pour les femmes de réaliser un choix libre au regard de la pression qu'elles décrivent ?

En outre, l'impact qu'exercent les proches sur la décision des patientes semble difficile à minorer puisque relevant de la sphère du privé. Toutefois, il ne paraît pas impossible de réduire l'influence exercée par les professionnels. En effet, la relation de soin est avant tout une relation de confiance, qui se doit d'être la plus équilibrée possible afin de garantir l'autonomie du patient [44,45]. En exerçant une pression sur les femmes, cette relation devient asymétrique et se rapproche alors du modèle paternaliste dans lequel le patient s'en remet « *aveuglément* » au professionnel [65]. Cependant, aujourd'hui, et depuis la loi Kouchner de 2002, il est de la responsabilité des soignants de s'inscrire dans un modèle de partenariat, plus collaboratif afin de « *respecter les besoins du patient, pris dans sa*

*globalité, tout en l'accompagnant dans la recherche de ce qui lui convient, en évitant autant de décider à sa place que de le laisser seul face à ses choix. » [65].*

C'est pourquoi, dans ces conditions, *« Au médecin, certes, d'informer et de « préconiser ». Mais la décision finale revient aux deux partenaires entre lesquels se sera établie, on peut l'espérer, une relation de confiance. Cette confiance ne peut plus être aveugle, comme au temps du paternalisme médical. » [66]*

Par ailleurs, les patientes de notre échantillon nous ont aussi avoué que le plus souvent, elles ne s'étaient pas posé de question quant à la réalisation du dépistage, comme l'explique Mme C : *« Ben je ne sais pas si on a le choix, on nous prescrit et on ne se pose pas de question »*. Ceci peut être corrélé au modèle dans lequel se place le professionnel qui réalise l'information. En effet, comme dit ci-dessus, la confiance aveugle développée par le patient placé dans un modèle paternaliste pourrait justifier le fait de réaliser des examens sans se poser de questions à ce sujet [64]. Si notre étude nous a permis cette corrélation, elle ne nous a en revanche pas permis d'identifier d'autres causes à cela. En effet, le modèle que nous décrivons pourrait ne pas être la seule raison, puisque Vassy et Champenois-Rousseau évoquaient elles, une corrélation au peu de temps de réflexion laissé aux patientes à ce sujet [59].

De plus, d'autres éléments peuvent perturber la réalisation d'un choix libre. En effet, la psychologue Theresa Marteau décrivait déjà par le passé la pression dont nous parlions plus haut, cependant, elle l'associait au fait que les professionnels donnent peu d'informations, et l'interprétait *« comme une routinisation et une assimilation du dépistage à d'autres tests médicaux qui sont recommandés pour la santé de la mère et du futur enfant » [59]*. En accord avec ses propos, nous souhaitons mettre cette routinisation en avant. D'après nos résultats, il n'est pas rare que les patientes banalisent ce test qu'elles considèrent comme *« un truc qui est automatique »* et qui *« fait vraiment partie un peu du processus »* (Mme S). Elles en font un *« examen nécessaire à faire pendant la grossesse »* et qui *« fait partie du protocole de surveillance qu'on fait pendant une grossesse standard. »* (Mme T). Elles n'ont donc pas toujours conscience du choix qui s'offre à elles, tant la réalisation de ce dépistage est devenue systématique et intégrée au suivi de grossesse. C'est ce que démontraient aussi plus récemment, Vassy et Champenois-Rousseau dans une étude en 2012 : *« Les femmes enceintes perçoivent les tests de dépistage de la trisomie 21 comme faisant partie de la routine du suivi médical des grossesses et n'ont pas forcément conscience qu'on leur demande d'effectuer un choix » [67]*.

De surcroît, dans son interprétation, T. Marteau évoquait *« une assimilation du dépistage à d'autres tests médicaux [...] »* que nous retrouvons également dans nos résultats. En effet, comme le disait Mme S : *« J'ai un peu l'impression en fait que c'est comme quand on doit faire le dépistage de la toxoplasmose tous les mois quoi. »*. Elle n'est pas la seule à avoir assimilé le dépistage à un autre examen réalisé au cours de la grossesse puisque c'était pour Mr et Mme M *« une étape moins importante qu'une échographie »* et *« un peu comme s'ils contrôlaient, ... un peu comme pour le glucose »* pour Mr et Mme J. La place et l'impact du dépistage ne sont donc pas forcément clairs pour les patientes, qui à force de routinisation et d'assimilation n'ont pas toujours conscience des



conséquences qu'il implique. L'étude menée par Versuchère en 2011 témoignait déjà de l'assimilation à laquelle nous faisons référence puisqu'elle déclarait que « *Parmi les femmes qui ont conscience que ce test de dépistage est facultatif et nécessite un accord, certaines le considèrent simplement comme une prise de sang classique ou un examen de routine voire spécifique comme le serait une échographie* » [61].

Enfin, nous avons souligné précédemment, que la notion de choix éclairé était contrariée. En effet, les patientes ne peuvent réaliser ce choix de façon éclairée que si elles ont reçu du professionnel une information « *loyale, claire et adaptée* » [36]. Cependant, comme le disait Mme L : « *Comme il n'y a pas assez d'information de base, c'est vrai qu'on se pose beaucoup de questions auxquelles on n'a pas de réponse* ». C'est d'ailleurs ce que soulevait également la revue de la littérature réalisée par Versuchère et qui mettait l'accent sur le manque d'information délivré aux patientes [61]. D'après ces résultats, il semble alors compliqué pour les patientes de réaliser un choix en toute connaissance de cause. D'autre part, n'ayant pas toutes les informations en leur possession, il n'est pas étonnant que les patientes assimilent ce test à d'autres examens leurs paraissant similaires : dépistage de la toxoplasmose ou du diabète réalisés eux aussi par prélèvement sanguin. Cependant, en comparant le dépistage à d'autres examens, comment être sûr que les enjeux de celui-ci soient perçus distinctement par les patientes ? Le rôle du professionnel est donc primordial pour permettre à la patiente d'appréhender le dépistage en comprenant les tenants et les aboutissants.

En dernier lieu, nous avons donc voulu mettre en parallèle la possibilité pour elles de réaliser ce choix de façon éclairée avec les connaissances qu'elles possédaient sur le dépistage et plus particulièrement la T21. Si bien que, quand nous avons interrogé les patientes nous avons remarqué que la plupart d'entre elles savait identifier un élément caractéristique de la T21, comme Mme S : « *C'est un enfant porteur de handicap, qui n'entraîne pas forcément la mort* », ou Mme L : « *C'est une maladie chromosomique qui vient avec un handicap* ». Quoique cet élément puisse quelquefois être un peu approximatif comme pour Mme A : « *Ben c'est juste une maladie oui, avec un chromosome... au lieu que ce soit X...* ». En revanche au-delà de cet élément, il leur était difficile d'en citer davantage. D'ailleurs, certaines patientes et couples ont déclaré ne posséder que des connaissances légères à ce sujet, comme Mme B : « *Oui, on sait ce que c'est, enfin surtout physiquement, mais sinon c'est vrai que la maladie on ne la connaît pas...* ». D'autres, comme Mme B, ont simplement évoqué leurs représentations de la maladie : « *C'est une grosse maladie qui fait peur* ».

Cet état des lieux du niveau de connaissance des patientes et leur conjoint semble cohérent avec les résultats obtenus au moment de recueillir les cinq mots évocateurs du dépistage de la T21. En effet, en reprenant les mots les plus cités (figure 1) par les patientes (*prise de sang, handicap, chromosome, maladie*), nous avons pu établir en corrélation avec nos entretiens que ces résultats reflétaient globalement les connaissances que les patientes possèdent autour de ce sujet : une maladie chromosomique entraînant un handicap, et dépistée par prise de sang.

De fait, nous avons donc pu nous rendre compte que les patientes n'étaient pas toutes égales face au dépistage de la T21, et notamment en termes de connaissances de la pathologie. Il nous paraissait important de souligner que cet écart aurait dû être comblé par l'information qu'elles ont reçue au cours de leur grossesse. Cependant à la lumière de nos résultats, ceci n'a pas été le cas : « *Est-ce qu'on vous a expliqué un petit peu ce que c'était la T21 quand on vous en a parlé de tout ça ? Mme T : Non, mais après moi avec l'école, vu que je suis infirmière [...] En tout cas, pas le professionnel chez qui j'ai été quoi.* » (Mme T).

Comment devient-il alors possible de réaliser un choix éclairé s'il manque des informations ou que celles-ci ne sont pas claires ? Mais surtout, comment réaliser ce choix sans connaître la maladie dépistée et en comprendre ses enjeux ?

En somme, nos entretiens nous ont permis d'établir que les connaissances des femmes à propos du dépistage de la T21 et notamment de la pathologie en elle-même, étaient plutôt fragiles. Cependant, ces dernières n'ont pas toujours été appuyées de l'information des professionnels étant donné les lacunes relevées à ce sujet. Ainsi, nous validons partiellement **notre hypothèse selon laquelle « le niveau de connaissance des femmes au sujet du dépistage de la T21 est insuffisant malgré l'information donnée en début de grossesse »**. Une étude plus approfondie et spécifique sur le sujet permettrait d'infirmer ou confirmer cette hypothèse.

## 1.2 PRATIQUES DES PROFESSIONNELS

Au cours de notre étude, nous avons pu mettre en évidence que les patientes avaient remis en cause non seulement le professionnel qui leur avait délivré l'information relative au dépistage mais aussi l'information en elle-même. En effet, les patientes ont à plusieurs reprises souligné l'impact du point de vue du professionnel dans le déroulement du dépistage : « *Tout dépend de comment chaque praticien explique les choses...* » (Mme M). Les compétences de certains d'entre eux ont également été remises en question, et ceci, quel que soit le corps de métier (gynécologue ou sage-femme) : « *c'est vrai que la sage-femme qui m'a fait l'échographie ça a quand même été assez violent* » (Mme F), « *elle [la sage-femme] est plus ouverte aux questions qu'on pose, mon gynéco, il est un peu ... [...]. Il n'a pas le temps. C'est vite, vite, vite...* » (Mme J).

Si les compétences en termes de communication n'ont, pour certaines, pas été optimales comme le regrettait Mme F : « *je suis tombée sur une sage-femme qui m'a un peu fait paniquer* » elles ne l'ont pas été non plus du point de vue du contenu de l'information délivrée. En effet, nous nous sommes rendu compte qu'une partie des patientes décrivait un manque d'information, tout comme les patientes de l'étude de Seror et Aymé en 2001 [68]. Ainsi, d'après les patientes interrogées, les caractéristiques de la pathologie dépistée n'étaient que très peu évoquées : « *Il n'y a rien eu, même au niveau de la maladie, la trisomie, on ne nous a pas expliqué* » (Mr et Mme B). Ce qui est contraire aux recommandations parues au Journal Officiel de la République Française (JORF) de 2018 qui préconisent une information sur « *les caractéristiques de la trisomie 21* » [39]. Ainsi, le manque d'information à ce sujet peut être corrélé au faible niveau de connaissances que possèdent les

patientes, tout comme dans l'étude de Vallès en 2018 [69]. En effet, dans notre étude, la plupart des patientes étaient en demande de ces informations manquantes et leurs connaissances étaient restreintes : « *on a l'impression qu'on disait qu'on parlait de trisomie comme on va dire un virus, on va détecter si l'enfant est atteint de tel virus mais qu'est-ce que cette maladie [...]* » (Mr et Mme M).

Sur le même modèle, le JORF recommande que « *les différentes étapes possibles du dépistage [...]* » soient présentées aux patientes, or cela n'a pas toujours été le cas : « *ben je l'ai su après la grossesse ; enfin pendant la fin de ma grossesse, qu'il y avait justement plusieurs étapes* » (Mme C) [39]. Il en a été de même pour le caractère non-diagnostic du test : « *Maintenant, le fait qu'on ne nous signale pas directement que le risque zéro n'existe pas, je trouve ça dommage en fait parce qu'on s'attend vraiment à un résultat sûr* » (Mme F). Cependant, le JORF précise là encore que le prescripteur du dépistage a le devoir d'informer les patientes que « *le dépistage utilisant les MSM permet de calculer un risque mais ne permet pas d'établir le diagnostic de la trisomie 21* » [39].

Enfin, concernant le temps dédié à l'information ainsi que la clarté de celle-ci, là encore, ils n'ont pas toujours été suffisants : « *pour moi c'était vraiment un échange super bref, et ça ne permet pas de se poser les questions en fait* » (Mme L), « *On n'a pas tous la chance de comprendre le jargon médical...* » (Mme X). Cependant, aucune recommandation ne sont données par le législateur en termes de durée, ou de vocabulaire afin de délivrer l'information relative au dépistage. La loi précise tout de même que le prescripteur doit à sa patiente « *une information loyale, claire et adaptée à sa situation personnelle* » [39]. L'étude de Vassy et Champenois-Rousseau faisait également état du bref temps d'échange à ce sujet et précisait qu'il était difficile pour les professionnels français de palier aux contraintes temporelles imposées par le système de soins [59].

En revanche, les professionnels ont globalement bien abordé les modalités de communication des résultats ainsi que leur délai. En effet, les sept patientes ayant évoqué ce sujet au cours de l'étude ont su nous les expliquer à l'image de Mme H : « *c'est elle [la sage-femme] qui les [les résultats] recevait de son côté il me semble, et si ce n'était pas forcément très bon, on me le faisait savoir aussitôt, mais je crois que je ne les recevais pas à la maison* ». Il s'agit bien là des recommandations en vigueur actuellement [39]. Cependant, si ces modalités de rendu des résultats en ont satisfait certaines : « *il y a certains résultats qu'il faut voir avec un professionnel. Donc ça, je trouve que c'est bien.* » (Mme K), cela reste sujet à débat pour les autres : « *pourquoi les résultats ne sont pas envoyés à nous tout de suite, et qu'on doit attendre que le médecin nous l'annonce enfin voilà quoi...* » (Mme T). Nous avons supposé que ce procédé avait été discuté, car directement liée à la période d'attente, période où les patientes comme Mme T étaient « *stressée en attendant les résultats* ».

Par ailleurs, l'expression de cette inquiétude, nous l'avions également retrouvée dans le champ lexical des sentiments qui avait émergé grâce aux cinq mots donnés par les patientes en début d'entretien. Les mêmes sentiments que ceux que décrivent les patientes au cours de la période d'attente ont été retrouvés : « *peur, stress, anxiété* », alors que la question posée ne présupposait pas ces termes : « *Citez-moi cinq mots qui vous viennent à l'esprit quand je vous dis dépistage de la T21* ». Nous en

avons donc déduit que ce dépistage mettait en jeu les émotions des patientes et des couples et que ce versant leur paraissait assez important pour nous l'évoquer spontanément.

Toutefois, malgré les écarts aux recommandations concernant les informations à délivrer, les patientes/couples nous ont confiés que même s'ils n'avaient pas reçu toutes les informations, ils n'en n'étaient pas moins satisfaits : « *Moi, je trouve que nous, pour notre situation, on n'attend rien plus de ce qui s'est passé en fait* » (Mme C). En effet, certains ont jugé qu'il n'était pas nécessaire de recevoir plus d'informations. Ils nous ont donc donné différentes raisons : cela pouvait se révéler stressant, la T21 est une pathologie connue de tous, les informations sont nécessaires seulement s'ils se confrontent à la situation. Ces motifs ont été retrouvés chez Mr et Mme C : « *Moi je ne trouve pas ça utile de rentrer dans les situations si on n'y est pas confronté quoi. Ça ne sert à rien de créer de l'angoisse...* », « *Maintenant, je pense qu'on sait ce que c'est la trisomie, qu'une éducation pas forcément poussée, on est confronté à l'apprentissage de ce que c'est* », Mme et Mr J : « *Après oui, quand on a eu le résultat on aurait pu poser plus de questions, mais aussi après si on pose des questions avant, on angoisse.* », et Mme A : « *normalement, la trisomie 21 tout le monde sait oui, enfin je suppose.* ». Le degré d'information que chacun souhaite recevoir semble alors propre à chacun et arriver à une uniformisation pour satisfaire chaque personne semble difficile. C'est pourquoi, la relation de confiance entre le professionnel et son patient reste au cœur du dépistage, puisque dans ces conditions, le professionnel doit trouver un juste niveau d'information pour chaque patiente comme le préconise la HAS [29,48,49].

Néanmoins, afin de répondre à cette difficulté, nous souhaitons mettre en avant l'outil que propose la HAS et que sept de nos patientes ont jugé judicieux d'utiliser [Annexe V]. En effet, depuis décembre 2018, la HAS met à disposition des professionnels, une plaquette qui résume les informations relatives au dépistage de la T21 [Annexe V]. Cet outil pourrait répondre aux attentes subjectives des patientes en matière d'information : il leur permettrait de s'y référer en cas de questions ou d'oubli et les patientes jugeant ne pas en avoir besoin pourraient choisir de s'en servir plus tard ou de le mettre de côté. Toutefois, bien que cet outil soit disponible, il n'est pas ou peu utilisé par les professionnels de notre étude puisque 11 des 13 patientes n'y ont pas eu accès. C'est également ce que nous avons retrouvé dans la littérature, puisque Greco déclarait déjà en 2010 que « le support écrit n'est pas délivré systématiquement, par les professionnels, ce que regrettent les primipares, qui ne l'ont pas eu. » [56]. C'est pourquoi, il nous semble intéressant, puisque les patientes le trouvent pertinent, d'encourager les professionnels à l'utiliser de façon plus conséquente. C'est d'ailleurs un des axes d'amélioration qui revient régulièrement dans les études à propos du dépistage et notamment dans le travail de Versuchère : « *Différents supports explicatifs amélioreraient la transmission des informations par le praticien* » [58,61,69]. Il est cependant évident que le but de cet outil n'est pas de se substituer au professionnel et à l'information qu'il est censé délivrer mais bien de laisser une trace consultable à tout moment par les patientes.

S'agissant des pratiques des professionnels au sujet du dépistage, il reste donc des améliorations à apporter, que ce soit du point de vue de l'information à délivrer que de la façon de la délivrer. En effet, le contenu de la consultation n'est pas toujours respecté et il manque bien souvent d'information. De

même que le vocabulaire utilisé et le temps dédié à l'information pourraient être plus adaptés. **A la lumière des ajustements à apporter, nous validons notre hypothèse selon laquelle : « Les pratiques des professionnels quant à l'information délivrée concernant le dépistage de la trisomie 21 ne permettent pas toujours une compréhension optimale du dépistage par les patientes. ».**

Il paraît cependant, injuste de généraliser ces résultats à tous les professionnels, et nous tenions à souligner que plusieurs d'entre eux ont été salués pour leurs qualités de communication au cours de cette étude.

### 1.3 VÉCU DU DÉPISTAGE

Concernant le vécu du dépistage, hormis pendant la période d'attente, les patientes l'ont décrit comme globalement bon, à l'image de Mme T qui se disait « *stressée en attendant les résultats mais sinon ça allait* ».

De fait, nous avons pu mettre en évidence que seuls la période d'attente et le caractère non diagnostique du test ont été mentionnés comme source d'anxiété/stress/inquiétude : « *c'est aussi ce qui entraîne le stress pendant cette période d'attente des résultats, d'être toujours dans le doute, parce que même quand on a un résultat positif, si on ne sait pas vraiment si c'est le bon diagnostic...* » (Mme J). Des résultats similaires ont d'ailleurs pu être retrouvés dans plusieurs études et notamment dans la revue de la littérature de Versuschère dans laquelle elle relevait que « *l'attente des résultats du dépistage n'est pas si simple à gérer pour les femmes* » puisque dans quatre des six articles étudiés « *ces dernières manifestent fréquemment inquiétude et angoisse durant cette période instable d'incertitude sur l'avenir de la grossesse (28% à 46%)* » [56, 59, 61].

De plus, si la période d'attente a fait l'objet de sentiments négatifs, cela pourrait en partie être dû à sa durée. En effet, les patientes ont six fois sur sept souligné que « *l'attente a été très longue* » (Mme B) et cette longueur a été associée par Mme X aux sentiments qu'elle avait ressentis à ce moment : « *un peu stressant comme je vous ai dit, on reçoit les résultats quand même un long moment après.* ».

Enfin, cette dernière a également été considérée par les femmes comme une période de questionnement, mais également d'impuissance et de résignation puisque la seule possibilité qui leur est laissée est l'attente. C'est d'ailleurs ce que nous disait Mme R : « *Oui, parce que de toute façon, à part attendre... [...] mais l'attente des résultats, prendre sur soi, parce que dans tous les cas, on n'y peut rien...* ». Cette résignation serait ici le reflet d'un mécanisme de « détachement protecteur [...] de soumission passive aux événements, qui permet à la personne de supporter une situation très difficile » [70]. Ce processus utilisé par les patientes correspond selon la littérature et notamment Ionescu (professeur en psychopathologie) à un mécanisme de défense : le retrait apathique [70].

En analysant plus amplement les discours de nos patientes nous nous sommes rendu compte que plus de la moitié d'entre elles avaient développé pendant le dépistage des comportements décrits par Ionescu comme des mécanismes de défense. En effet, selon lui « *les mécanismes de défense sont des*

*processus psychiques inconscients visant à réduire ou annuler les effets désagréables des dangers réels ou imaginaires, en remaniant les réalités internes et/ou externes et dont les manifestations – comportements, idées ou affects – peuvent être inconscientes ou conscientes* » [71]. Nous nous sommes donc employé à souligner ceux qu'elles avaient pu mettre en place afin de palier à « l'inconfort » de la situation vécue.

Ainsi, nous avons pu relever que plusieurs de ces mécanismes avaient été utilisés par les femmes durant la période d'attente. Par exemple, Mme K qui a été la seule à ne pas mentionner de sentiment en rapport avec cette période nous avait confié : « *j'étais tellement overbookée avec le boulot que... Voilà, j'ai été fait l'écho, la prise de sang et je n'ai pas plus cogité sur les résultats que ça.* » ce qui selon les définitions de Ionescu s'apparente au mécanisme d'activisme qu'il décrit comme « *une gestion des conflits psychiques ou des situations traumatiques externes par le recours à l'action, à la place de la réflexion ou du vécu des affects* » [70]. Pour Mr et Mme C, qui déclaraient « *il y a juste une appréhension, on attend le résultat des tests... [...] En fait, je pense qu'on essaie de ne pas y penser* » le mécanisme de défense utilisé a été celui de la mise à l'écart qui consiste en « *une tentative de rejet volontaire, hors du champ de conscience, de problèmes, désirs, sentiments, ou expériences qui tourmentent ou inquiètent le sujet.* » [70].

Néanmoins, d'autres mécanismes ont été mis en place par notre population tout au long du dépistage et pas seulement au moment de la période d'attente. En effet, certaines patientes n'ayant pas reçu toutes les informations avaient jugé comme Mme J que « *sur le moment ça me semble pas nécessaire de savoir tout* ». Dans cette configuration, il s'agit pour la patiente de se protéger en mettant l'information à l'écart, de l'éviter en utilisant un « *détournement actif des pensées, objets, ou situations qui sont chargées en conflit* » [70].

L'association de ces deux mécanismes (mise à l'écart et évitement) a pu être utilisée par les patientes/couples qui n'ont pas, et ne se sont pas posé de question comme Mr X qui déclarait : « *on aurait pu poser plus de questions, mais aussi, après si on se pose des questions avant, on angoisse.* ». Le but étant d'utiliser ce mécanisme de défense comme barrière aux issues négatives qui peuvent être envisagées suite au dépistage. C'est également ce qu'ont mis en place Mr et Mme C : « *il vaut mieux donner l'information quand on est confronté à la situation [...] ça ne sert à rien de créer de l'angoisse* ». En effet, il s'agit pour les patientes de ne pas envisager ces options si elles n'ont pas besoin de s'y confronter, voir même de les occulter tout comme l'a fait Mme A : « *Non, je me suis dit elle sera normale, elle sera comme moi, et puis après j'ai pensé à autre chose* ». Ici, elle occulte et détourne du conscient la situation dérangeante : la possibilité que son futur enfant ne soit pas normal. Ces différents comportements correspondent à ce que décrit Ionescu dans la littérature.

Si les mécanismes de mise à l'écart et d'évitement ont été beaucoup utilisés par les patientes, ils n'ont cependant pas été les seuls, puisque d'autres propos nous ont interpellés. Notamment dans le discours de Mme S : « *Je n'étais pas inquiète parce que pour l'instant je n'étais pas encore dans les populations à risque* » et Mme L : « *Après je sais qu'avec l'âge il y a des facteurs de risque qui*

*augmentent effectivement moi j'ai 35 ans donc... Et j'étais dans la catégorie basse des risques donc on n'a pas été dans l'attente plus spécifique de ces résultats-là quoi. »*. On voit ici qu'elles utilisent une « *justification logique, mais artificielle qui camoufle, à l'insu de celui qui l'utilise, les vrais motifs (irrationnels et inconscients) de certains de ses jugements, de ses conduites, de ses sentiments, car ces motifs véritables ne pourraient être reconnus sans anxiété* », ce que Ionescu appelle la rationalisation [70]. De même que Mme F, ou Mme M, qui ont développé le mécanisme d'anticipation : « *Je m'étais quand même renseignée sur les différentes possibilités mais... et voilà les associations avec un enfant handicapé les choses qu'il pouvait y avoir comme structure* », « *c'était ben comment je vais essayer de vivre, comment je vais réadapter ma vie pour elle.* », et que la littérature définit par le fait « *d'anticiper lors d'une situation conflictuelle, d'imaginer l'avenir : en expérimentant d'avance ses propres réactions émotionnelles/en envisageant différentes réponses ou solutions possibles.* » [70].

A l'image de ces exemples, il n'est donc pas impossible de cumuler les mécanismes de défense pour faire face aux situations délicates. Or comme dit en première partie, le dépistage vient bousculer des femmes déjà vulnérables de par la crise maturative qu'elles traversent au moment de la grossesse [52,53,56]. C'est pourquoi, il nous paraissait important de montrer que bien que le vécu de notre population ait été « *bon* » selon les dires des patientes, celui-ci l'a été grâce à la mise en place de mécanismes de défense. Nous n'avons pas retrouvé dans la littérature de travaux qui abordaient cet aspect du vécu, c'est pourquoi nous supposons que ces mécanismes ont permis aux patientes et aux couples de mieux gérer la situation afin d'arriver à un vécu positif du dépistage. Ceci, de la même façon qu'ils ont permis au cours de la période d'attente de surmonter les sentiments négatifs auxquels notre population faisait face. S'agissant de cette période en particulier, Vassy et Champenois Rousseau mais également Versuchère décrivaient des résultats similaires dans leurs études [59,61].

Nous tenions également à préciser qu'il est difficile d'être exhaustif sur les mécanismes de défense utilisés au cours des différents entretiens, car ceux-ci sont multiples et le leur contenu riche. Nous avons donc présenté les plus évidents et récurrents afin d'illustrer notre propos, bien qu'il en existe d'autres.

En somme, nous avons montré que le dépistage s'avérait stressant, et ce tout au long du processus de dépistage, bien que les patientes ne le verbalisent pas forcément. En effet, la mise en place de mécanisme de défense a permis aux patientes de faire face à l'anxiété qu'elles ont pu ressentir pendant tout le dépistage, même si cette anxiété a trouvé son apogée au moment de la période d'attente. **Ceci nous permet donc de valider notre hypothèse selon laquelle « le dépistage de la T21 est vecteur d'anxiété pour les patientes et le couple ».**

Par ailleurs, au cours de notre étude, nous avons pu voir qu'il devait exister une relation entre information et vécu des femmes/couples du dépistage. En effet, bien que les besoins des patientes en termes d'information soient subjectifs, nous avons remarqué que celle-ci possédait pour certaines patientes un caractère rassurant alors qu'elle semblait plutôt angoissante pour d'autres. **En conséquence, nous validons l'hypothèse selon laquelle « l'information délivrée aux patientes à propos du dépistage de la T21 conditionne le vécu du dépistage », mais proposons tout de même**

**que des recherches supplémentaires soient effectuées à ce sujet puisque la réponse que nous apportons dans cette étude reste ambivalente et la corrélation établie encore fragile.**

## **2. DISCUSSION**

Suite à la réalisation de cette étude, nous avons réalisé que comme tout travail de recherche, il possédait ses forces, mais aussi ses limites.

### **2.1 FORCES DE L'ETUDE**

La méthodologie utilisée dans notre étude a constitué une force. En effet, le mode d'entretien choisi pour réaliser cette étude s'est révélé avantageux puisque les entretiens semi-directifs nous ont permis d'obtenir des réponses aux principales questions posées par l'étude. Cependant, ils ont également permis aux patientes une spontanéité leur permettant d'aborder librement les idées qu'elles trouvaient les plus importantes. Grâce au guide d'entretien nous avons balayé un certain nombre de thèmes (comme vu précédemment), mais nous en avons également vu émergés d'autres, qui n'étaient pas forcément attendus. Ces derniers, ont contribué à enrichir ce travail.

De plus, notre population a également fait la force de l'étude, puisque son évolution a contribué à enrichir les données recueillies. Le fait d'inclure les pères à l'étude, quand ceux-ci ont souhaité y participer a enrichi le contenu de l'entretien. En effet, il nous a paru légitime de prendre leur avis en considération, puisqu'ils vivent, au même titre que leur compagne cette période de dépistage, et que leurs remarques étaient pertinentes. L'étude a donc permis de mettre en lumière non seulement les ressentis des patientes, mais de façon plus globale, ceux des couples quant au dépistage de la T21.

En outre, avant de réaliser nos entretiens, nous avons testé notre guide d'entretien ce qui a permis de réajuster et d'avoir des réponses cohérentes et riches. La taille de notre échantillon nous a également permis d'atteindre l'effet seuil, et d'avoir une diversité de réponse non négligeable.

Enfin, nos résultats ont pu être appuyés de façon significative par la littérature.

### **2.2 LIMITES DE L'ETUDE**

L'étude que nous avons réalisée possède certaines limites, dont une partie peut être directement imputable au type d'étude qui a été utilisé. En effet, dans le cadre d'une étude qualitative, l'apparition d'un biais d'interprétation est inévitable puisque le travail d'analyse fait intervenir la subjectivité de l'enquêteur concernant ce qu'il comprend du discours de ses interviewés. Néanmoins, nous avons tenté de minimiser ce biais au maximum, en effectuant l'analyse avec avis d'un tiers (directeur de mémoire et expert) ce qui permet de varier l'analyse. D'ailleurs, les entretiens ont été enregistrés pour retranscrire les hésitations, silences et autres réactions des patientes afin de ne pas négliger cet aspect de l'entretien.

Enfin, les résultats d'une enquête qualitative ne peuvent être extrapolés et généralisés du fait de la taille de l'échantillon étudié.



L'un des autres biais qui a été souligné au cours de l'étude est le biais de mémorisation. En effet, il a parfois été difficile pour les patientes de se remémorer tous les détails concernant la consultation relative au dépistage. Nous avons donc essayé de les guider quand cela s'est avéré nécessaire sans toutefois orienter leur réponse.

De plus, si notre population a été l'une des forces de notre étude, elle en a également été une limite. Le fait d'interroger des patientes pour lesquelles le dépistage combiné s'est révélé négatif a pu être un frein, puisque ces dernières n'ont pas considéré cette étape comme un événement marquant de leur grossesse. Elles ont pu, pour certaines ne pas se sentir pleinement concernées puisque rien de notable ne leur était arrivé à ce sujet. Leur intérêt pour l'information donnée au cours de la grossesse n'a donc pas toujours été manifeste.

### **3. PERSPECTIVES**

En réalisant cette étude, nous souhaitons faire un état des lieux des pratiques des professionnels quant au dépistage de la T21 et savoir en quoi elles impactaient le vécu des patientes. Nous avons donc pu mettre en lumière les bonnes pratiques qui avaient été utilisées, ainsi que les pratiques qui étaient perfectibles. En effet, les patientes et plus largement les couples nous ont fait comprendre que tous n'avaient pu bénéficier des mêmes informations (en qualité ou en quantité), ni des mêmes conditions de communication avec les professionnels (qu'ils en aient été satisfaits ou non).

C'est pourquoi, afin de satisfaire aux principes bioéthiques de justice et d'autonomie, qui sont intrinsèques au dépistage de la T21, le professionnel se doit de délivrer des informations de qualité, adaptées aux patientes, tout en restant dans une démarche de proposition. C'est dans cet objectif et dans celui d'une bonne compréhension du dépistage de la part des patientes, que nous proposons que :

- Le support proposé par la HAS soit plus largement utilisé. Ceci permettrait de réduire les disparités quant au professionnel rencontré, et permettrait aux patientes de s'y référer en cas de doutes ou d'oublis de certaines informations. Par ailleurs, il pourrait éventuellement être affiché ou mis à disposition dans les salles d'attente de consultation et d'échographie si les professionnels de souhaitaient pas se saisir de l'outil.
- La méthode du « *Teach Back* » soit utilisée de façon plus récurrente. Ceci permettrait aux professionnels de s'assurer que l'information qu'ils délivrent est bien comprise par les patientes. De plus, la communication étant le ciment de la relation de soin, cette technique de communication permettrait de concourir à la relation de confiance.

Toutefois, il est nécessaire que plaquette et techniques de communication soient promues au cours de la formation initiale, ou, pour les professionnels déjà en exercice, au cours de formations ponctuelles ou soirées débat, afin que les professionnels puissent les utiliser. En effet, il est possible que par méconnaissance de leur existence, ces outils, ne soient, à ce jour que peu utilisés (un état des lieux pourrait être réalisé à ce sujet). Malgré tout, si la mise en place de formations se révélait trop fastidieuse à organiser, un mémo à destination des professionnels pourrait être réalisé afin de rappeler les points essentiels à aborder en consultation concernant le dépistage.

La possibilité d'une consultation dédiée autour de la T21 afin de transmettre l'information dans des conditions temporelles plus favorables n'a pas convaincu nos patientes, qui, aux vues du nombre déjà conséquent de consultations de suivi de grossesse n'ont pas jugé cela pertinent. Nous ne retiendrons donc pas cette option.

Le vécu de la période d'attente s'étant avéré stressant pour les patientes, tant par sa longueur que par les modalités de communication de résultats, nous pensons qu'il pourrait être bénéfique de prévenir toutes les patientes dès réception du résultat du dépistage (positif ou négatif) afin de ne pas laisser ces dernières patienter jusqu'à la consultation suivante. Ceci réduirait alors la période d'inquiétude et de questionnement lorsque le résultat est négatif.

Enfin, suite aux conclusions faites à nos hypothèses et aux biais retrouvés précédemment, nous pensons qu'il pourrait être intéressant de réaliser des études alternatives afin d'explorer plus amplement les aspects de notre travail qui n'ont pas été probants. En effet, une étude pourrait être menée afin :

- D'approfondir les recherches sur le lien qui semble exister entre l'information délivrée et le vécu des femmes/couples qui n'est que sous tendu dans notre étude. Ceci en étant plus spécifique ou en s'adressant à une population différente.
- De s'intéresser aux mécanismes de défense développés tout au long du dépistage et à ce qu'ils impliquent chez les patientes. Ceci nous permettrait de mieux comprendre les points anxigènes qui fragilisent les femmes au cours de cette période de dépistage.
- De s'intéresser à une population plus avancée dans le protocole de dépistage (dépistage combiné positif et DPNI négatif) car il est possible que dans cette situation l'impact de l'information soit plus conséquent. Une information manquante pourrait alors avoir une autre dimension : « *Là ça ne nous a pas manqué parce que tout était négatif mais je pense que si on s'était retrouvé dans un autre groupe où c'était positif là par contre ça aurait été gênant. A ce moment-là on se serait posé des questions...* » (Mr et Mme B).
- De faire un état des lieux auprès des professionnels de leurs connaissances et de leurs pratiques lorsqu'ils délivrent l'information relative au dépistage de la T21. Ceci pourrait permettre de comprendre certains résultats de notre étude.
- De faire un état des lieux quantitatif (en France ou en Moselle par exemple) sur le degré de satisfaction des patientes concernant la consultation relative au dépistage de la T21. Ceci permettrait de comprendre les attentes des patientes et d'avoir un échantillon représentatif.

Nous souhaitons que les pistes données ici contribuent à enrichir les relations entre patients et soignants, tout comme j'en suis sûre, cette étude servira ma propre pratique en tant que professionnelle.

## **CONCLUSION**

## CONCLUSION

Aujourd'hui, en France, le dépistage de la T21 fait partie intégrante du suivi de grossesse et est systématiquement proposé aux femmes enceintes. Son protocole de dépistage est en constante évolution et l'information qui est délivrée à son propos doit suivre cette évolution pour permettre aux patientes de réaliser un choix libre et éclairé sur la réalisation de ce dernier. Nous avons donc souhaité à travers cette étude savoir en quoi les pratiques des professionnels qui délivrent l'information relative au dépistage de la T21 impactaient le vécu des patientes de celui-ci. L'objectif a donc été de réaliser un état des lieux de ces pratiques à travers le discours des patientes ayant réalisé le dépistage.

Grâce à notre enquête, nous avons pu mettre en évidence que ce qui devait être un choix ne l'était pas toujours et que les pratiques des professionnels étaient perfectibles. En effet, pression des professionnels, routinisation, banalisation et assimilation du dépistage à d'autres tests sont autant de facteurs qui incitent à la réalisation du dépistage bien qu'il ne soit pas obligatoire. Nous avons par ailleurs, relevé un manque d'information et des difficultés de communication entre les femmes/couples et les professionnels. Ce manque d'information, portait tant sur la pathologie détectée, que sur les modalités mises en œuvre pour la détecter, et les connaissances des patientes restaient, de ce fait, plutôt légères. En revanche, les professionnels ont bien abordé le mode et les délais de communication des résultats, même si ceux-ci n'ont pas toujours satisfaits les patientes. Toutefois, la satisfaction reste un élément subjectif, qui semble difficile à atteindre pour chacune tant les attentes des femmes peuvent fluctuer. C'est pourquoi, en s'adaptant à elles, les professionnels possèdent un rôle primordial dans ce dépistage, puisqu'ils leurs permettent de l'appréhender, en en comprenant les tenants et les aboutissants.

Enfin, nous avons montré que les patientes considéraient avoir bien vécu le dépistage. En effet, le seul moment décrit comme stressant a été celui de la période d'attente des résultats. Malgré tout, nous avons remarqué que même si elles ne verbalisaient pas particulièrement de stress en dehors de cette période, elles avaient tout de même mis en place différents mécanismes de défense tout au long de la procédure de dépistage. Ceci semble montrer le caractère anxiogène de la globalité du dépistage, qui serait d'ailleurs lié à l'information reçue par les patientes ; rassurées ou angoissées par cette dernière.

La réalisation de cette étude par entretiens semi-directifs et la participation des conjoints à certains entretiens ont été une réelle plus-value pour l'étude, qui a pu explorer des aspects non attendus initialement. Ceci nous a permis de réaliser un constat objectif et d'envisager les éventuelles perspectives réalisables. En ce sens, diverses études pourraient être menées afin de compléter notre travail, et des outils mis à disposition des professionnels afin de les accompagner dans la délivrance de l'information relative au dépistage de la T21.

## BIBLIOGRAPHIE

- [1] Institut Français de l'Éducation. Étiologie du Syndrome de Down, [en ligne]. (Consulté le 18/03/2019). Disponible sur : [http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/depistage\\_trisomie21/Points/origine\\_t21](http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/depistage_trisomie21/Points/origine_t21)
- [2] Mircher C, Meijer L, Dierssen M, et al. L'Europe fait-elle ce qu'il faut pour la santé des personnes trisomiques ? Journée mondiale de la trisomie 21. Fondation Jérôme Lejeune. 21 Mar 2017 ; Bruxelles, Belgique.
- [3] ANAES. Guide méthodologique : comment évaluer *a priori* un programme de dépistage ? Mai 2004. [En ligne]. (Consulté le 20/04/2020). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/guide\\_programme\\_depistage\\_rap.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/guide_programme_depistage_rap.pdf)
- [4] HAS. Dépistage de la trisomie 21 : la HAS propose une fiche d'information aux femmes enceintes, [en ligne]. (Consulté le 15/03/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2899363/fr/depistage-de-la-trisomie-21-la-has-propose-une-fiche-d-information-aux-femmes-enceintes](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2899363/fr/depistage-de-la-trisomie-21-la-has-propose-une-fiche-d-information-aux-femmes-enceintes)
- [5] Fondation Lejeune. Il était une fois la trisomie 21 : le récit de la découverte, [en ligne]. (Consulté le 15/03/2019). Disponible sur : <https://www.fondationlejeune.org/commemoration-des-20-ans-il-etait-une-fois-une-trisomie-21-le-recit-de-la-decouverte/>
- [6] RT21. Un peu d'histoire, [en ligne]. (Consulté le 15/03/2019). Disponible sur : <https://trisomie.qc.ca/ressources/un-peu-dhistoire/>
- [7] Sghir H. Aspects cliniques et cytogénétiques de la trisomie 21 : Expérience du service de génétique du CHU Med VI. [Thèse]. Faculté de Médecine et de Pharmacie de Marrakech. Université Cadi Ayyad. 2016 ; 81p.
- [8] HAS. Trisomie 21 : la HAS actualise ses recommandations concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21, [en ligne]. (Consulté le 03/02/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_2768535/fr/trisomie-21-la-has-actualise-ses-recommandations-concernant-le-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21](https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2768535/fr/trisomie-21-la-has-actualise-ses-recommandations-concernant-le-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21)
- [9] HAS. Les performances des tests ADN libre circulant pour le dépistage de la trisomie 21 fœtale, [en ligne]. (Consulté le 15/03/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2015-11/recommandation\\_trisomie\\_21.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2015-11/recommandation_trisomie_21.pdf)
- [10] Gorincour G. La naissance du diagnostic prénatal. Spirale. Nov 2013 ; 66 :143-54. [En ligne]. (Consulté le 25/05/2019) ; Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-spirale-2013-2-page-143.htm?contenu=article>
- [11] AMELI. Comment se déroule une amniocentèse ?, [en ligne]. (Consulté le 25/05/2019). Disponible sur : <https://www.ameli.fr/moselle/assure/sante/examen/gynecologie/deroulement-amniocentese>
- [12] HAS. Évaluation des stratégies de dépistage prénatal de la trisomie 21, [en ligne]. (Consulté le 15/03/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_540837/en/evaluation-des-strategies-de-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21](https://www.has-sante.fr/jcms/c_540837/en/evaluation-des-strategies-de-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21)
- [13] CNGOF. Fiche d'information des patientes: amniocentèse, [en ligne]. (Consulté le 26/05/2019). Disponible sur : [http://www.cngof.fr/component/rsfiles/apercu?path=Clinique/info%20patientes/cngof\\_info\\_17-amniocentese\\_.pdf](http://www.cngof.fr/component/rsfiles/apercu?path=Clinique/info%20patientes/cngof_info_17-amniocentese_.pdf)
- [14] CNGOF. [Fiche](#) d'information des patientes : biopsie de trophoblaste, [en ligne]. (Consulté le 26/05/2019). Disponible sur :

[http://www.cngof.fr/component/rsfiles/aperçu?path=Clinique/info%20patientes/cngof\\_info\\_17-biopsie\\_de\\_trophoblaste\\_.pdf](http://www.cngof.fr/component/rsfiles/aperçu?path=Clinique/info%20patientes/cngof_info_17-biopsie_de_trophoblaste_.pdf)

[15] Caducee.net. Les techniques du diagnostic prénatal, [en ligne]. (Consulté le 26/05/2019). Disponible sur : <https://www.caducee.net/DossierSpecialises/gyneco-obstetrique/diagnostic-prenatal.asp#ctabs4>

[16] American Pregnancy. Cordocentesis : Percutaneous Umbilical Blood Sampling (PUBS), [en ligne]. (Consulté le 26/05/2019). Disponible sur : <https://americanpregnancy.org/prenatal-testing/cordocentesis/>

[17] De Rivoyre. Trisomie 21 : Description du parcours de dépistage, diagnostic et prise en charge au cours de la grossesse. [Mémoire]. Ecole de Sage-Femme de Lyon. Université Claude Bernard Lyon 1. 2015 ; 38p.

[18] CNGOF. Dépistage prénatal de la trisomie 21, [en ligne]. (Consulté le 25/05/19). Disponible sur : <http://www.cngof.fr/grossesse/194-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21>

[19] INSEE. Bilan démographique 2019, [en ligne]. (Consulté le 30/05/2019). Disponible sur : <https://www.insee.fr/fr/statistiques/1892259?sommaire=1912926>

[20] [18] Rozenberg P. Dépistage de la trisomie 21 par échographie. EMC-Gynecol Obstet Fertil Senol. Juil 2005 ; 33(7-8) :526-32. [En ligne]. (Consulté le 01/06/2019). Disponible sur : <https://www.em-premium-com.bases-doc.univ-lorraine.fr/article/34568/resultatrecherche/6>

[21] [19] Broussin B, Sarramon MF. La clarté nucale : technique de mesure et signification. EMC-J Radiol. Dec 2002 ; 83(2) :1891-8. [En ligne]. (Consulté le 01/06/2019). Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/en/article/121240>

[22] Institut Français de l'Éducation. Calcul du risque de grossesse d'enfant trisomique en fonction de la clarté nucale, [en ligne]. (Consulté le 01/06/2019). Disponible sur : [http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/depistage\\_trisomie21/Calculs/calcul\\_risqt21\\_clartenucale](http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/depistage_trisomie21/Calculs/calcul_risqt21_clartenucale)

[23] Ministère des solidarités et de la santé. Arrêté du 14 Décembre 2018 relatif aux règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie21. JORF n°294 du 20 décembre 2018, Texte 33 sur 208.

[24] Senat M.-V, Frydman R. Hyperclarté nucale à caryotype normal. EMC-Gynecol Obstet Fertil Senol. Juin 2007 ; 35(6) :507-515. [En ligne]. (Consulté le 01/06/2019). Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/article/64193/article/hyperclarte-nucale-a-caryotype-normal>

[25] Agence de Biomédecine. Utilisation des marqueurs sériques maternels au cours de la grossesse pour le calcul du risque de trisomie 21, [en ligne]. (Consulté le 30/05/2019). Disponible sur : <https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/recommandations-de-bonnes-pratiques-utilisation-des-marqueurs-seriques-maternels-au-cours-de-la-grossesse-pour-le-calcul-du-risque-de-trisomie-21.pdf>

[26] Geyl C, et Al. Interprétation des valeurs atypiques des marqueurs sériques. EMC-J Obstet Gynecol Reprod Biol. Jan 2014; 43 (1) :5-11. [En ligne]. (Consulté le 30/05/2019). Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/en/article/862601>

[27] Muller F, Dreux S, et al. Dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : justification des commentaires appliqués par les biologistes. EMC-J Obstet Gynecol Reprod Biol. Nov 2014; 43(9) :671-9. [En ligne]. (Consulté le 30/05/2019). Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/en/article/934409>

- [28] Réseau périnatal Aurore. Dépistage de la trisomie 21 : recommandations HAS 2017, [en ligne]. (Consulté le 30/05/2019). Disponible sur : <http://www.chu-st-etienne.fr/Reseau/reseau/elena/pro/Triso21.asp>
- [29] HAS. Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 foétale, [en ligne]. (Consulté le 15/03/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2768510/fr/place-des-tests-adn-libre-circulant-dans-le-sang-maternel-dans-le-depistage-de-la-trisomie-21-foetale](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2768510/fr/place-des-tests-adn-libre-circulant-dans-le-sang-maternel-dans-le-depistage-de-la-trisomie-21-foetale)
- [30] HAS. Droits des usagers : information et orientation, [en ligne]. (Consulté le 15/06/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_1715928/fr/droits-des-usagers-information-et-orientation](https://www.has-sante.fr/jcms/c_1715928/fr/droits-des-usagers-information-et-orientation)
- [31] Code de la santé publique. Article L1111-2 (version à jour au 5 Mars 2002).
- [32] Code de la santé publique. Article L1111-4 (version à jour au 5 Mars 2002).
- [33] Ministère des Solidarités et de la Santé. Loi de bioéthique : les étapes de la révision, [en ligne]. (Consulté le 25/06/2019). Disponible sur : <https://solidarites-sante.gouv.fr/grands-dossiers/bioethique/article/loi-de-bioethique-les-etapes-de-la-revision>
- [34] EREBFC. États généraux de la bioéthique 2018, [en ligne]. (Consulté le 30/06/2019). Disponible sur : [http://www.erebfc.fr/userfiles/files/Bioethique2018/Synthese\\_Bioethique\\_et\\_Don\\_dorganes.pdf](http://www.erebfc.fr/userfiles/files/Bioethique2018/Synthese_Bioethique_et_Don_dorganes.pdf)
- [35] [34] Leblanc P. La nouvelle loi bioéthique du 7 juillet 2011 relative au diagnostic prénatal peut-elle prévenir toute dérive eugénique ? Éthique et santé. Elsevier Masson. Fev 2012 ; 9(2) :60-7. [En ligne]. (Consulté le 15/06/2019); Disponible sur : <https://www.sciencedirect-com.bases-doc.univ-lorraine.fr/science/article/pii/S1765462912000220>
- [36] SENAT. Projet de loi relatif à la bioéthique, [en ligne]. (Consulté le 23/06/2019). Disponible sur : <https://www.senat.fr/rap/l10-388/l10-3886.html>
- [37] Code de la santé publique. Article L2131-1 (version à jour du 2 Fev 2016).
- [38] Code de la santé publique. Article L2161-1 (version à jour du 7 Aout 2004).
- [39] Ministère des solidarités et de la santé. Arrêté du 14 Décembre 2018 relatif aux règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie21. JORF n°294 du 20 décembre 2018, Texte 33 sur 208.
- [40] Favre R, Duchange N, Vayssière C et al. How important is consent maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. Prenat Diag. 2007 ; 27 : 197-205. [En ligne]. (Consulté le 20/07/2019). Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17238219>
- [41] Schillinger D, Piette J, Grumbach K, et al. Closing the loop: physician communication with diabetic patients who have low health literacy. Arch Intern Med. Jan 2003 ;163(1) :83-90. [En ligne]. (Consulté le 20/07/2019). Disponible sur <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12523921>
- [42] Kessels RP. Patients' memory for medical information. J R Soc Med. May 2003 ; 96(5):219-22. [En ligne]. (Consulté le 20/07/2019). Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC539473/>
- [43] Mehrabian A, Wiener M. Decoding of Inconsistent Communications. Journal of Personality and Social Psychology. 1967; 6(1): 109–114. [En ligne]. (Consulté le 20/07/2019). Disponible sur : <https://psycnet.apa.org/record/1967-08861-001>

- [44] Hôpitaux universitaires de Genève. Approches en communication pour le bon déroulement d'une consultation, fiche n°31. [En ligne]. (Consulté le 25/07/2019). Disponible sur : [https://www.hug-ge.ch/sites/interhug/files/structures/medecine\\_de\\_premier\\_recours/documents/infos\\_soignants/approches\\_bon\\_deroulement\\_consultation.pdf](https://www.hug-ge.ch/sites/interhug/files/structures/medecine_de_premier_recours/documents/infos_soignants/approches_bon_deroulement_consultation.pdf)
- [45] Chrétien A. Questionnement éthique sur l'information relative au dépistage anténatal de la trisomie 21. Vocation Sage-Femme. Elsevier Masson. Jan 2015 ; 14(112) :28-32. [En ligne]. (Consulté le 22/07/2019) ; Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/en/article/950644>
- [46] Mattei JF. Respecter l'autonomie de la personne soignée. Soins. Elsevier Masson. Avr 2018 ; 63(824) :25-7. [En ligne]. (Consulté le 22/07/2019) ; Disponible sur : <https://www.elsevier.com/fr/fr/connect/ifsinfirmier/lautonomie-du-patient,-un-article-de-la-revue-soins>
- [47] HAS. « FAIRE DIRE » Communiquer avec son patient, [en ligne]. (Consulté le 01/08/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2612334/fr/faire-dire](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2612334/fr/faire-dire)
- [48] HAS. Comment mieux informer les femmes enceintes ?, [en ligne]. (Consulté le 24/07/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_454394/fr/comment-mieux-informer-les-femmes-enceintes](https://www.has-sante.fr/jcms/c_454394/fr/comment-mieux-informer-les-femmes-enceintes)
- [49] HAS. Délivrance de l'information à la personne sur son état de santé. Recommandation de bonne pratique. Paris : HAS ; 2012. [En ligne]. (Consulté le 24/07/2019). Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-06/recommandations\\_-\\_delivrance\\_de\\_linformation\\_a\\_la\\_personne\\_sur\\_son\\_etat\\_de\\_sante.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-06/recommandations_-_delivrance_de_linformation_a_la_personne_sur_son_etat_de_sante.pdf)
- [50] Ministère des solidarités et de la santé. Arrêté du 25 janvier 2018 fixant les règles de bonnes pratiques relatives aux modalités de prescription, de réalisation et de communication des résultats des examens en biologie médicale concourant au diagnostic biologique prénatal. JORF n°0026 du 1 février 2018, texte n°19.
- [51] Cailleau F. Percer le secret de la grossesse : de la transparence du corps à la transparence psychique. Cahiers de psychologie clinique. Avr 2009 ; 32 :75-87. [En ligne]. (Consulté le 15/08/19) ; Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-cahiers-de-psychologie-clinique-2009-1-page-75.htm>
- [52] Bydlowski M. Le regard intérieur de la femme enceinte, transparence psychique et représentation de l'objet interne. Devenir. Fev 2001 ; 13 : 41-52. [En ligne]. (Consulté le 15/08/19) ; Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-devenir-2001-2-page-41.htm>
- [53] Gailliez J. Dépistage de la trisomie 21 par anomalies des marqueurs sériques du premier trimestre : Quel vécu pour les patientes ? [Mémoire]. Ecole de Sages-Femmes du CHRU de Lille. Université Lille II. 2018 ; 53p.
- [54] Bonnet C. L'anxiété anténatale. Consultations d'urgence multiples au cours de la grossesse. [Mémoire]. Ecole de Sages-Femmes de Bourg-en-Bresse. Université Claude Bernard - Lyon I. 2010 ; 58p.
- [55] Lamboy B. Soutenir la parentalité : pourquoi et comment ? Devenir. Mar 2009 ; 21 :31-60. [En ligne]. (Consulté le 15/08/19) ; Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-devenir-2009-1-page-31.htm?contenu=plan#s1n2>
- [56] Greco B. Le dépistage de la trisomie 21 : information, compréhension et vécu des primipares. [Mémoire]. Ecole de Sage-Femme de Bourg-en-Bresse. Université Claude Bernard Lyon I. 2010 ; 93p.
- [57] O'Connor AM, Jacobsen MJ. Conflit décisionnel : évaluation et aide apportée aux clients confrontés à des décisions concernant leur santé. Documentation PDF. [Internet] (Consulté le 21/08/19). Disponible sur : [https://decisionaid.ohri.ca/francais/docs/Conflit\\_Decisionnel.pdf](https://decisionaid.ohri.ca/francais/docs/Conflit_Decisionnel.pdf)



- [58] Novais A. Le dépistage prénatal de la trisomie 21 : étude des connaissances et de la participation des pères. [Mémoire]. Ecole de Sage-Femme de Clermont-Ferrand. Université d'Auvergne Clermont 1. 2015 ; 53p.
- [59] Vassy C, Champenois-Rousseau B. L'annonce prénatale d'un risque de handicap. *Contraste*. 2014 ; 40 :133-44. [En ligne]. (Consulté le 15/08/2019) ; Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-contraste-2014-2-page-133.htm>
- [60] Houlle W. L'annonce du diagnostic : entre abîme et renaissance. Réflexion quant aux modalités communicationnelles relatives aux annonces successives émises par le praticien au patient atteint de sclérose en plaques. [Mémoire]. Université Paul Verlaine de Metz. 2011 ; 203p.
- [61] Versuchère.J. Aspects psychologiques du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques. [Mémoire]. Ecole de Sage-Femme René Rouchy. Université d'Angers. 2011 ; 66p.
- [62] Abenzoard-Blanchard N. Du nouveau sur le dépistage prénatal chez la femme enceinte. *Contact Sages-Femmes*. Jan-Mar 2019 ; 57 :23.
- [63] Côté L, Turgeon J. Comment lire de façon critique les articles de recherche qualitative en médecine. *Pédagogie Médicale*. 2002 ; 3 :81-90.
- [64] Vassy C. Questions éthiques sur le dépistage prénatal de la trisomie 21. *Contraste*. 2019 ; 2(50) : 105-14. [En ligne]. (Consulté le 28/04/2020). Disponible sur : <https://www-cairn-info.bases-doc.univ-lorraine.fr/revue-contraste-2019-2-page-105.htm>
- [65] Abella A. Fantômes inconscients dans la relation médecin-malade. *Rev Med Suisse*. 2016 ; 12(509) :518-21. [En ligne]. (Consulté le 20/04/2020) ; Disponible sur : <https://www.revmed.ch/RMS/2016/RMS-N-509/Fantomes-inconscients-dans-la-relation-medecin-malade1>
- [66] Verspieren P. Malade et médecin, partenaires. *Etudes*. 2005 ; 1(402) : 27-38. [En ligne]. (Consulté le 28/04/2020). Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-etudes-2005-1-page-27.htm>
- [67] Vassy C, Champenois-Rousseau B. Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement. *Science sociales et santé*. 2012 ; 4(30) : 39-63. [En ligne]. (Consulté le 28/04/2020). Disponible sur : <https://www-cairn-info.bases-doc.univ-lorraine.fr/revue-sciences-sociales-et-sante-2012-4-page-39.htm>
- [68] Seror V, Aymé S. Information délivrée lors du dépistage de la trisomie 21 : une aide à la décision des femmes enceintes ? *EMC-Gynecol Obstet Biol Reprod*. 2007 ; 1(30) :80-4. [En ligne]. (Consulté le 03/05/2020). Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/showarticlefile/114353/index.pdf>
- [69] Vallès C. Connaissances des femmes enceintes sur le dépistage de la trisomie 21 : quid de l'information transmise par les professionnels de santé. [Mémoire]. Ecole de Sage-Femme de Clermont-Ferrand. Université de Clermont-Auvergne. 2018 ; 59p.
- [70] Ionescu S, Jacquet MM, Lhote C. Les mécanismes de défense théorie et clinique. Paris : Nathan ; 1997.
- [71] Berney S, De Roten Y, Despland N, et al. L'étude des mécanismes de défense psychotiques : un outil pour la recherche en psychothérapie psychanalytique. *Psychothérapies*. 2009 ; 3(29) : 133-44. [En ligne]. (Consulté le 20/04/2020) ; Disponible sur : <https://www.cairn.info/revue-psychotherapies-2009-3-page-133.htm>

## **LISTE DES TABLEAUX ET DES FIGURES**

### **TABLEAU**

**Tableau I** : Caractéristiques des 13 accouchées ayant réalisé le dépistage combiné de la T21.

### **FIGURES**

**Figure 1** : Récurrence des mots cités par les 13 accouchées ayant réalisé le dépistage combiné de la T21, et se rapportant au dépistage de la T21.

**Figure 2** : Pourcentages par catégorie des mots donnés par les patientes et se rapportant au dépistage combiné de la T21.

## **ANNEXES**

**ANNEXE I** : Modèle de formulaire relatif à la réalisation des échographies obstétricales et fœtales

**ANNEXE II** : Modèle de formulaire relatif à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation des examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels.

**ANNEXE III** : Document d'information concernant le dépistage de la trisomie 21 à destination des femmes enceintes et des couples.

**ANNEXE IV** : Modèle de formulaire relatif à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation des examens portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel.

**ANNEXE V** : Document d'information concernant le dépistage de la trisomie 21 à destination des femmes enceintes et des couples.

**ANNEXE VI** : Lettre d'information à l'intention des patientes souhaitant participer à l'étude.

**ANNEXE VII** : Guide d'entretien semi-directif

**ANNEXE I :** Modèle de formulaire relatif à la réalisation des échographies obstétricales et fœtales.

Je soussignée .....

atteste avoir reçu, du médecin (nom, prénom).....au cours d'une consultation médicale en date du .....

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ;
- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né ;

2° Des informations sur l'examen échographique à visée diagnostique qui m'a été proposé et dont je souhaite bénéficier :

- l'échographie est un examen d'imagerie médicale qui ne présente pas de risque en l'état des connaissances ni pour le fœtus ni pour la femme enceinte lorsqu'il est réalisé dans un cadre médical ;
- l'image du fœtus et de ses annexes (placenta, liquide amniotique ..) peut être obtenue à travers la paroi abdominale maternelle ou à travers la paroi vaginale maternelle ;
- la performance de cet examen peut être limitée par certaines circonstances (épaisseur de la paroi abdominale, position du fœtus.. ) ;
- les mesures effectuées au cours de l'échographie ainsi que les estimations du poids du fœtus sont soumises à des marges d'erreurs liées notamment aux conditions de l'examen ;
- cet examen approfondi m'a été proposé en raison d'un risque accru d'affection pour la grossesse en cours ; il peut être volontairement limité à une partie du fœtus et de ses annexes (visualisation d'une structure précise, surveillance d'un aspect particulier, mesures) ;
- cet examen permettra, dans la grande majorité des cas, soit d'écarter le risque accru, soit de le confirmer ;
- cet examen peut également permettre de préciser ce risque accru et de le surveiller ;
- l'absence d'anomalie décelée lors de l'échographie à visée diagnostique ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection ;
- dans certains cas, l'affection suspectée ne pourra être confirmée ou précisée que par la réalisation de nouveaux examens qui me seront proposés ; ces nouveaux examens nécessiteront parfois un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) ; les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués ;
- d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ;
- à l'issue de l'examen, je recevrai, par le médecin qui a réalisé l'échographie ou par un autre praticien expérimenté en diagnostic prénatal, des informations sur ses résultats et les conséquences en termes de prise en charge avant et, le cas échéant, pendant et après l'accouchement.

Je consens à la réalisation de cet examen échographique à visée diagnostique.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin qui a effectué la première échographie obstétricale et fœtale à visée diagnostique. Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins qui effectueront, le cas échéant, d'autres échographies à visée diagnostique.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

Signature du praticien

Signature de l'intéressée

**ANNEXE II** : Modèle de formulaire relatif à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation des examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels.

Je soussignée .....

atteste avoir reçu, du médecin(nom, prénom).....au cours d'une consultation médicale en date du .....

1° des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

- les caractéristiques de la trisomie 21 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21 ; le fait que cet examen permette d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- les modalités de cet examen :
  - une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
  - un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et utilisables ;
  - le résultat de cet examen est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être porteur de la trisomie 21. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic.

Le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal :

- si le risque est  $< 1/1000$ , il est considéré comme suffisamment faible pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse même s'il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
- si le risque est compris entre  $1/51$  et  $1/1000$  : un examen de dépistage portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel sera proposé pour compléter le dépistage ;
- si le risque est  $\geq 1/50$  la réalisation d'un caryotype fœtal à visée diagnostic me sera proposé d'emblée. Cet examen nécessite un prélèvement dit invasif (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal).

Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque.

Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date :

Signature du médecin ou de la sage-femme	Signature de l'intéressée
--	---------------------------

**ANNEXE III :** Document d'information concernant le dépistage de la trisomie 21 à destination des femmes enceintes et des couples.

Je soussignée .....

atteste avoir été informée, par le médecin ou la sage-femme (\*) (nom, prénom) ..... au cours d'une consultation médicale en date du .....

- de la possibilité de recourir à des examens permettant d'évaluer le risque que le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse (\*);
- de la possibilité de recourir à des examens à visée de diagnostic (\*).

Je ne souhaite pas recevoir d'informations portant sur ces examens que je ne souhaite pas effectuer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise.

Date : .....

Signature du médecin  
ou de la sage-femme (\*)

Signature de l'intéressée

**ANNEXE IV :** Modèle de formulaire relatif à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation des examens portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel.

Je soussignée .....,

atteste avoir reçu, du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (\*) (nom, prénom) au cours d'une consultation en date du des informations sur l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

- les caractéristiques de la trisomie 21 ainsi les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21 ;
- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21 ;
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21 ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21 ;
- le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal ;
- si le résultat est négatif, cela signifie que cet examen n'a pas décelé d'anomalie. Dans cette situation la possibilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21 est très faible mais pas totalement nulle ;
- si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage à partir de la prise de sang ;
- parfois, en cas d'échec technique sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour recommencer l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel ;
- dans de rares cas, l'examen de l'ADN fœtal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

J'ai été informée que cet examen n'est pas prévu pour révéler d'éventuelles autres affections que la trisomie 21. Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer l'examen.

Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué l'examen conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date :

Signature du médecin ou de la sage-femme	Signature de l'intéressée
--	---------------------------



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

# LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Décembre 2018

## Vous attendez un bébé



*Pendant votre grossesse, vous êtes suivie par des professionnels de santé qui s'assurent que vous et votre bébé allez bien.*

*La loi prévoit que toutes les femmes soient informées de la possibilité de réaliser un dépistage de la trisomie 21 au cours de leur grossesse. Ce dépistage, pris en charge par l'assurance maladie, n'est pas obligatoire. Vous êtes libre de choisir si vous souhaitez ou non le réaliser. Votre consentement écrit sera demandé à chaque étape du dépistage.*

*Ce document explique le déroulement du dépistage et du diagnostic de la trisomie 21 afin de vous aider à faire votre choix. N'hésitez pas à en parler aux professionnels qui vous accompagnent.*

## Le dépistage évalue la probabilité de trisomie 21

Grâce à une échographie et des prises de sang, le dépistage évalue la probabilité que le fœtus ait ou non une trisomie 21.

Un diagnostic (par analyse des chromosomes du fœtus suite à un prélèvement à travers le ventre) pourra ainsi être proposé uniquement aux femmes chez qui cette probabilité est très élevée.

**Si vous souhaitez réaliser ce dépistage, il est important de prendre vos rendez-vous le plus tôt possible afin que les examens puissent être faits dans le premier trimestre de votre grossesse.**



## Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est l'une des anomalies chromosomiques les plus fréquentes. Elle concerne environ 1 grossesse sur 400. Nous possédons 23 paires de chromosomes. Les personnes avec une trisomie 21 ont trois chromosomes 21 au lieu de deux.

Les conséquences les plus fréquentes sont un retard mental plus ou moins important, des malformations cardiaques ou digestives, des traits de visage caractéristiques mais qui n'empêchent pas l'enfant d'avoir une ressemblance avec ses parents.

La majorité des personnes avec une trisomie 21 peuvent, comme tout le monde, développer des relations affectives et mener une vie gratifiante pour elles-mêmes et leurs proches. L'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes.

Pour en savoir plus rapprochez-vous de professionnels de santé et d'associations, telle que Trisomie 21 France (coordonnées à la fin de ce document).



## Au premier trimestre, le dépistage combine trois éléments

La première étape se passe dans le 3<sup>e</sup> mois de votre grossesse, entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée (SA), c'est-à-dire d'absence de règles.

Elle évalue la probabilité que le fœtus ait une trisomie 21, en se fondant sur la combinaison de trois facteurs.

### 1 La mesure de la clarté nucale du fœtus, grâce à une échographie



La clarté nucale est un espace situé au niveau de la nuque du fœtus pendant le premier trimestre de la grossesse. Lorsque cet espace est trop grand, il peut être le signe d'une anomalie chromosomique. Dans certains cas, il peut être proposé de réaliser directement un examen diagnostique.

### 2 Le dosage de marqueurs sériques grâce à une prise de sang



Les marqueurs sériques sont des substances sécrétées par le placenta ou le fœtus, dont le taux est mesuré dans le sang maternel. Un taux plus élevé ou plus bas que la moyenne peut être le signe d'une trisomie 21.

### 3 Votre âge

Toutes les femmes peuvent être concernées par une trisomie 21, mais le risque augmente avec l'âge.



À l'issue de ces examens, le professionnel de santé qui vous suit vous communique votre résultat sous forme de probabilité appelée aussi risque : 1/758, 1/354, 1/59, etc.

→ Exemple :

1/1520 signifie que votre fœtus a 1 risque sur 1520 d'avoir une trisomie. Autrement dit, dans 1519 cas sur 1520, votre fœtus n'en est pas porteur.

Il faut en moyenne une dizaine de jours pour obtenir le résultat.

## Que se passe-t-il à l'issue de cette étape ?

Le chiffre transmis pour définir le risque que votre fœtus ait une trisomie 21 vous permettra de vous situer dans une de ces trois fourchettes : inférieur à 1/1000, compris entre 1/1000 et 1/51 ou supérieur ou égal à 1/50.



## Un test complémentaire de dépistage peut être proposé pour préciser le risque



Si la probabilité d'avoir un fœtus avec une trisomie 21 est comprise entre 1/1000 et 1/51, un test complémentaire vous est proposé.

Pendant la grossesse, le placenta libère de l'ADN fœtal dans votre sang. L'ADN du fœtus se trouve donc mêlé au vôtre. À partir d'une **prise de sang**, on peut trier et doser les différents fragments d'ADN présents dans votre sang.

Si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie que le fœtus a une forte probabilité d'avoir une trisomie 21.

Ce test est appelé test **ADN LC T21** (pour test ADN libre circulant de la trisomie 21), ou parfois test DPNI (pour dépistage prénatal non invasif).

Il faut en moyenne une quinzaine de jours pour obtenir le résultat.

### Quel résultat en attendre ?

↳ **Si le résultat est négatif**, cela signifie que le test n'a pas décelé de trisomie 21 fœtale. Le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.

↳ **Si le résultat est positif**, la présence d'une trisomie 21 est très probable. Un examen diagnostique est cependant nécessaire pour le confirmer.

**À savoir : dans de rares cas, le test ADN LC T21 ne donne pas de résultat. Le professionnel de santé qui vous suit vous indiquera quelles sont les différentes options dans votre situation.**

## Si le risque est élevé, un examen diagnostique est proposé



Si le dépistage révèle une forte probabilité que le fœtus ait une trisomie 21, un examen diagnostique vous est proposé. Seul cet examen donne une information certaine sur l'absence ou la présence d'une trisomie 21. Là encore, le choix vous appartient.

L'examen consiste à analyser les chromosomes du fœtus soit, le plus souvent, après une **amniocentèse** (prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique), soit après une **choriocentèse** (prélèvement d'un échantillon du placenta). Les prélèvements se font à travers le ventre de la femme enceinte.

Ces examens présentent un faible risque de fausse couche : 1 cas sur 1000 pour l'amniocentèse et 2 cas sur 1000 pour la choriocentèse selon les dernières études scientifiques.

La choriocentèse est possible à partir de 11 semaines d'aménorrhée (SA) et l'amniocentèse est possible à partir de 15 semaines d'aménorrhée (SA), c'est-à-dire au début du deuxième trimestre de votre grossesse.

Les résultats sont obtenus en moyenne en une quinzaine de jours et vous sont communiqués par votre médecin.

### Et après ?

↳ **Si le diagnostic montre que le fœtus n'a pas de trisomie 21**, le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.

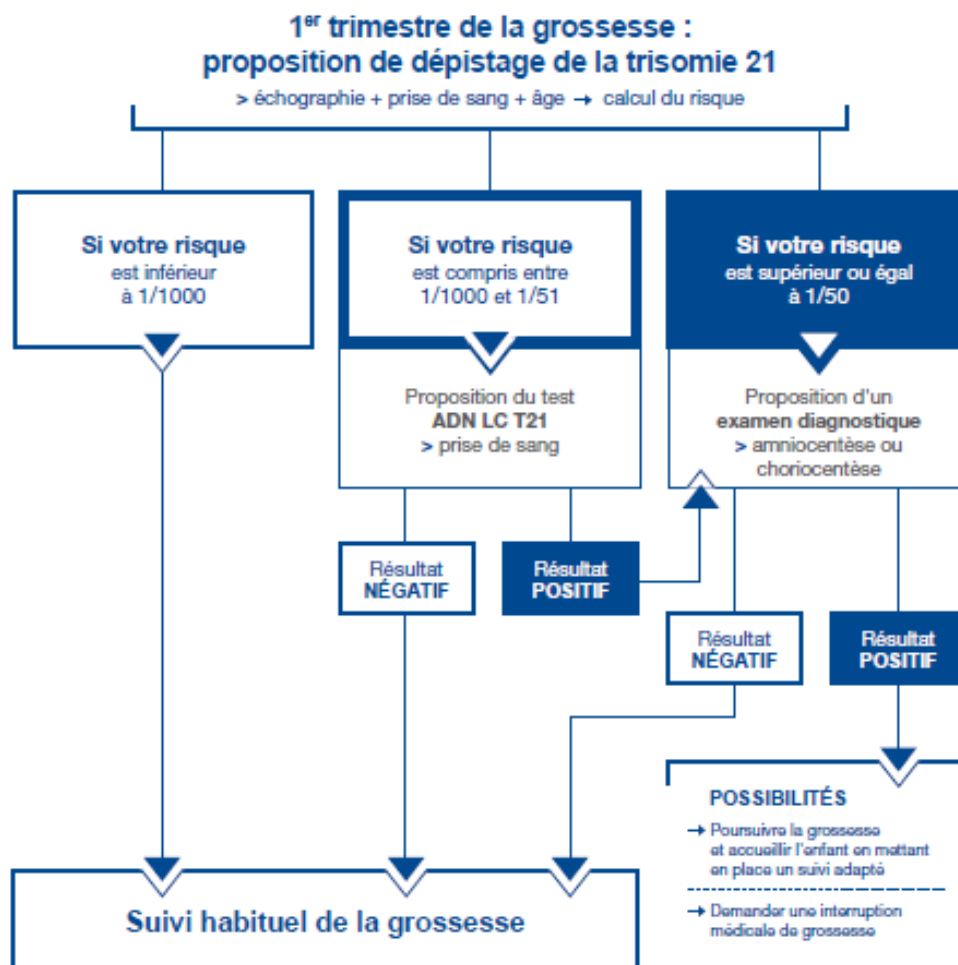
↳ **Si le diagnostic de trisomie 21 est confirmé**, vous pourrez être accompagnée, prendre le temps de la réflexion, vous informer sur la trisomie 21, sur les possibilités de prise en charge et les aides que vous pourriez recevoir.

#### Vous aurez plusieurs possibilités :

- poursuivre votre grossesse en vous préparant à la naissance d'un enfant avec une trisomie 21 et mettre en place un suivi adapté. La loi permet aussi de confier l'enfant aux services de l'Aide sociale à l'enfance ;
- demander une interruption médicale de grossesse, comme le permet la loi.

Ce choix est difficile. Il peut être discuté au sein du couple. Dans tous les cas, il sera respecté et accompagné par les professionnels qui vous entourent.

## En bref



## Pour aller plus loin

[www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org) : Trisomie 21 France fédère des associations qui réunissent parents, personnes avec une trisomie 21 et professionnels. Elle comprend plusieurs antennes répercutées partout en France et permet d'en savoir plus sur la vie avec une trisomie 21.

[ciane.net](http://ciane.net) : la Ciane est le collectif interassociatif autour de la naissance. Vous y trouverez notamment les coordonnées d'associations sur tout le territoire, qui peuvent vous accompagner pendant votre grossesse.

[www.66millionsdimpatients.org](http://www.66millionsdimpatients.org) : ce site est porté par France Assos Santé. Vous y trouverez des informations générales sur votre santé, vos droits, ou la qualité des soins.

[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr) : la HAS est une autorité publique indépendante à caractère scientifique. Elle développe la qualité dans le champ sanitaire, social et médico-social.

Vous trouverez sur son site les modalités d'élaboration de ce document ainsi que des informations complémentaires sur le dépistage et le diagnostic prénatal de la trisomie 21.

**ANNEXE VI** : Lettre d'information à l'intention des patientes souhaitant participer à l'étude.

## Lettre d'information

Madame,

Je m'appelle Marie Dutheil, je suis étudiante sage-femme en 5<sup>ème</sup> année à l'école de sage-femme de Metz.

Afin d'obtenir mon diplôme de Sage-Femme, je dois réaliser une étude de recherche et conceptualiser un mémoire de fin de cursus. Mon étude s'intitule : « Dépistage de la Trisomie 21 : analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage et de son impact sur le vécu des femmes ». Il s'agit d'une étude observationnelle non expérimentale.

Le but de mon étude est de faire un état des lieux des pratiques des professionnels quant à l'information délivrée aux patientes et aux couples dans le cadre du dépistage combiné de la trisomie 21 : quand, comment, où, par qui, pourquoi ... ?

Vous avez la liberté de participer ou non sans que cela affecte vos droits ou votre prise en charge habituelle. Votre participation à cette étude ne comporte aucun risque ni contrainte. Aucun frais supplémentaire concernant votre participation à cette étude ne vous sera demandé.

L'entretien réalisé dans le cadre de l'étude ne prendra que 20-30 minutes.

Les données recueillies au cours de cet entretien sont anonymes et seront ensuite détruites après l'analyse et la publication des résultats.

Les résultats de l'enquête resteront strictement confidentiels, en accord avec les règles de la loi « informatique et liberté » du 6 janvier 1978 modifiée par la loi 2004-801 du 6 août 2004 relative au traitement automatisé des données de santé.

Vous pouvez avoir accès ou rectifier les informations qui vous concernent en vous adressant à Mlle Dutheil au 06-49-28-XX-XX ou par mail [xxxx@gmail.com](mailto:xxxx@gmail.com). Vous avez également la possibilité de vous retirer de l'étude en le spécifiant par écrit, aux mêmes coordonnées. Néanmoins, dans le cadre d'un retrait de consentement, les données recueillies préalablement ne pourront pas être effacées et pourront continuer à être traitées dans les conditions prévues par la recherche.

Vous pouvez également avoir un droit d'accès aux résultats globaux sur simple demande toujours aux mêmes coordonnées. Conformément au règlement (UE) 2016/679 du parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016, les données de santé seront traitées à des fins de recherche scientifique dans le respect des droits fondamentaux et des intérêts de la personne se prêtant à la recherche (Article 9, alinéa j).

Selon l'article 13 du RGPD, le responsable de traitement pour cette étude est le CHR Meta-Thionville représenté par son Directeur de la Recherche et de l'Innovation Mr Clément (téléphone 03-87-17-98-82 ; mail : [projet-recherche@chr-metz-thionville.fr](mailto:projet-recherche@chr-metz-thionville.fr)). Le promoteur a nommé Mr Crumbach (Téléphone : 03-87-55-37-28, mail : [a.crumbach@chr-metz-thionville.fr](mailto:a.crumbach@chr-metz-thionville.fr)) en tant que délégué à la protection des données.

Les résultats de l'enquête resteront strictement confidentiels, en accord avec les règles de la loi « informatique et liberté » du 6 janvier 1978 modifiée par la loi 2004-801 du 6 août 2004 relative au traitement automatisé des données de santé. (Le promoteur a obtenu l'attestation de conformité à une méthodologie de référence de la CNIL le 5 mai 2017).

## **Guide d'entretien semi-directif**

Bonjour, je m'appelle Marie DUTHEIL, je suis étudiante sage-femme en dernière année à l'école de sage-femme de Metz. Je réalise mon mémoire de fin d'étude sur : « Le vécu du dépistage de la trisomie 21 en fonction de l'information délivrée aux patientes concernant le dépistage au cours de la grossesse ».

C'est dans ce contexte que je vous sollicite aujourd'hui. En effet, je souhaite réaliser des entretiens (semi-directifs) auprès des femmes ayant reçu l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 au cours de leur grossesse.

Toutes les informations qui seront recueillies au cours de notre entretien resteront anonymes et seront détruites après la publication de mon mémoire de fin d'études. Je vous remercie d'accepter de prendre part à mes recherches et de m'aider dans mon travail. Vous pourrez avoir accès à ce travail à l'issue de sa validation si vous le désirez.

### **Thème 1 : Le dépistage**

- [Questions principales](#)

o [Questions de relance](#)

- Citez 5 mots qui vous viennent à l'esprit quand je vous dis « dépistage de la trisomie 21 » ?
- Avez-vous déjà entendu parler du dépistage de la trisomie 21 avant qu'on ne vous en informe au cours de la grossesse ?
  - o Comment ? À quelle occasion ? (Grossesse(s) antérieure(s), entourage, médias, autre...)
  - o Quelles expériences aviez-vous du dépistage ? (Positive, négative, autre...)
- Que représente pour vous la trisomie 21 ?
  - o Possédiez-vous ces connaissances avant de recevoir une informationsur le dépistage de la trisomie 21 ?
- Que représente pour vous le dépistage de la trisomie 21 ?
  - o Quels sont ses enjeux ?
  - o Pourquoi avez-vous choisi de le réaliser ?
- Pensez-vous avoir eu le choix de réaliser ou non le dépistage ? (Si non pourquoi ?)
  - o Pensez-vous que ce dépistage était obligatoire ?

### **Thème 2 : L'information délivrée**

- [Questions principales](#)

o [Questions de relance](#)

- Pourriez-vous me décrire l'information qui vous a été délivrée en termes de contenu ?
  - o Vous a-t-on expliqué ce qu'était la trisomie 21 ?
  - o Vous a-t-on expliqué les modalités du dépistage ? (Échographie/ Prise de sang)
  - o Vous a-t-on expliqué les différentes étapes du dépistage ?
  - o Vous a-t-on expliqué comment on allait vous communiquer les résultats et en combien de temps ?
  - o Vous a-t-on évoqué la prise en charge qui serait mise en place en cas de résultat à risque ?

- Pourriez-vous me décrire le contexte dans lequel l'information vous a été délivrée ?
  - o Durée de l'explication
  - o Explication orale-écrite
  - o À quel moment de la grossesse l'information vous a-t-elle été délivrée ?
    - Trimestre ?
    - Au cours d'une consultation ? À quel moment de la consultation ?
    - Avant/ après/ au moment de l'échographie du premier trimestre ?
    - Pensez-vous que ce moment était idéal ? Pourquoi ?
  - o Dans quel lieu/environnement cette information vous a-t-elle été délivrée ?
  - o Quel professionnel vous a délivré cette information ?
  - o Qui était à vos côtés au moment de l'information ?
- Qu'avez-vous pensé de l'information que vous avez reçue ? (claire, compréhensible, adaptée ?)
  - o Les termes utilisés ont été adaptés et compréhensibles ?
  - o Auriez-vous aimé des informations supplémentaires ? (À quel propos ?)
  - o A-t-on répondu à toutes les questions que vous vous posiez ?
  - o Comment définiriez-vous l'information idéale ?

### **Thème 3 : vécu du dépistage**

- [Questions principales](#)
- o [Questions de relance](#)
- Comment avez-vous vécu le dépistage ? (de l'information à la récupération des résultats).
  - o Bien : pourquoi ?
  - o Mal : pourquoi ?
  - o Ni l'un ni l'autre : pourquoi ?
- Quels sentiments avez-vous ressentis concernant ce dépistage ?
  - o A-t-il été un évènement important/marquand dans votre grossesse ? Pourquoi ?
  - o Étiez-vous serein quant à celui-ci ? Pourquoi ?
- L'information que vous avez reçue a-t-elle eu un impact sur les sentiments que vous aviez du dépistage ?
  - o Si oui pourquoi ? Quel impact ?
- Pensez-vous que le dépistage pourrait être amélioré ? Comment ?
  - o À quel niveau doit-il être amélioré ? (Contenu, contexte, durée, autre...)
  - o Pensez-vous qu'un support pourrait être utile ? (Synthèse de l'information reçue à ramener à la maison) Pourquoi ?
  - o Pensez-vous qu'il mérite une consultation dédiée ?

### **Thème 4 : Profil patiente**

#### [Questions principales](#)

- Age
- Niveau d'étude
- Profession
- Gestité/ parité
- Suivi : sage-femme, gynéco, médecin, autres



**Analyse des pratiques professionnelles quant à la délivrance de l'information concernant le dépistage combiné de la trisomie 21 et de son impact sur le vécu des femmes et des couples.**

Etude menée par entretiens semi-directifs entre Septembre 2019 et Janvier 2020 au CHR Metz-Thionville auprès de 13 accouchées et leurs conjoints ayant réalisé le dépistage de la trisomie 21.

**RESUME**

**Introduction :** La trisomie 21 (T21), aussi appelée Syndrome de Down constitue l'anomalie chromosomique la plus fréquente au monde. Son dépistage est aujourd'hui ancré dans le suivi de grossesse puisque systématiquement proposé aux femmes enceintes. Il s'est agi de savoir en quoi les pratiques des professionnels qui délivrent l'information relative au dépistage combiné de la T21 impactent le vécu des patientes et des couples de celui-ci. **Méthode :** Il s'agissait d'une étude qualitative observationnelle menée par entretiens semi-directifs auprès des patientes ayant réalisé le dépistage combiné de la trisomie 21. Elle a été menée entre Novembre 2019 et Janvier 2020 au sein des services de maternité du CHR Metz-Thionville, auprès des femmes ayant accouchés d'un enfant exempt de trisomie 21 ou d'autre pathologie. **Résultat :** L'étude a montré que le « choix » quant à la réalisation du dépistage pouvait être influencé. La place de celui-ci dans le suivi de grossesse n'était pas clairement définie puisqu'assimilé à d'autres tests et jugé automatique. Les connaissances des patientes à ce sujet étaient plutôt faibles mais l'information qui leur a été délivrée était parfois incomplète et mal comprise. Le rôle du professionnel a été notable et ambivalent, tout comme les sentiments ressentis pendant le dépistage. Les femmes ont jugé la période d'attente des résultats stressante, mais ont été soulagées à leur communication. **Conclusion :** Cette étude témoigne de la relation qui existe entre information délivrée et vécu du dépistage : tantôt rassurante, tantôt angoissante. Elle montre également que les pratiques des professionnels qui délivrent cette information sont perfectibles. Cela pourrait passer par l'utilisation d'outils mis à leur disposition dans le but de, toujours, délivrer une information de qualité, adaptée aux patientes.

**MOTS CLES:** DEPISTAGE COMBINE, TRISOMIE 21, INFORMATION, VECU, PRATIQUES DES PROFESSIONNELS

**ABSTRACT:**

**Introduction:** Trisomy 21 (T21), also called Down's syndrome constitutes the most frequent chromosomal anomaly in the world. Screening today is fixed in pregnancy monitoring as systematically proposed to pregnant women. Regardless of what the results may be from the T21 screening the professional has a responsibility of delivering information in a respectful manner, as this may affect the patients and couples experience during the procedure and there after. **Method:** It is about a qualitative observational study directed by interviews semi-structured, the patients who have been tested on the combined screening of T21. It has been conducted between November 2019 and January 2020 within the maternity wards of the regional hospital Metz-Thionville on the women who gave birth to a child who don't have trisomy 21 or other pathology. **Results:** The study showed that the patient's decision to undergo the screening can be influenced by others. It was noted that this test was not clearly defined, therefore patients were unaware that this test is optional unlike other regular pregnancy monitoring tests. The patient's knowledge of the overall subject and testing was quite poor, however the information provided to them was often ambiguous and lacking clarity. The quality of service greatly impacts the decision made by the patient to undergo testing; this can be positive or negative depending on the service received. The women reported feeling stressed during the waiting period, and were relieved when the results were delivered to them. **Conclusion:** This study shows the relationship between delivered information and the screening experience: some of the patients reported feeling reassured, however some reported feeling anxious. It also shows that the practices undertaken by the professionals who delivered the information could be improved through providing the patients with quality resources and information, along with improved communication.

**KEY WORDS:** SCREENING TEST, DOWN SYNDROME, INFORMATION, EXPERIENCE, ANALYSIS OF PROFESSIONALS PRACTICES