

**THESE
POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN PHARMACIE**

**Soutenue publiquement le 28 Novembre 2025
Par Madame DUPONT Axelle**

**La trisomie 21 : Accompagnement des parents à
l'officine après un dépistage prénatal positif**

Membres du jury :

Présidente : Madame **Réjane PAUMELLE-LESTRELIN**, Professeur des Universités (PU), Faculté des sciences pharmaceutiques et biologiques de Lille

Directrice, conseillère de thèse : Madame **Christine DEMANCHE**, Maître de Conférences des Universités (MCU), Faculté des sciences pharmaceutiques et biologiques de Lille

Assesseurs : Monsieur **Fabrice MITOUMBA**, Maître de Conférences Associés, Docteur en pharmacie, Titulaire d'officine, Pharmacie du Faubourg d'Arras à Lille
Madame **Marie Lucie FERRERI**, Docteur en Pharmacie, Titulaire d'officine, Pharmacie Place d'Armes à Bastia

Université de Lille

Président
Premier Vice-président
Vice-présidente Formation
Vice-président Recherche
Vice-président Ressources Humaine
Directrice Générale des Services

Régis BORDET
Bertrand DÉCAUDIN
Corinne ROBACZEWSKI
Olivier COLOT
Jean-Philippe TRICOIT
Anne-Valérie CHIRIS-FABRE

UFR3S

Doyen
Premier Vice-Doyen, Vice-Doyen RH, SI et Qualité
Vice-Doyenne Recherche
Vice-Doyen Finances et Patrimoine
Vice-Doyen International
Vice-Doyen Coordination pluriprofessionnelle et Formations sanitaires
Vice-Doyenne Formation tout au long de la vie
Vice-Doyen Territoire-Partenariats
Vice-Doyen Santé numérique et Communication
Vice-Doyenne Vie de Campus
Vice-Doyen étudiant

Dominique LACROIX
Hervé HUBERT
Karine FAURE
Emmanuelle LIPKA
Vincent DERAMECOURT
Sébastien D'HARANCY
Caroline LANIER
Thomas MORGENROTH
Vincent SOBANSKI
Anne-Laure BARBOTIN
Victor HELENA

Faculté de Pharmacie

Vice - Doyen
Premier Assesseur et
Assesseur à la Santé et à l'Accompagnement
Assesseur à la Vie de la Faculté et
Assesseur aux Ressources et Personnels
Responsable de l'Administration et du Pilotage
Représentant étudiant
Chargé de mission 1er cycle
Chargée de mission 2eme cycle
Chargé de mission Accompagnement et Formation à la Recherche
Chargé de mission Relations Internationales
Chargée de Mission Qualité
Chargé de mission dossier HCERES

Pascal ODOU

Anne GARAT

Emmanuelle LIPKA
Cyrille PORTA
Honoré GUISE
Philippe GERVOIS
Héloïse HENRY
Nicolas WILLAND
Christophe FURMAN
Marie-Françoise ODOU
Réjane LESTRELIN

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers (PU-PH)

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
Mme	ALLORGE	Delphine	Toxicologie et Santé publique	81
M.	BROUSSEAU	Thierry	Biochimie	82
M.	DÉCAUDIN	Bertrand	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	81

M.	DINE	Thierry	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	81
Mme	DUPONT-PRADO	Annabelle	Hématologie	82
Mme	GOFFARD	Anne	Bactériologie - Virologie	82
M.	GRESSIER	Bernard	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	81
M.	ODOU	Pascal	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	80
Mme	POULAIN	Stéphanie	Hématologie	82
M.	SIMON	Nicolas	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	81
M.	STAELS	Bart	Biologie cellulaire	82

Professeurs des Universités (PU)

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
M.	ALIOUAT	El Moukhtar	Parasitologie - Biologie animale	87
Mme	ALIOUAT	Cécile-Marie	Parasitologie - Biologie animale	87
Mme	AZAROUAL	Nathalie	Biophysique - RMN	85
M.	BERLARBI	Karim	Physiologie	86
M.	BERTIN	Benjamin	Immunologie	87
M.	BLANCHEMAIN	Nicolas	Pharmacotechnie industrielle	85
M.	CARNOY	Christophe	Immunologie	87
M.	CAZIN	Jean-Louis	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	86
M.	CUNY	Damien	Sciences végétales et fongiques	87
Mme	DELBAERE	Stéphanie	Biophysique - RMN	85
Mme	DEPREZ	Rebecca	Chimie thérapeutique	86
M.	DEPREZ	Benoît	Chimie bio inorganique	85
Mme	DUMONT	Julie	Biologie cellulaire	87
M.	ELATI	Mohamed	Biomathématiques	27
M.	FOLIGNÉ	Benoît	Bactériologie - Virologie	87
Mme	FOULON	Catherine	Chimie analytique	85
M.	GARÇON	Guillaume	Toxicologie et Santé publique	86
M.	GOOSSENS	Jean-François	Chimie analytique	85

M.	HENNEBELLE	Thierry	Pharmacognosie	86
M.	LEBEGUE	Nicolas	Chimie thérapeutique	86
M.	LEMDANI	Mohamed	Biomathématiques	26
Mme	LESTAVEL	Sophie	Biologie cellulaire	87
Mme	LESTRELIN	Réjane	Biologie cellulaire	87
Mme	LIPKA	Emmanuelle	Chimie analytique	85
Mme	MELNYK	Patricia	Chimie physique	85
M.	MILLET	Régis	Institut de Chimie Pharmaceutique Albert Lespagnol	86
M.	MOREAU	Pierre-Arthur	Sciences végétales et fongiques	87
Mme	MUHR-TAILLEUX	Anne	Biochimie	87
Mme	PERROY	Anne-Catherine	Droit et Economie pharmaceutique	86
Mme	RIVIÈRE	Céline	Pharmacognosie	86
Mme	ROMOND	Marie-Bénédicte	Bactériologie - Virologie	87
Mme	SAHPAZ	Sevser	Pharmacognosie	86
M.	SERGHERAERT	Éric	Droit et Economie pharmaceutique	86
M.	SIEPMANN	Juergen	Pharmacotechnie industrielle	85
Mme	SIEPMANN	Florence	Pharmacotechnie industrielle	85
M.	WILLAND	Nicolas	Chimie organique	86

Maîtres de Conférences - Praticiens Hospitaliers (MCU-PH)

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
Mme	CUVELIER	Élodie	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	81
Mme	DANEL	Cécile	Chimie analytique	85
Mme	DEMARET	Julie	Immunologie	82
Mme	GARAT	Anne	Toxicologie et Santé publique	81
Mme	GENAY	Stéphanie	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	81
Mme	GILLIOT	Sixtine	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	80
M.	GRZYCH	Guillaume	Biochimie	82
Mme	HENRY	Héloïse	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	80
M.	LANNOY	Damien	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	80

Mme	MASSE	Morgane	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	81
Mme	ODOU	Marie-Françoise	Bactériologie - Virologie	82

Maîtres de Conférences des Universités (MCU)

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
M.	ANTHÉRIEU	Sébastien	Toxicologie et Santé publique	86
M.	BANTUBUNGI-BLUM	Kadiombo	Biologie cellulaire	87
M.	BERTHET	Jérôme	Biophysique - RMN	85
M.	BEDART	Corentin	ICPAL	86
M.	BOCHU	Christophe	Biophysique - RMN	85
M.	BORDAGE	Simon	Pharmacognosie	86
M.	BOSC	Damien	Chimie thérapeutique	86
Mme	BOU KARROUM	Nour	Chimie bioinorganique	
M.	BRIAND	Olivier	Biochimie	87
Mme	CARON-HOUDE	Sandrine	Biologie cellulaire	87
Mme	CARRIÉ	Hélène	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	86
Mme	CHABÉ	Magali	Parasitologie - Biologie animale	87
Mme	CHARTON	Julie	Chimie organique	86
M.	CHEVALIER	Dany	Toxicologie et Santé publique	86
Mme	DEMANCHE	Christine	Parasitologie - Biologie animale	87
Mme	DEMARQUILLY	Catherine	Biomathématiques	85
M.	DHIFLI	Wajdi	Biomathématiques	27
M.	EL BAKALI	Jamal	Chimie thérapeutique	86
M.	FARCE	Amaury	Institut de Chimie Pharmaceutique Albert Lespagnol	86
M.	FLIPO	Marion	Chimie organique	86
M.	FRULEUX	Alexandre	Sciences végétales et fongiques	
M.	FURMAN	Christophe	Institut de Chimie Pharmaceutique Albert Lespagnol	86

M.	GERVOIS	Philippe	Biochimie	87
Mme	GOOSSENS	Laurence	Institut de Chimie Pharmaceutique Albert Lespagnol	86
Mme	GRAVE	Béatrice	Toxicologie et Santé publique	86
M.	HAMONIER	Julien	Biomathématiques	26
Mme	HAMOUDI-BEN YELLES	Chérifa-Mounira	Pharmacotechnie industrielle	85
Mme	HANNOTHIAUX	Marie-Hélène	Toxicologie et Santé publique	86
Mme	HELLEBOID	Audrey	Physiologie	86
M.	HERMANN	Emmanuel	Immunologie	87
M.	KAMBIA KPAKPAGA	Nicolas	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	86
M.	KARROUT	Younes	Pharmacotechnie industrielle	85
Mme	LALLOYER	Fanny	Biochimie	87
Mme	LECOEUR	Marie	Chimie analytique	85
Mme	LEHMANN	Hélène	Droit et Economie pharmaceutique	86
Mme	LELEU	Natascha	Institut de Chimie Pharmaceutique Albert Lespagnol	86
M.	LIBERELLE	Maxime	Biophysique - RMN	
Mme	LOINGEVILLE	Florence	Biomathématiques	26
Mme	MARTIN	Françoise	Physiologie	86
M.	MARTIN MENA	Anthony	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	
M.	MENETREY	Quentin	Bactériologie - Virologie	87
M.	MORGENROTH	Thomas	Droit et Economie pharmaceutique	86
Mme	MUSCHERT	Susanne	Pharmacotechnie industrielle	85
Mme	NIKASINOVIC	Lydia	Toxicologie et Santé publique	86
Mme	PINÇON	Claire	Biomathématiques	85
M.	PIVA	Frank	Biochimie	85
Mme	PLATEL	Anne	Toxicologie et Santé publique	86
M.	POURCET	Benoît	Biochimie	87
M.	RAVAUX	Pierre	Biomathématiques / Innovations pédagogiques	85
Mme	RAVEZ	Séverine	Chimie thérapeutique	86
Mme	ROGEL	Anne	Immunologie	

M.	ROSA	Mickaël	Hématologie	87
M.	ROUMY	Vincent	Pharmacognosie	86
Mme	SEBTI	Yasmine	Biochimie	87
Mme	SINGER	Elisabeth	Bactériologie - Virologie	87
Mme	STANDAERT	Annie	Parasitologie - Biologie animale	87
M.	TAGZIRT	Madjid	Hématologie	87
M.	VILLEMAGNE	Baptiste	Chimie organique	86
M.	WELTI	Stéphane	Sciences végétales et fongiques	87
M.	YOUS	Saïd	Chimie thérapeutique	86
M.	ZITOUNI	Djamel	Biomathématiques	85

Professeurs certifiés

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement
Mme	FAUQUANT	Soline	Anglais
M.	HUGES	Dominique	Anglais
Mme	KUBIK	Laurence	Anglais
M.	OSTYN	Gaël	Anglais

Professeurs Associés

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
M.	BAILLY	Christian	ICPAL	86
M.	DAO PHAN	Haï Pascal	Chimie thérapeutique	86
M.	DHANANI	Alban	Droit et Economie pharmaceutique	86

Maîtres de Conférences Associés

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
M	AYED	Elya	Pharmacie officinale	
M.	COUSEIN	Etienne	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	
Mme	CUCCHI	Malgorzata	Biomathématiques	85

Mme	DANICOURT	Frédérique	Pharmacie officinale	
Mme	DUPIRE	Fanny	Pharmacie officinale	
M.	DUFOSSEZ	François	Biomathématiques	85
M.	FRIMAT	Bruno	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	85
Mme	GEILER	Isabelle	Pharmacie officinale	
M.	GILLOT	François	Droit et Economie pharmaceutique	86
M.	MITOUMBA	Fabrice	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	86
M.	PELLETIER	Franck	Droit et Economie pharmaceutique	86
M	POTHIER	Jean-Claude	Pharmacie officinale	
Mme	ROGNON	Carole	Pharmacie officinale	

Assistants Hospitalo-Universitaire (AHU)

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
M.	BOUDRY	Augustin	Biomathématiques	
Mme	DERAMOUDT	Laure	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	
M.	GISH	Alexandr	Toxicologie et Santé publique	
Mme	NEGRIER	Laura	Chimie analytique	

Hospitalo-Universitaire (PHU)

	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
M.	DESVAGES	Maximilien	Hématologie	
Mme	LENSKI	Marie	Toxicologie et Santé publique	

Attachés Temporaires d'Enseignement et de Recherche (ATER)

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement	Section CNU
Mme	BERNARD	Lucie	Physiologie	
Mme	BARBIER	Emeline	Toxicologie	
Mme	COMPAGNE	Nina	Chimie Organique	

Mme	COULON	Audrey	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique	
M.	DUFOSSEZ	Robin	Chimie physique	
Mme	FERRY	Lise	Biochimie	
M	HASYEOUI	Mohamed	Chimie Organique	
Mme	HENRY	Doriane	Biochimie	
Mme	KOUAGOU	Yolène	Sciences végétales et fongiques	
M	LAURENT	Arthur	Chimie-Physique	
M.	MACKIN MOHAMOUR	Synthia	Biopharmacie, Pharmacie galénique et hospitalière	
Mme	RAAB	Sadia	Physiologie	

Enseignant contractuel

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement
Mme	DELOBEAU	Iris	Pharmacie officinale
M	RIVART	Simon	Pharmacie officinale
Mme	SERGEANT	Sophie	Pharmacie officinale
M.	ZANETTI	Sébastien	Biomathématiques

LRU / MAST

Civ.	Nom	Prénom	Service d'enseignement
Mme	FRAPPE	Jade	Pharmacie officinale
M	LATRON-FREMEAU	Pierre-Manuel	Pharmacie officinale
M.	MASCAUT	Daniel	Pharmacologie, Pharmacocinétique et Pharmacie clinique

L'Université n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses ; celles-ci sont propres à leurs auteurs

Remerciements

À Madame Réjane Paumelle-Lestrelin, merci d'avoir accepté de présider cette thèse et pour le temps précieux que vous m'accordez.

À Madame Christine Demanche, merci de m'avoir accompagnée du début à la fin de la réalisation de cette thèse. Merci pour votre disponibilité, votre attention, vos conseils précieux, ainsi que pour votre soutien constant tout au long de mes études.

À Monsieur Fabrice Mitoumba, merci d'avoir accepté de participer à mon jury de thèse et pour le temps et l'attention que vous m'accordez.

À Madame Marie Lucie Ferreri, merci d'avoir quitté ton île de beauté pour faire partie de mon jury en ce jour spécial, merci aussi à ta maman Marie Paule. Je suis profondément touchée que tu aies accepté ce rôle qui a pour moi une grande signification.

Je n'aurais pas pu rêver meilleur stage de fin d'études que celui que j'ai eu la chance de vivre dans ta pharmacie.

Au-delà de l'expérience professionnelle, je suis honorée et heureuse d'y avoir trouvé une amie.

Merci à l'équipe de la Pharmacie du Carillon à Bourbourg, de la Pharmacie de la Mairie à Loos, de la Pharmacie de la Place d'Armes à Bastia, merci pour votre accueil, votre gentillesse, votre confiance et tout ce que vous m'avez appris.

Merci à toutes les personnes rencontrées lors de mes études, mes stages et mes expériences professionnelles, d'avoir été des rayons de soleil :

À Aureliane, je n'oublierai jamais nos discussions interminables, notre complicité, nos rendez-vous révisions et notre amitié si simple.

À Anaïs, mon meilleur binôme, mon amie, mes plus gros fous rires. Merci d'avoir rendu les TP aussi géniaux (surtout rigolos) et merci d'être toi tout simplement. Je suis fière de faire partie de ta vie et je t'admire beaucoup.

À Laura, pour ces souvenirs inoubliables.

À Emilie, pour ces deux dernières années intenses mais si chouettes à tes côtés.

À Juliette, pour ta bonne humeur, ta douceur et la fille pétillante que tu es. Travailler avec toi était sans doute l'une des choses les plus cools qu'il me soit arrivé.

À Stéphane, le pharmacien le plus stylé de Corse, pour ces blagues nulles mais qui me manquent tous les jours.

À Sébastien, sans qui je n'en serais pas là aujourd'hui. Merci pour ton amour, ta gentillesse, ta confiance et pour m'avoir portée pendant l'année du concours.

À Magalie, ma pépite, merci pour ton amour, ta sincérité, ton écoute, nos fous rires et pour cette amitié qui ne cesse de grandir.

À Jade Frappe, pour sa confiance et sa gentillesse.

À ma sœur, Déiva, toujours à mes côtés, où que je sois. Pour ton soutien infaillible, pour avoir toujours cru en moi et m'avoir encouragée à chaque étape avec des mots d'amour et de positivité. Je t'aime

À Santa, mon âme sœur. Merci d'avoir pris soin de moi comme tu l'as fait pendant ces six merveilleux mois en Corse. Merci pour les bons petits plats, les soirées endiablées, les randos, les cafés, les fous rires, les apéros, les moments de silences et ton soutien permanent... Merci d'avoir fait de ton chez toi le mien et merci pour cette amitié si précieuse à mes yeux.

À Léa, merci pour ton écoute quotidienne, ton soutien permanent, nos heures de vocaux interminables mais si réconfortantes, ton amour gros comme le monde et ta générosité sans limite. À nos souvenirs indélébiles et à nos futurs que j'ai hâte de vivre.

À mes amis que j'aime, qui ont toujours été derrière moi pour m'encourager et me soutenir : Ana, Jade, Léa Bellini, Antonia, Stéphanie, Victoria, Léna, Agathe, Camille, Célia, Estelle, Justine, Lillie, Lucie, Zoé, Clara, Corine, Matthieu, Mario, Clément, Enzo, Benoit, Thomas Barbé, Matthis, Jean Jacques, Aymeric, Yohann, Thomas Rigobert. Merci.

À Martine, pour son aide et son temps précieux mais aussi pour son amour gros comme le monde.

À mon Parrain tant adoré, pour nos supers week-ends rallye, nos dégustations d'hamburgers sous la pluie et nos moments que j'aime tant.

À ma Marraine, Françoise, que j'aime de tout mon cœur. Comment oublier mon tout premier stage en pharmacie ? Merci pour ta confiance, pour ta gentillesse et surtout pour ton amour depuis toujours.

À ma famille : Anne, Christophe, Joséphine, Philippine, Marion, Camille, Adrien, Antoine et Édouard. Merci pour vos mots doux avant chaque examen, merci pour vos messages d'encouragements, pour votre bienveillance et pour tous les moments géniaux passés ensemble.

J'ai une mention spéciale pour ma tante qui m'a prise sous son aile avant mes examens, quand j'étais paniquée et seule. Une mention spéciale à ma cousine Joséphine, pour ta confiance, pour m'avoir permis de grandir au sein de ton équipe et d'apprendre beaucoup de choses à tes côtés. Mais aussi pour tous les moments d'amour passés ensemble et la cousine trop chouette que tu es. Et une mention spéciale pour ma cousine Philippine, qui m'a fait danser au milieu de ses groupes de copains à chaque soirée qu'ils organisaient, qui ne m'a jamais laissé sur le côté et qui a toujours fait en sorte que je ne me sente jamais seule.

À Marcel et Thérèse, Catherine et Philippe, Sylvie et Philippe, Mamie Lenaert, Delphine, Nicolas et Pauline : Merci pour votre amour et nos moments passés ensemble.

À ma belle-famille : Nathalie, Thierry, Nicole, Laurent, Dany, Daniel, Fabienne, Pascal, Pauline, Joris, Windy. Merci d'être pour moi une seconde famille en or, de m'apporter autant d'amour et de m'encourager comme vous le faites. Je me sens extrêmement chanceuse de vous avoir.

À ma Mamie Monique, cette mère, cette grand-mère et cette arrière-grand-mère fabuleuse. À nos 8 ans de vie ensemble et à tous les plats que tu m'as cuisiné qui sont tous mes préférés. Je n'ai pas de mots assez grands pour t'exprimer toute la gratitude que je ressens. Merci pour ton amour sans faille, merci pour tout ce que tu as fait et tout ce que tu continues de faire pour moi. Vivre avec Papy et toi a été l'une des plus merveilleuses périodes de ma vie. Je t'aime

À mon frère, Maxence, l'autre partie de moi. Merci d'avoir passé tes soirées enfermées dans l'appartement pour me tenir compagnie en révisions. Merci de m'avoir écouté me plaindre et pleurer mainte et mainte fois. Merci de croire en moi comme tu le fais et de m'encourager chaque fois. Tu es mon meilleur ami, mes deux yeux, et tu es juste fantastique. Je t'aime à l'infini.

À mon Papa, mon héros, le premier amour de ma vie et surtout le meilleur coloc. Merci de m'avoir permis d'en arriver là, merci d'être un père extraordinaire, qui n'a jamais manqué d'être présent. Sans toi rien de tout ça n'aurait été possible et ma vie n'aurait jamais été aussi belle. Je suis la petite fille la plus heureuse et chanceuse du monde car tu es un exemple pour tous les futurs papas de la terre. Je t'aime trop fort.

À ma Maman, ma vie, mon exemple, la plus grande et belle femme à mes yeux. Les mots me manquent pour t'exprimer ô combien je t'aime. Ton soutien lors de mes études comme ton soutien tout au long de ma vie est indéfinissable. Je n'aurai jamais assez de mots pour te remercier de m'avoir autant chouchoutée, soutenue, enlacée, réconfortée. Pour ces semaines, ces soirées, ces nuits blanches, que tu as passé à mes côtés, toujours au rendez-vous, même s'il fallait lâcher ton travail et sauter dans un avion. J'ai toujours pu compter sur toi depuis 27 ans, à chaque seconde de ma vie, pour tout, n'importe quand, et quelle chance... c'est inouï. Finalement tu es tout simplement le portrait craché de ta Maman, et merci pour ça. Je t'aime par-dessus tout.

À mon Papy, mon roi, le meilleur prof de sport que j'ai rencontré dans ma vie. À nos fous rires, nos balades, nos siestes, nos clins d'œil, nos rendez-vous immobiliers, tes anecdotes passionnantes et tes « Alors ? C'est quand qu'on te revoit ? ». Merci pour ces merveilleux souvenirs indélébiles, merci d'être l'exemple de la famille, de nous avoir donné le goût de l'effort et des bonnes choses de la vie. Tu resteras à jamais mon numéro un. Je t'aime

À Antoine, Antonio, mon « MARI », l'amour de ma vie. Je ne sais pas si je commence par te remercier ou m'excuser pour les montagnes russes que je te fais vivre au quotidien. Entre le stress, les moments de joie, puis les doutes, puis les moments de joie, puis la panique, et les moments de joie... une chose est sûre et je l'ai toujours dit : tu as une patience d'enfer ! C'est quand même une sacrée fierté pour moi de partager ma vie avec un homme aussi gentil, doux, respectueux, aimant, attentif, loyal, compréhensif et attentionné. Tu es un véritable pilier, toujours au rendez-vous pour me soutenir, me faire rire, me rassurer, et m'attraper les mains pour me faire danser. Je souhaite à tout le monde d'avoir une moitié aussi merveilleuse que la mienne, mais désolé pour les autres (ou pour toi), je n'ai pas prévu de te remettre sur le marché.

Merci pour le temps passé avec moi sur ce travail, merci de me permettre de toujours avancer, merci de me rendre si heureuse et de faire de ma vie un véritable conte de fée. Vieillir avec toi est la plus belle chose qui puisse m'arriver.

Tu es mon monde. Je t'aime pour la vie.

À Madani, à qui je dois mes études, mon diplôme et ma vie professionnelle. Je n'oublierai jamais que tu es venu me chercher pour intégrer la prépa qui m'a permis d'en arriver là aujourd'hui. Tout ça je te le dois, à 100%, et pour ça merci du fond du cœur. Mamie avait raison : tu es un homme merveilleux.

À toi, Mamie, ce roc, le plus bel ange de mon cœur. Merci de t'être occupée de nous comme tu l'as fait et de m'avoir offert une Maman aussi exceptionnelle que toi. Tu es avec moi, en moi, tu es ma lumière, ma force et sans nul doute le plus grand amour de ma vie.

C'est à toi que je dois mes études et ma réussite avant tout. C'est grâce à toi que tout a été possible. Alors Mamie compte sur moi, je continuerai à parler aux étoiles, tous les soirs, car toutes les étoiles, c'est toi.

Et enfin à mon frère, Alexis, sans qui cette thèse n'aurait jamais existé. Tu l'auras sûrement compris, tu m'as beaucoup inspiré, et merci pour ça. En même temps, qui a déjà rencontré aussi pur, aussi sain, aussi beau que toi ? Je n'avais pas meilleur sujet, pas meilleur exemple. Tu es le plus puissant des Hommes, le plus beau d'entre nous tous, car c'est grâce à toi que le monde garde une part de vrai. Grâce à toi que la vie est plus douce, plus simple, plus sincère et finalement moins compliquée.

Tu es la plus belle réussite de Maman et Papa et je t'admire bien plus que n'importe qui. Alors mon frère, ces 22 587 mots ils sont pour toi.

Ta sœur, qui t'aime gros comme le monde.

Liste des abréviations

ADN : Acide Désoxyribonucléique

T21 : Trisomie 21

PPT21 : Personnes porteuses de Trisomie 21

CN : Clarté nucale

Bêta-hCG : sous-unité bêta de l'hormone chorionique gonadotrope

DPNI : Dépistage prénatal non invasif

IMG : Interruption Médicale de Grossesse

TRIDENT : Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive prenatal Testing

EUROCAT : European Surveillance of Congenital Anomalies

ORL : Otorhinolaryngologie

MSP : Maison de Santé Pluriprofessionnelles

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile

PMI : Protection Maternelle et Infantile

ADAPEI : Association Départementale des Parents et Amis de Personnes

GEIST : Groupe d'Étude pour l'Insertion Sociale des personnes porteuses de Trisomie 21

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

ALD : Affection Longue Durée

IME : Institut Médico-Éducatif

ESAT : Établissement et Service d'Aide par le Travail

ULIS : Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire

Table des illustrations

Figure 1 : Caryotype d'une personne porteuse de Trisomie 21 (7).....	24
Figure 2 : Structure d'un chromosome (9).....	25
Figure 3 : Schéma de la trisomie 21 libre et homogène (13)	27
Figure 4 : Schéma de la trisomie 21 par translocation robertsonienne (13)	29
Figure 5 : Formulaire de consentement pour les examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels (3).....	33
Figure 6 : Formulaire de consentement pour les examens portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel (3)	34
Figure 7 : Formulaire de refus de la femme enceinte (3)	35
Figure 8 : Échographie d'une clarté nucale augmentée chez un foetus à 10 semaines (25).....	36
Figure 9 : Résumé du dépistage de la trisomie 21 au 1er trimestre (28).....	39
Figure 10 : Calendrier des examens prénataux pour la trisomie 21 (33).....	41
Figure 11 : Image montrant les traits possibles chez un individu atteint de T21 (48)	50
Figure 12 : Illustration personnelle d'une personne porteuse de trisomie 21 (Image réalisée par l'auteur).....	51
Figure 13 : Pli nucal redondant dans le syndrome de Down (22)	51
Figure 14 : Répartition par sexe des répondants	58
Figure 15 : Année de naissance de l'enfant atteint de trisomie 21.....	59
Figure 16 : Dépistage prénatal réalisé ou non	59
Figure 17 : Âge maternel au moment de la naissance.....	60
Figure 18 : Niveau de connaissance de la trisomie 21 avant le diagnostic.....	61
Figure 19 : Mode d'annonce des résultats du dépistage prénatal.....	62
Figure 20 : Perception des explications fournies au moment du dépistage	63
Figure 21 : Réaction émotionnelle à l'annonce du dépistage prénatal positif	64
Figure 22 : Soutien médical perçu lors de l'annonce du diagnostic	65
Figure 23 : Intervenants médicaux après l'annonce à la naissance.....	65
Figure 24 : Informations reçues sur les dispositifs d'aides.....	66
Figure 25 : Échanges avec le pharmacien après le dépistage	67
Figure 26 : La pharmacie peut-elle être un lieu d'écoute ?	68
Figure 27 : Attentes vis-à-vis du pharmacien en cas de dépistage prénatal positif ..	69
Figure 28 : Types d'accompagnement souhaités après l'annonce	70
Figure 29 : Information reçue sur les options de dépistage	71

Figure 30 : Demande d'informations complémentaires après l'annonce	72
Figure 31 : Brutalité perçue de l'annonce du diagnostic à la naissance	73
Figure 32 : Accompagnement médical après l'annonce	73
Figure 33 : Besoins non couverts au moment du diagnostic	74
Figure 34 : Appréciation d'un relais d'accompagnement en pharmacie après la naissance	75
Figure 35 : Utilité perçue du dépistage prénatal avec le recul	76
Figure 36 : Difficultés rencontrées par les pharmaciens lors de l'annonce d'un diagnostic sensible	78
Figure 37 : Réception d'une formation spécifique sur la trisomie 21 durant les études ou formations continues	79
Figure 38 : Sollicitations reçues de la part des parents après un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21	79
Figure 39 : Degré d'information des pharmaciens sur la trisomie 21 pour répondre aux familles	80
Figure 40 : Perception des caractéristiques principales de la trisomie 21 selon les pharmaciens.....	81
Figure 41 : Opinion sur le rôle du pharmacien dans l'accompagnement des parents confrontés à un dépistage prénatal positif	82
Figure 42 : Types de ressources souhaitées par les pharmaciens pour accompagner un diagnostic de trisomie 21	83
Figure 43 : Sentiment de formation suffisante sur le soutien psychosocial des patients en général.....	84
Figure 44 : Intérêt des pharmaciens pour une formation spécifique sur l'accompagnement post-dépistage.....	84
Figure 45 : Aspects jugés les plus utiles dans une formation dédiée à l'accompagnement des familles	85
Figure 46 : Freins identifiés par les pharmaciens à un meilleur accompagnement des parents dans leur pratique quotidienne	86

Table des matières

REMERCIEMENTS.....	11
LISTE DES ABREVIATIONS	17
TABLE DES ILLUSTRATIONS	18
INTRODUCTION.....	23
I. LA TRISOMIE 21 : ANOMALIE GENETIQUE	24
II. ÉTIOLOGIE	25
A. LES CHROMOSOMES.....	25
B. LES DIFFERENTS TYPES DE TRISOMIE 21	27
1. <i>La trisomie libre et homogène</i> :	27
2. <i>La trisomie par translocation</i> :	29
3. <i>La trisomie 21 en mosaïque</i> :	30
4. <i>La trisomie 21 partielle : ces cas de T21 sont très rares (< 1%)</i> :	31
III. DIAGNOSTIC DE LA TRISOMIE 21	32
A. LE DEPISTAGE PRENATAL.....	32
1. <i>Cadre légal</i>	32
2. <i>Différentes techniques de dépistage</i>	36
3. <i>Limites du dépistage</i>	40
B. LE DIAGNOSTIC POSTNATAL	41
C. LES CONSEQUENCES PSYCHOSOCIALES LIEES A L'ANNONCE.....	42
IV. PREVALENCE DE LA TRISOMIE 21	43
A. FACTEURS INFLUENÇANT LA PREVALENCE.....	43
B. COMPARAISON ENTRE LA FRANCE ET LE PAYS BAS SELON DES ENQUETES SOCIOLOGIQUES.....	46
V. CARACTERISTIQUES DE LA TRISOMIE 21	50
A. CARACTERISTIQUES PHYSIQUES.....	50
B. DEVELOPPEMENT INTELLECTUEL	52
C. DEVELOPPEMENT MOTEUR ET SENSORIEL	52
D. DEVELOPPEMENT AFFECTIF ET SOCIAL.....	52
E. COMPLICATIONS ASSOCIEES	53
VI. LE ROLE DE LA PHARMACIE DE VILLE	54
A. LES MISSIONS DE BASE DU PHARMACIEN	54
B. L'ÉVOLUTION DES MISSIONS VERS UN ENJEU DE SANTE PUBLIQUE ET D'ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE	54
VII. ANALYSE DES BESOINS DES PARENTS	57
A. PRESENTATION DES QUESTIONNAIRES	57
B. RESULTATS DE L'ENQUETE AUPRES DES PARENTS	58
C. RESULTATS DE L'ENQUETE AUPRES DES PHARMACIENS.....	78

VIII. DISCUSSION GENERALE : REPENSER L'ACCOMPAGNEMENT AUTOUR DE LA TRISOMIE 21	88
CONSTAT GENERAL DE L'ENQUETE	88
1. <i>Une annonce encore trop souvent brutale et mal accompagnée</i>	88
2. <i>Le rôle du pharmacien perçu comme secondaire, mais porteur de potentiel</i> 89	
3. <i>Des attentes convergentes sur les améliorations à apporter</i>	89
a) Un besoin massif de formation.....	89
b) La création de supports adaptés.....	89
c) Un espace confidentiel et un temps dédié	90
d) Une clarification du rôle du pharmacien.....	90
e) Un travail en réseau à renforcer.....	90
4. <i>Une mission d'intérêt public, à reconnaître et à encadrer</i>	90
5. <i>Conclusion de la discussion</i>	91
IX. PROPOSITION D'UN MODELE DE CONTRIBUTION DU PHARMACIEN DANS UN PLAN D'ECOUTE ET D'INFORMATIONS	92
A. PRINCIPES GENERAUX DU MODELE	92
B. LES ETAPES CLES	93
C. INFORMATIONS COMPLEMENTAIRES POUR LE PHARMACIEN	96
1. <i>Accès aux droits et à la santé</i>	96
a) Prise en charge à 100% via l'Affection Longue Durée (ALD) :	96
b) Ouverture des droits MDPH :	96
c) Pour les enfants et adolescents : orientation vers un Institut Médico-Éducatif (IME).....	97
d) Pour les adultes : orientation vers un Établissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT)	97
e) Complémentaire santé recommandée :	97
2. <i>Surveillance médicale chez la personne porteuse de trisomie 21</i>	97
a) Bilan pédiatrique dès la naissance :	98
b) Contrôles médicaux ciblés :	98
c) Médicaments et précautions :	98
3. <i>Vieillesse chez la personne porteuse de trisomie 21</i>	99
a) Le vieillissement « classique » mais précoce	99
b) Le vieillissement pathologique précoce (type Alzheimer)	99
4. <i>Besoins éducatifs particuliers et scolarisation</i>	99
a) Besoins éducatifs particuliers :	99
b) Modalités de scolarisation :	100
c) Prises en charge médicales et paramédicales :	100
XI. PRESENTATION DES STRUCTURES D'ACCOMPAGNEMENT ET DE SOUTIEN	101
XII. OUTILS DE FORMATION A LA TRISOMIE 21 POUR LES PHARMACIENS.	105
CONCLUSION	106
BIBLIOGRAPHIE.....	107

Parce que chaque décision mérite d'être éclairée.

Introduction

La trisomie 21, ou syndrome de Down, est l'anomalie chromosomique la plus fréquente responsable d'une déficience intellectuelle (1).

Sa prévalence est estimée à environ 1 naissance vivante sur 700 dans le monde (2), et à près de 500 nouveaux cas par an en France (3).

Bien que les progrès médicaux et sociaux aient largement amélioré l'espérance et la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21, ce diagnostic reste vécu comme une épreuve difficile pour les familles, en particulier lorsqu'il est posé pendant la grossesse.

Depuis de nombreuses années, le dépistage prénatal s'est généralisé, permettant une identification de plus en plus précoce des anomalies chromosomiques. Toutefois, cette avancée s'accompagne d'enjeux complexes. D'un côté, elle permet aux couples de s'informer et d'anticiper la prise en charge ; de l'autre, elle peut générer une pression psychologique importante et confronter les parents à des choix difficiles. Les témoignages soulignent, pour la plus-part, une annonce brutale ainsi qu'un manque de soutien psychologique, en plus d'un manque d'orientation vers les ressources existantes (4).

La pharmacie d'officine est un lieu de santé de proximité qui occupe encore peu de place dans l'accompagnement. Accessible sans rendez-vous, ancrée dans la vie quotidienne des familles, elle représente un espace potentiel d'écoute, d'information et d'orientation. Pourtant, son rôle dans ce contexte est méconnu et très peu valorisé, tant par les familles que par les pharmaciens eux-mêmes.

L'objectif de cette thèse est d'analyser, d'une part, les besoins des parents confrontés à un dépistage prénatal positif de trisomie 21, et d'autre part, d'évaluer la perception des pharmaciens afin d'étudier la place qu'ils pourraient occuper dans cet accompagnement.

À travers une enquête menée auprès de 277 parents et de 135 pharmaciens, ce travail met en lumière les carences actuelles en matière de soutien et d'information, mais aussi les perspectives d'évolution du rôle du pharmacien.

I. La trisomie 21 : anomalie génétique

La trisomie 21 ou syndrome de Down, résulte d'une anomalie chromosomique caractérisée par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire (5).

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont de ce fait 47 chromosomes dans leurs cellules au lieu de 46 (fig. 1) (1).

La présence du chromosome 21 en trois exemplaires, au lieu de deux, est à l'origine d'un déficit intellectuel ainsi que des caractéristiques morphologiques et physiologiques particulières mais variables d'une personne à l'autre (6).

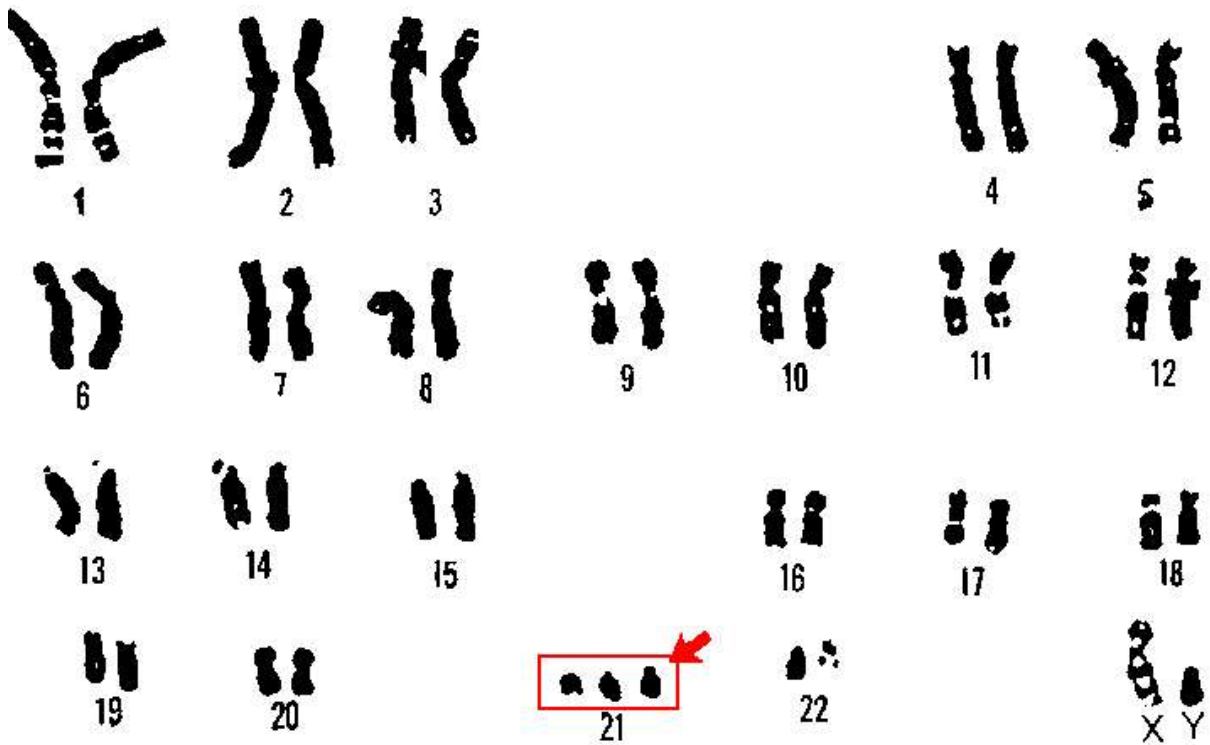


Figure 1 : Caryotype d'une personne porteuse de Trisomie 21 (7)

II. Étiologie

A. Les chromosomes

Nous possédons 23 paires de chromosomes soit 46 chromosomes par cellule.

Le terme chromosome est composé de chromo-, du grec khrôma, « couleur », et de -some, du grec sôma, « corps ». On a donné ce nom aux chromosomes car ce sont des structures cellulaires, ou corps, aisément observables au microscope optique lorsqu'elles sont colorées à l'aide de colorants spécifiques, tels que la fuchsine ou la coloration de Giemsa (7) (8).

Les chromosomes sont des éléments microscopiques situés à l'intérieur du noyau des cellules eucaryotes. Ils sont composés de protéines et d'une molécule d'acide désoxyribonucléique (ADN) (fig. 2) (8). Ils renferment l'information génétique définissant chaque individu.

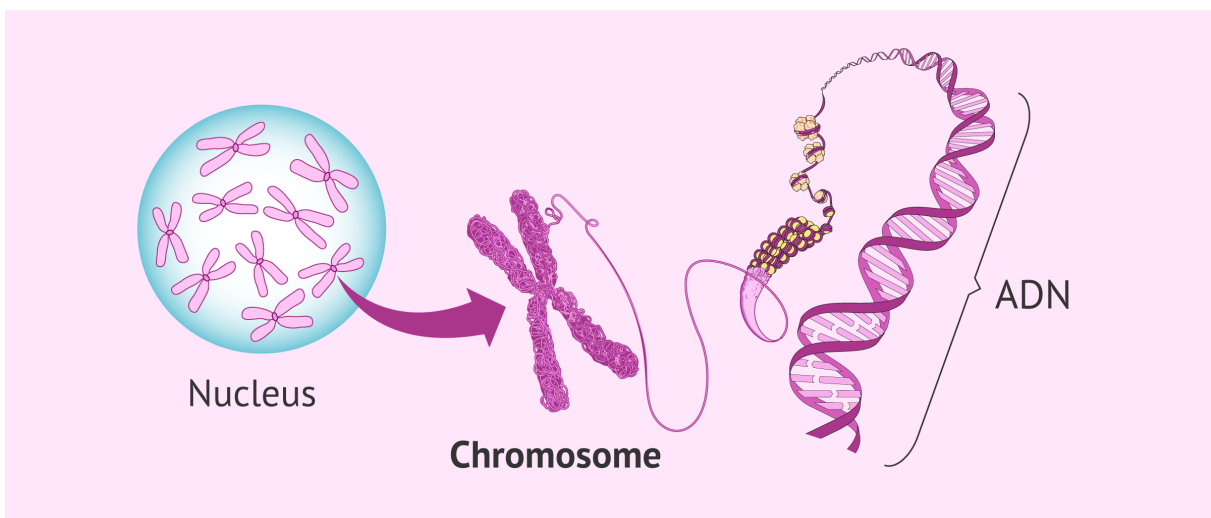


Figure 2 : Structure d'un chromosome (9)

Les cellules se divisent constamment pour produire de nouvelles cellules qui remplacent les anciennes. Lors de ces divisions, il est nécessaire que l'ADN soit intact et uniformément réparti entre les cellules.

L'ADN est distribué avec précision dans la majeure partie des cas, cependant, des erreurs peuvent se produire. Ces erreurs peuvent entraîner divers troubles du développement, comme une déficience intellectuelle (trisomie 21), de graves malformations congénitales (trisomie 18), une petite taille et une infertilité (syndrome de Turner), ou encore des retards psychomoteurs sévères associés à des anomalies faciales (syndrome du cri du chat) (8) (10).

La présence d'un chromosome surnuméraire (trisomie) ou l'absence d'un chromosome (monosomie) est appelée aneuploïdie. Mais ce terme désigne également les délétions ou les duplications de régions sous-chromosomiques (11).

B. Les différents types de trisomie 21

1. La trisomie libre et homogène :

Elle représente plus de 90% des cas et elle est toujours accidentelle (Fig.3) (12).

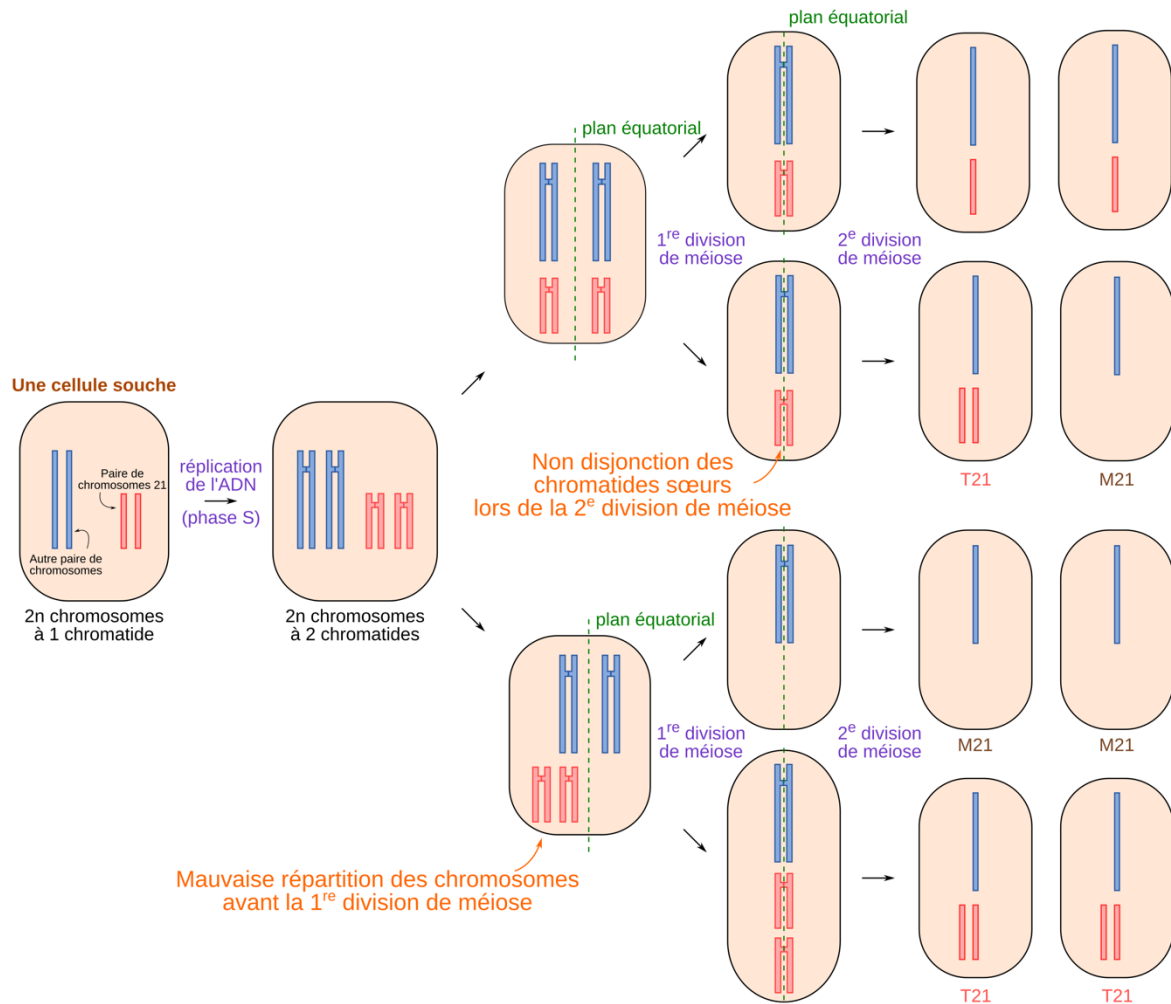


Figure 3 : Schéma de la trisomie 21 libre et homogène (13)

On l'appelle trisomie libre et homogène car le chromosome 21 supplémentaire est non raccordé à un autre chromosome et cette trisomie est présente dans toutes les cellules de la personne (14).

L'origine de cette trisomie est une fécondation entre un gamète contenant 1 chromosome 21 et un gamète qui en contient 2. Très souvent, cette anomalie est portée par l'ovocyte car le vieillissement des ovocytes est à l'origine d'anomalies méiotiques. Ceci explique le lien direct entre la T21 et l'âge maternel (15).

La formation des gamètes se fait grâce à un mécanisme appelé méiose. Il s'agit d'une division cellulaire qui réduit de moitié le nombre de chromosomes pour produire des cellules sexuelles, les ovules chez la femme ou les spermatozoïdes chez l'homme. Une cellule souche contient $2n$ chromosomes à une chromatide. Après la réplication de l'ADN en phase S du cycle cellulaire, chaque chromosome est constitué de deux chromatides sœurs, ce qui donne $2n$ chromosomes à deux chromatides. Lors d'une méiose normale, une première division sépare les chromosomes homologues, puis une seconde sépare les chromatides sœurs, aboutissant à quatre gamètes contenant chacun n chromosomes.

La présence de deux chromosomes 21 dans un gamète résulte d'une erreur de séparation des chromosomes lors de la méiose chez l'un des parents. Cette erreur, appelée non-disjonction, peut survenir soit en anaphase I, lorsque les chromosomes homologues ne se séparent pas correctement, soit en anaphase II, lorsque les chromatides sœurs ne se séparent pas comme prévu (16).

2. La trisomie par translocation :

Elle représente 3 à 4% des cas et n'est pas toujours accidentelle. La translocation peut être héritée d'un des parents qui lui-même n'est pas porteur de T21 et cette dernière est présente dans toutes les cellules de l'organisme de la personne atteinte (Fig 4).

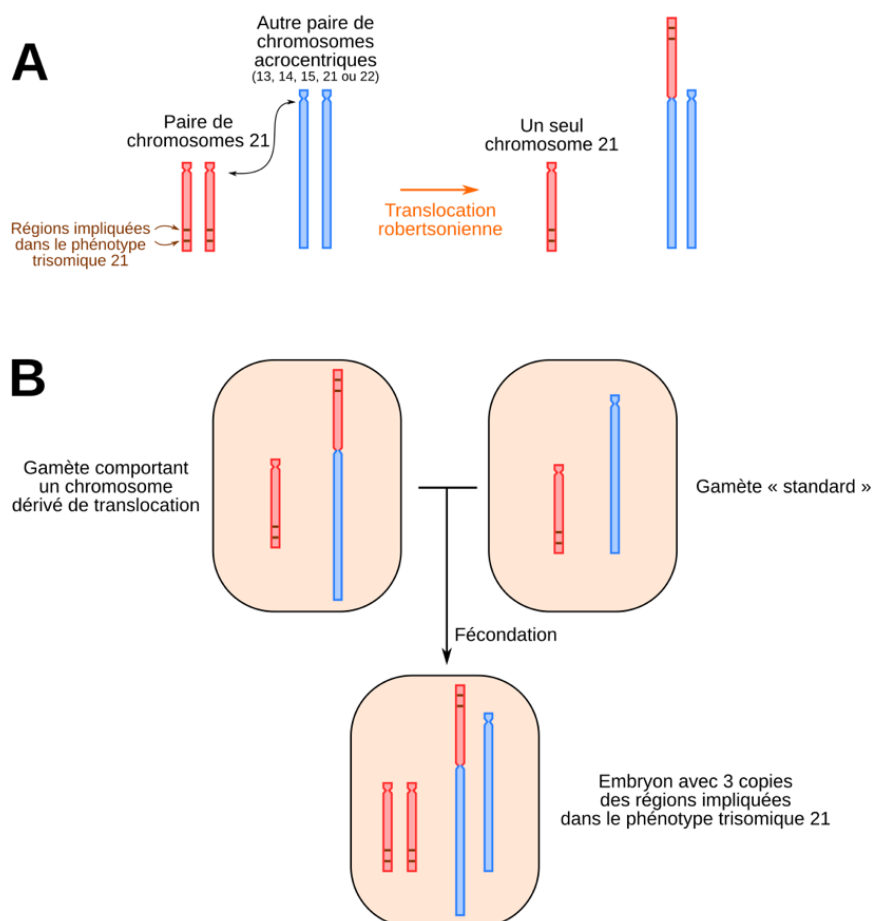


Figure 4 : Schéma de la trisomie 21 par translocation robertsonienne (13)

Cette anomalie chromosomique résulte d'une translocation robertsonienne, dans laquelle le chromosome 21 surnuméraire s'attache à un autre chromosome, le plus souvent le chromosome 14, 21 ou 22 (17).

La translocation 14 ; 21 est le plus souvent transmise par la mère. Si la mère est porteuse, le risque de récurrence est de 10 à 15%, tandis qu'il est inférieur à 1% si le père est porteur (18).

Pour la translocation 21 ; 21, la probabilité de transmission est égale entre la mère et le père. Cependant, si cette translocation est héritée, le risque de transmission est de 100%, car l'enfant recevra nécessairement deux copies fonctionnelles du chromosome 21 (19).

Il est important de noter que le parent porteur d'une translocation équilibrée, qu'il s'agisse de 14 ; 21 ou de 21 ; 21, n'est pas lui-même trisomique, car il ne présente pas de matériel chromosomique en excès. Il possède un caryotype équilibré à 46 chromosomes, mais une répartition atypique (19).

Ce type de T21 présente les mêmes caractéristiques cliniques que celles vu précédemment, mais son mode de transmission diffère. Une évaluation génétique est donc réalisable afin d'estimer le risque de récurrence au sein d'une famille (20).

3. La trisomie 21 en mosaïque :

Elle représente 1 à 2% des cas et résulte d'une erreur de division cellulaire après la fécondation (21). Ici, le chromosome surnuméraire n'est pas présent dans toutes les cellules de la personne. L'anomalie survient lors des premières divisions de l'embryon, on a donc des cellules avec un nombre normal de chromosomes tandis que d'autres sont trisomiques.

Sur le plan clinique, les formes en mosaïque peuvent être à l'origine d'un meilleur pronostic, car le pourcentage de cellules trisomiques va dépendre d'un individu à un autre. Mais les manifestations restent variables et peuvent inclure des traits caractéristiques et un retard du développement plus ou moins prononcé (22).

4. La trisomie 21 partielle : ces cas de T21 sont très rares (< 1%) :

Dans cette forme, seulement une partie du chromosome 21 est en excès, au lieu de la totalité du chromosome (23). Cette anomalie peut provenir d'une duplication d'un fragment du chromosome 21 lors de la formation des gamètes ou d'une translocation déséquilibrée impliquant un morceau du chromosome 21 fusionné à un autre chromosome.

Ici, la sévérité de la pathologie dépend de la zone du chromosome qui est dupliquée (14).

III. Diagnostic de la trisomie 21

Le diagnostic de la trisomie 21 est le plus souvent réalisé en période prénatale. Lors de cette période, des tests biologiques sont proposés aux couples, qui sont libres d'accepter ou non de les réaliser (24).

Il est important de noter que l'objectif du dépistage n'est, non pas d'éliminer la pathologie, mais d'offrir un accompagnement précoce et adapté aux familles (24).

A. Le dépistage prénatal

1. Cadre légal

Tout au long de la grossesse, les femmes bénéficient d'un suivi médical assuré par des professionnels de santé, visant à garantir leur bien-être ainsi que celui de leur enfant (24).

Depuis 2011, la législation en France prévoit que toutes les femmes enceintes 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, demeure facultatif. Chaque femme est libre de décider si elle souhaite y recourir ou non et un consentement écrit est requis à chaque étape du processus (Fig. 5 et 6) (24).

Si la patiente refuse de réaliser le dépistage de la trisomie 21 pendant la grossesse, le praticien consigne dans son dossier médical que l'examen a bien été proposé et la patiente doit remplir et signer un formulaire attestant son refus (Fig. 7) (3).

ENCADRÉ 1

1. Modèle du formulaire pour les examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels mentionnés au 1° du I de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

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 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

- 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 choriales 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.

Fait à :

Date :

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

Signature de l'intéressée (*)

(*) Rayez la mention inutile.

Figure 5 : Formulaire de consentement pour les examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels (3)

ENCADRÉ 2

Modèle du formulaire pour les examens portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel, mentionnés 3o du I de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique.

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 foetal 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 foetal 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 chorales ou de sang foetal) 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 foetal libre circulant dans le sang maternel ;

Figure 6 : Formulaire de consentement pour les examens portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel (3)

ANNEXE I

MODÈLE DU FORMULAIRE RELATIF AU REFUS DE LA FEMME ENCEINTE DE RECEVOIR DES INFORMATIONS PORTANT NOTAMMENT SUR LES OBJECTIFS, LES MODALITÉS, LES RISQUES, LES LIMITES ET LE CARACTÈRE NON OBLIGATOIRE DES EXAMENS PERMETTANT D'ÉVALUER LE RISQUE QUE LE FŒTUS PRÉSENTE UNE AFFECTION SUSCEPTIBLE DE MODIFIER LE DÉROULEMENT OU LE SUIVI DE LA GROSSESSE OU DES EXAMENS À VISÉE DE DIAGNOSTIC

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

(*) Rayez la mention inutile.

Figure 7 : Formulaire de refus de la femme enceinte (3)

2. Différentes techniques de dépistage

Au cours du premier trimestre de grossesse, le dépistage de la trisomie 21 repose sur trois éléments combinés (24).

La première étape se déroule entre la 11^{ème} et la 13^{ème} semaine d'aménorrhée (SA). Ce dépistage permet d'évaluer la probabilité que le fœtus soit porteur de la trisomie 21, en prenant en compte trois facteurs principaux :

1. La mesure de la clarté nucale (CN) : À l'aide d'une échographie, on mesure l'espace situé au niveau de la nuque du fœtus. Un espace plus large que la normale peut indiquer une anomalie chromosomique (Fig. 8).

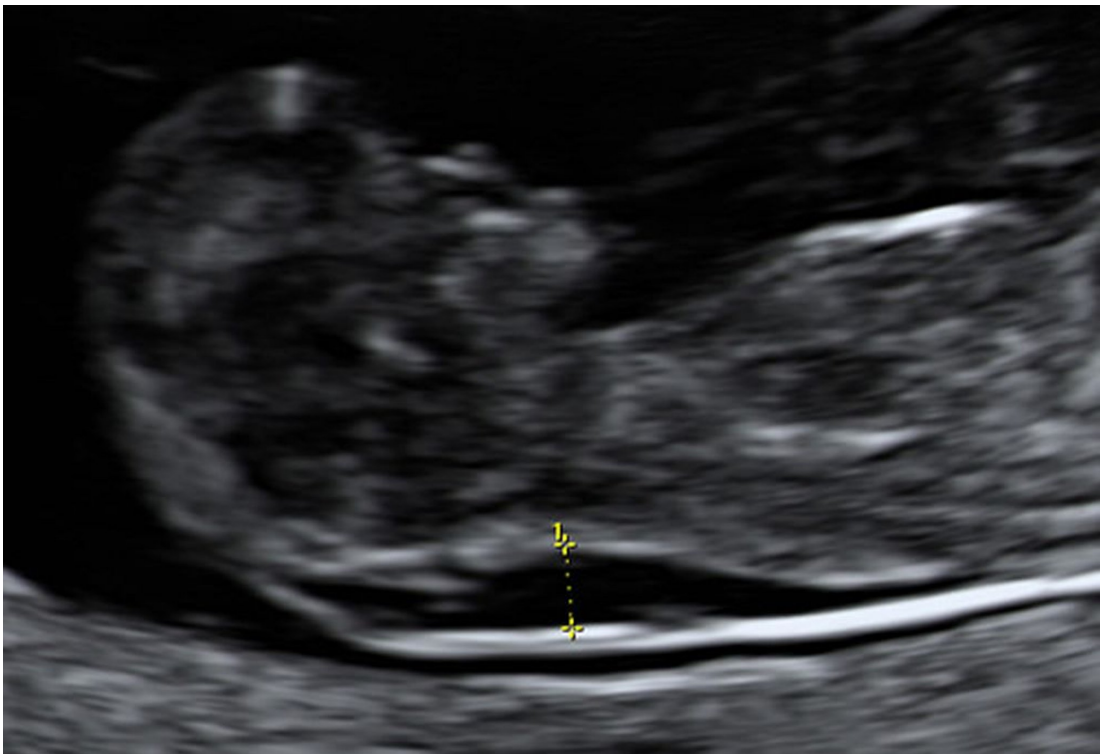


Figure 8 : Échographie d'une clarté nucale augmentée chez un fœtus à 10 semaines (25)

En général, la CN est inférieure à 3mm à ce stade de la grossesse. La valeur exacte considérée comme normale dépend de la longueur cranio-caudale (LCC) du fœtus, elle est donc interprétée en fonction de cette donnée. En cas de T21, la CN est souvent supérieure à la moyenne. À partir de 3,5mm, elle est considérée comme nettement augmentée donc le risque d'anomalies chromosomiques augmente aussi (26).

2. Le dosage des marqueurs sériques : Il s'agit de substances produites par le placenta ou le fœtus, dont les niveaux sont mesurés dans le sang de la mère. Des niveaux anormaux (plus élevés ou plus bas que la moyenne) peuvent être révélateurs d'une trisomie 21 (24).

Les marqueurs sériques qui intéressent à ce stade de la grossesse sont la bêta-hCG libre (sous-unité bêta de l'hormone chorionique gonadotrope) qui se retrouve augmentée en cas de T21 et la PAPP-A (Pregnancy-Associated Plasma Protein A) qui est diminuée en cas de T21 (27).

3. L'âge de la mère : La trisomie 21 peut concerner toutes les femmes, mais le risque augmente avec l'âge.

En cas de non-réalisation de ce dépistage au 1^{er} trimestre de grossesse, le dépistage est possible par les marqueurs sériques maternels du second trimestre. Dans ce cas, les marqueurs sériques impliqués sont l'alpha-foetoprotéine (AFP) qui est diminuée en cas de T21, la bêta-hCG totale augmentée et l'oestriol non conjugué (uE3) diminué en cas de T21 (27).

Après ces examens, le médecin donne le résultat sous forme de probabilité, exprimée par un rapport. Ex : 1/758 signifie que le fœtus a une chance sur 758 d'être atteint de la trisomie 21, autrement dit, dans 757 cas sur 758, il ne présente pas cette anomalie chromosomique (24).

En fonction du résultat, il existe plusieurs intervalles de risque permettant de définir différentes possibilités (Fig. 9) :

- Risque inférieur à 1/1000 : Le dépistage s'arrête et la grossesse se poursuit avec le suivi classique.
- Risque compris entre 1/1000 et 1/51 : Proposition d'un test complémentaire afin de préciser le risque.

Le test ADN libre circulant (ADN LC T21) ou dépistage prénatal non invasif (DPNI) donne un résultat en moyenne en 15 jours et il s'agit de l'analyse de l'ADN foetal, libéré par le placenta et circulant dans le sang de la mère.

Cet examen est réalisé à partir d'une simple prise de sang et consiste à trier et doser les fragments d'ADN foetal (24).

Dans le cas où le résultat du DPNI est négatif, cela signifie qu'aucune trisomie 21 n'a été détectée et le suivi habituel de la grossesse peut se poursuivre.

Si une quantité anormalement élevée d'ADN du chromosome 21 est détectée, il y a une forte probabilité de trisomie 21. Dans ce cas, un examen diagnostique est proposé pour confirmer la présence ou l'absence de l'anomalie, l'amniocentèse.

L'amniocentèse est un examen qui consiste à prélever, à travers le ventre de la femme enceinte, un échantillon de liquide amniotique (amniocentèse) ou de tissu placentaire (choriocentèse), afin de réaliser le caryotype foetal.

Il existe un faible risque de fausse couche avec ce type d'examen (1 sur 1000 pour l'amniocentèse et 2 sur 1000 pour la choriocentèse) mais ils sont nécessaires pour obtenir une certitude (24).

L'amniocentèse peut être réalisée à partir de 15 semaines d'aménorrhée contre 11 semaines d'aménorrhée pour la choriocentèse et les résultats sont communiqués en 15 jours par le médecin (24).

Si le diagnostic écarte la trisomie 21, la grossesse suit son cours. Sinon, les parents bénéficient d'un accompagnement pluridisciplinaire afin de comprendre les implications de ce résultat. L'équipe pluridisciplinaire est généralement composée de généticiens, pédiatres, gynécologues, psychologues et assistantes sociales. Les parents disposent du temps nécessaire pour réfléchir, s'informer, poser leurs questions, et envisager sereinement la suite de la grossesse, y compris la possibilité d'une IMG, autorisée à tout moment si la situation le justifie (24).

- Risque supérieur ou égal à 1/50 : L'examen diagnostique est tout de suite proposé.

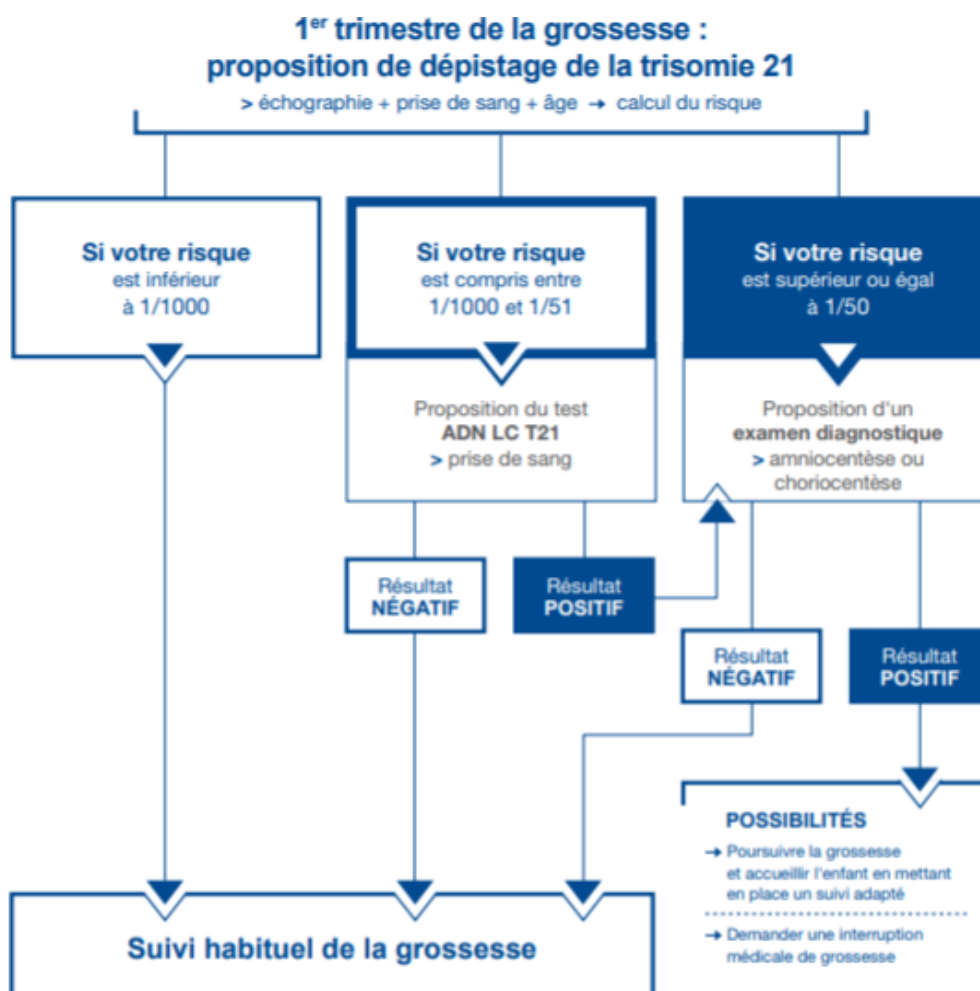


Figure 9 : Résumé du dépistage de la trisomie 21 au 1er trimestre (28)

Dans le cas où le diagnostic confirme la présence de T21, deux options s'offrent aux parents :

- La poursuite de la grossesse, avec la mise en place d'un suivi médical, paramédical et social adapté.
- La demande d'une interruption médicale de grossesse sans limite de terme.

Il faut savoir qu'il est possible, dans le cadre prévu par la législation, de confier l'enfant à l'Aide sociale à l'enfance (24).

Cette décision fait généralement l'objet d'une réflexion partagée au sein du couple. C'est un choix souvent complexe mais systématiquement respecté qui fait l'objet d'un accompagnement par l'équipe pluridisciplinaire en charge du suivi.

En France, le dépistage sérique concernait 91,8% des femmes en 2021 (29), et environ 96% des fœtus diagnostiqués porteurs de trisomie 21 font l'objet d'une IMG (30). Néanmoins, certains couples choisissent de ne pas réaliser les tests de dépistage prénatal, tandis que d'autres, même après un diagnostic confirmé, décident de poursuivre la grossesse. Ces choix expliquent le maintien d'un nombre relativement stable de naissances vivantes avec trisomie 21.

3. Limites du dépistage

D'après *l'enquête épidémiologique sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 dans les Alpes Maritimes de 2012 à 2018* (31), environ 90% des femmes enceintes ont réalisé un dépistage prénatal. Cependant, 21 cas de trisomie 21 n'ont pas été détectés avant la naissance, mettant en évidence des limites actuelles des méthodes de dépistage.

Ces échecs correspondent en partie à des **faux négatifs**, c'est-à-dire des situations où les tests prénataux, notamment le test combiné du premier trimestre ou le dépistage prénatal non invasif (DPNI), n'ont pas détecté la trisomie 21 alors que l'enfant en était porteur. Dans certains cas, cela s'explique par un DPNI réalisé dans un contexte clinique limitant sa fiabilité (grossesses multiples, forme en mosaïque, délai d'exécution trop précoce, ou échantillon ininterprétable).

B. Le diagnostic postnatal

En période post-natale, le diagnostic de la T21 est généralement posé rapidement, notamment par l'observation de certaines caractéristiques physiques. Mais seul un caryotype permet de poser un diagnostic définitif (32). Ce diagnostic est confirmé par un généticien ou un pédiatre spécialisé dans les troubles génétiques.

La confirmation de la T21 repose sur la réalisation d'un caryotype constitutionnel, réalisé à partir d'une prise de sang de l'enfant. Il ne pourra être entrepris qu'après une information claire et le recueil du consentement éclairé et signé des parents. Ce caryotype est indispensable pour confirmer la T21 mais aussi pour préciser le type et permettre une orientation adéquate du conseil génétique (32).

Le conseil génétique vise à informer les parents sur les implications du diagnostic, à évaluer le risque de récurrence dans de futures grossesses, et si besoin, à proposer un caryotype parental. Il s'agit d'un accompagnement médical et psychologique fondamental pour aider les familles à comprendre les enjeux génétiques du diagnostic posé.

Résumé simplifié des examens au cours de la grossesse :

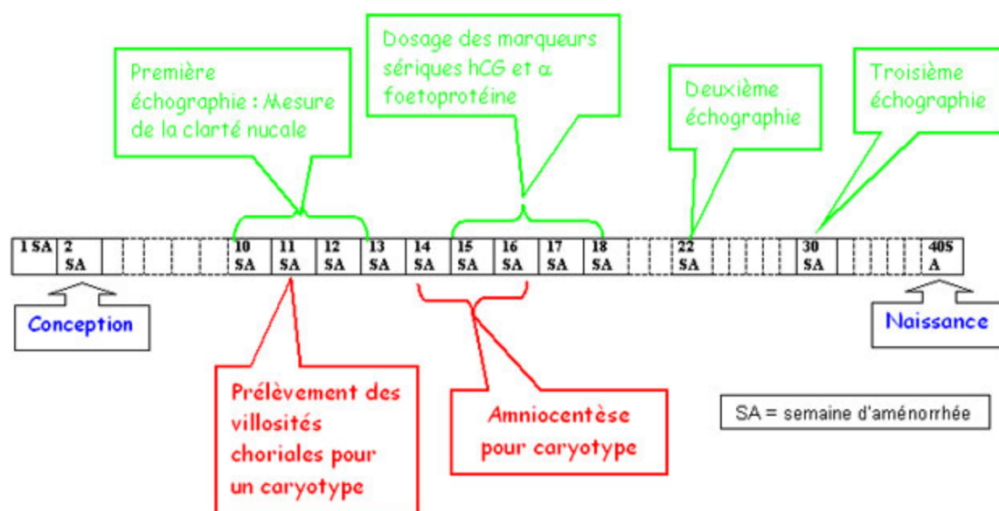


Figure 10 : Calendrier des examens prénataux pour la trisomie 21 (33)

C. Les conséquences psychosociales liées à l'annonce

Grâce à l'élaboration d'un questionnaire destiné aux parents dans le cadre de ce travail (Annexe 1 à 3), différentes réactions face à l'annonce du diagnostic de T21 ont été énoncées.

Un résultat positif de dépistage ou de diagnostic constitue une expérience bouleversante.

Les réactions varient selon les individus, mais les sentiments les plus fréquemment rapportés sont (voir Annexe 1 à 3 : Questionnaire destiné aux parents) :

- Choc émotionnel, stress intense, tristesse et/ou colère
- Ressenti de culpabilité
- Sentiment de solitude, de désinformation, sentiment d'être jugé
- Indécision vis-à-vis d'un choix à faire
- Détresse morale

Le manque d'informations ou la mauvaise communication avec les professionnels de santé peut aggraver ces ressentis.

Certaines personnes qui s'expriment sur le sujet parlent de discours culpabilisants, moralisateurs, inappropriés ou excessivement techniques, rendant difficile une prise de décision libre et éclairée. On voit ici l'importance de l'écoute, de la bienveillance, du soutien émotionnel et de l'information neutre et complète.

IV. Prévalence de la trisomie 21

Le syndrome de Down représente la plus grande cause de déficience intellectuelle à l'échelle mondiale. En moyenne, ce handicap concerne 1 bébé conçu sur 700 à 1000 dans le monde (2) et 1/2000 en France (32), où environ 500 enfants trisomiques naissent chaque année (3). Le taux de prévalence à la conception est plutôt uniforme dans le monde, mais celui à la naissance varie fortement, surtout en raison du développement du dépistage prénatal (2).

A. Facteurs influençant la prévalence

Nous avons déjà vu que la prévalence varie avec **l'âge maternel** au moment de la conception. Plus l'âge est avancé, plus la probabilité d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 est élevée.

Le risque est de 1/1600 chez les mères âgées de 20 ans, 1/900 chez les mères âgées de 30 ans, 1/380 chez les mères âgées de 35 ans et 1/20 pour les mères âgées de 45 ans (34).

D'après *l'enquête épidémiologique sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 dans les Alpes Maritimes de 2012 à 2018* (31), 271 cas de trisomie 21 ont été recensés dans les Alpes Maritimes, soit une moyenne de 38,7 cas par an. Cette moyenne est probablement sous-estimée en raison du caractère incomplet des données pour l'année 2018 puisque l'étude s'est terminée en juin de cette année. L'âge moyen des femmes concernées par ces cas était de 37ans, ce qui confirme l'influence bien établie de l'âge maternel avancé sur le risque de trisomie 21.

En complément, une large étude épidémiologique européenne « Évolution sur vingt ans de la prévalence de la trisomie 21 et d'autres trisomies en Europe : impact de l'âge maternel et du dépistage prénatal » a été conduite par le réseau EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) (35). Elle porte sur plus de 6,1 millions de naissances concernées par 21 registres de malformations congénitales dans 12 pays entre 1990 et 2009. Elle confirme l'impact majeur de l'âge maternel sur la prévalence de la trisomie 21. Cette étude montre que la prévalence totale de la trisomie 21 (naissances vivantes, interruptions médicales de grossesse, fausses couches) a augmenté au fil du temps, pour atteindre 22 pour 10 000 naissances. Cette hausse est en lien avec l'augmentation de l'âge moyen des mères et l'augmentation du nombre de grossesses après 35 ans (13 % en 1990 contre 19 % en 2009).

La prévalence à la naissance vivante est restée stable dans le temps (environ 11,2 pour 10 000), grâce au développement du dépistage prénatale et des interruptions médicales de grossesse. Cette stabilité masque une évolution épidémiologique importante.

Cette étude souligne aussi des écarts importants entre pays européens, avec un facteur de variation pouvant aller jusqu'à trois, en lien avec les différences nationales de stratégies de dépistage, de législation, ou d'acceptabilité sociétale de l'IMG. Ces données viennent confirmer que l'âge maternel est un facteur déterminant mais que son influence sur la prévalence à la naissance dépend aussi largement des politiques publiques mises en place.

En France, le dépistage prénatal de la T21 est largement proposé au niveau national, avec un accès facilité à l'IMG. Le taux de détection prénatale et de recours à l'IMG est relativement élevé au sein du pays, et la prévalence de naissances vivantes avec T21 est donc plus faible par rapport à d'autres pays où le dépistage et l'IMG sont moins systématiques (35).

Dans la continuité, une étude ultérieure (2011-2015) " Estimation du nombre de personnes atteintes de trisomie 21 en Europe " estime que, sans interruption volontaire de grossesse, la prévalence à la naissance vivante serait de 21,7 pour 10 000, mais que les interruptions de grossesse ont réduit ce chiffre à 10,1 pour 10 000 en moyenne en Europe – représentant une réduction de 54% (36).

Par ailleurs, les représentations sociales influencent fortement les décisions. En Norvège, un sondage révèle que 46 % des répondants estiment qu'un dépistage systématique des risques pour la trisomie pourrait transmettre l'idée que « les personnes porteuses de trisomie ne sont pas désirées », et 48 % qu'il contribuerait à une « société du tri » (37).

Une autre enquête norvégienne montre que 56 % des citoyens perçoivent une forme de pression pour choisir l'avortement après un diagnostic de T21 (37).

Enfin, une étude néerlandaise à large échelle « *Est-ce que le dépistage prénatal non invasif (DPNI) affecte la prévalence en naissance vivante de la trisomie 21 aux Pays-Bas ?* » (38) a analysé les tendances de la prévalence des naissances vivantes avec trisomie 21 avant et après l'adoption du DPNI entre 1991 et 2018, et les résultats sont particulièrement instructifs :

- Avant 2002 (avant l'introduction des tests combinés et du DPNI), la prévalence des naissances vivantes avec trisomie 21 était en hausse (de 11,6 à 15,9 pour 10 000 naissances).
- Après 2002, on observe une baisse à 11,3/10 000 en 2014, puis à 9,9/10 000 en 2018.

La réduction proportionnelle des naissances (due aux interruptions de grossesse) est passée de 26% en 1991 à 55,2% en 2018.

En résumé, si le risque de trisomie 21 à la conception reste directement lié à l'âge maternel, la prévalence des naissances vivantes est surtout influencée par des facteurs non médicaux. Les politiques nationales de dépistage prénatal, les représentations sociales du handicap, les pratiques en matière d'interruption médicale de grossesse ainsi que l'évolution des outils diagnostiques (comme le DPNI) ont contribué, dans de nombreux pays, à une baisse progressive du nombre d'enfants porteurs de trisomie 21 à la naissance. Cette tendance ne reflète donc pas une diminution des conceptions, mais résulte de l'évolution des techniques de dépistage et de ses implications sociétales et éthiques.

B. Comparaison entre la France et les Pays Bas selon des enquêtes sociologiques

Différences de stratégies de dépistage entre la France et les Pays-Bas :

En France, depuis 2009, le dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur le test combiné du premier trimestre (clarté nucale + marqueurs sériques + âge maternel), remboursé à 100% par l'assurance maladie. Un seuil de risque $\geq 1/250$ déclenche une proposition de test diagnostique invasif (amniocentèse ou biopsie de villosités choriales) (39).

Les Pays-Bas, eux, ont mis en place un dispositif spécifique autour du dépistage prénatal via le programme TRIDENT (Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive prenatal Testing).

Le projet TRIDENT 1, lancé en 2014, a permis l'introduction du dépistage prénatal non invasif (DPNI) en tant qu'alternative à l'amniocentèse, mais uniquement en seconde intention : il était proposé aux femmes enceintes présentant un risque intermédiaire ou élevé (généralement supérieur à $1/200$) à l'issue du test combiné du premier trimestre. En 2017, TRIDENT 2 a élargi l'accès au DPNI à l'ensemble des femmes enceintes, en première intention, tout en leur laissant le choix entre un dépistage ciblé (T21, T18, T13) et un dépistage génome-wide, plus large. Ce dernier permet de détecter également des anomalies chromosomiques rares.

Aux Pays-Bas, le DPNI est payant mais une partie est prise en charge par l'État : les femmes enceintes doivent régler une somme fixe de 175 euros, qu'il s'agisse d'un test ciblé ou d'une génome-wide. Ce dispositif permet de garantir un choix réfléchi tout en limitant les incitations commerciales (40).

En France, le nombre de résultats positifs au dépistage prénatal est plus élevé qu'aux Pays-Bas en raison d'un dépistage plus systématique, moins ciblé, et de pratiques médicales plus directives. Cela s'explique par le fait qu'en France, le test combiné du premier trimestre fait partie du suivi standard de grossesse et est réalisé de manière quasi-universelle. Aux Pays-Bas, même si le DPNI est accessible à toutes depuis 2017, son acceptation reste plus limitée (notamment en raison d'une contribution financière et de choix éthiques ou personnels), ce qui rend le dépistage moins généralisé.

On note également que le dépistage prénatal en France inclut davantage de faux positifs en raison de l'usage fréquent du test combiné du premier trimestre (taux de faux positifs d'environ 4,7 % à 5 %) (41), tandis qu'aux Pays-Bas, les résultats positifs sont moins nombreux mais bien plus fiables grâce à l'utilisation généralisée du DPNI, dont le taux de faux positifs est inférieur à 0,1 % (42) (43).

Cette comparaison met en lumière des modèles distincts : la France mise sur l'universalité et le financement public, avec un accès standardisé, tandis que les Pays-Bas privilégient un accompagnement personnalisé, offrant une décision éclairée et un consentement libre. Cette différence n'est pas liée à la nature du test en lui-même, mais à la façon dont il est proposé : en France il s'intègre dans un suivi routinisé, alors qu'aux Pays-Bas il est présenté comme un choix optionnel, nécessitant une décision active des parents.

En effet, bien que les deux pays permettent l'accès au DPNI en cas de risque intermédiaire, les Pays-Bas conservent une stratégie plus personnalisée et encadrée, avec un recours modéré au génome-wide et une implication importante du conseil génétique, ce qui témoigne d'un dépistage plus ciblé et moins routinisé qu'en France. Ces différences dans l'organisation du dépistage ont un impact direct sur les taux de naissance d'enfants porteurs de trisomie 21.

Selon les données de l'étude du réseau EUROCAT (44), environ 84 % des femmes enceintes en France bénéficient du dépistage prénatal de la T21 (test combiné, échographies, marqueurs sériques, etc), contre seulement 26 à 30 % aux Pays-Bas avant la généralisation gratuite du DPNI en Avril 2023. Depuis cette date, le taux de recours au test a nettement augmenté, atteignant environ 68% des grossesses (45).

En conséquence, la prévalence des naissances vivantes avec T21 est nettement plus élevée aux Pays Bas : environ 13 à 14 pour 10 000 naissances contre environ 1 à 2 pour 10 000 en France. Le taux d'interruption médicale de grossesse (IMG) après diagnostic est estimé à plus de 95 % en France contre environ 85 à 88 % aux Pays-Bas (44) (38). Ainsi, le choix d'un dépistage moins systématique et plus personnalisé se traduit par davantage de naissances d'enfants porteurs de trisomie 21. C'est le cas aux Pays Bas, en comparaison avec le modèle français, plus médicalisé et centré sur le diagnostic précoce.

Nous appuyons les propos qui suivent sur une enquête portant sur « *Le dépistage de la trisomie 21 fœtale en Europe* », enquête menée par trois sociologues dont Carine Vassy, maitresse de conférences en sociologie à l'Institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (IRIS) à l'université Paris 13 (46).

L'objectif de cette enquête était de comprendre les différences significatives des taux de dépistage de la trisomie 21 entre la France (84% en 2010) et les Pays-Bas (27% en 2010).

Dans cette étude, les femmes avaient accès à des tests similaires (tests sériques, échographie et amniocentèse) avec le même cadre éthique en matière de politique sanitaire.

Pour rappel : toutes les femmes enceintes en France comme aux Pays-Bas sont en droit d'utiliser les tests ainsi que d'avorter en cas de diagnostic confirmé. Le dépistage est mis à disposition de ces femmes sans aucune obligation et avec leur consentement.

Pour réaliser cette étude, chaque sociologue a assisté à des consultations prénatales avec l'accord des femmes enceintes et du personnel médical.

La première enquête s'est déroulée entre 2008 et 2009 dans un service obstétrique d'un hôpital universitaire en région parisienne, tandis que la seconde enquête a été menée en 2009 dans un autre établissement aux Pays-Bas. Le travail a été complété par des rapports officiels, des textes médicaux et des recherches sur le dépistage prénatal de la T21.

De cette étude découle la confirmation d'une variation importante du taux de dépistage de la T21 selon les pays.

Cette variation s'explique par la différence de discours professionnels et la différence de politiques de dépistage mis en œuvre dans ces pays.

En effet, l'étude nous montre qu'en France, le temps consacré à parler du dépistage prénatal de la T21 était très restreint, avec une durée moyenne de 3 minutes et 9 secondes sur des consultations d'environ 40 minutes chacune. De plus, les formulaires de consentement sont présentés sans réelle discussion approfondie. Aucune information écrite sur le dépistage n'est donnée à la femme enceinte qui a peu de temps pour signer le formulaire de consentement mais à qui on recommande souvent de passer le test.

Aux Pays-Bas, une atmosphère bien plus calme et détendue a été relevée. Les consultations duraient environ 43 minutes avec un temps consacré au dépistage prénatal de la T21 de 4 minutes et 39 secondes en moyenne, soit une fois et demie le temps qu'on lui octroie en France à durée globale de consultation comparable.

En outre, une brochure d'information sur le dépistage prénatal est systématiquement remise aux femmes enceintes. Celles-ci ne sont pas invitées à donner une réponse immédiate à la proposition de test, et les professionnels de santé s'abstiennent volontairement de toute recommandation explicite, dans le but de préserver pleinement leur liberté de décision.

Enfin, les professionnels aux Pays Bas prennent du temps à mettre en garde la femme enceinte contre les éventuels effets négatifs du dépistage. Les faux positifs peuvent conduire à une anxiété intense voire à une IMG injustifiée alors que les faux négatifs peuvent installer un sentiment de sécurité. Le dépistage peut également générer un stress important lié à l'attente des résultats, une pression psychologique, ou encore favoriser des décisions médicales hâtives si l'information n'est pas clairement expliquée (47).

Cette recherche montre que le taux élevé de dépistage en France est lié aux interactions entre les professionnels de santé et les femmes enceintes. Ces interactions sont encore trop peu enrichissantes et trop souvent expéditives. La demande d'une réponse rapide génère un climat anxieux. En outre, la médicalisation des grossesses facilite la routinisation du dépistage.

Aux Pays Bas, le taux de dépistage est beaucoup plus faible car les femmes enceintes sont plus éclairées, elles sont invitées à bien réfléchir avant d'y consentir et le discours plus détendu des professionnels de santé les pousse moins à se faire tester.

V. Caractéristiques de la trisomie 21

Le syndrome de Down est à l'origine de plusieurs affections à la fois structurelles et fonctionnelles mais toutes les affections ne sont pas systématiquement présentes chez les individus porteurs de ce syndrome (22).

A. Caractéristiques physiques

Les traits physiques d'une personne atteinte de trisomie 21 sont facilement reconnaissables (fig. 12). La plupart des nouveau-nés présentent un aplatissement de l'arête du nez et de l'occiput, une microcéphalie, des yeux en amandes avec des fentes palpébrales obliques orientées vers le haut et l'extérieur ainsi qu'une peau exubérante à l'arrière du cou (fig. 13). La bouche reste souvent ouverte avec une langue saillante. Les oreilles sont petites et arrondies. Les mains sont souvent larges et courtes avec parfois un seul pli palmaire transverse unique, une clinodactylie et les pieds présentent généralement un large intervalle entre le 1^{er} et le 2^{ème} orteil, appelé hallux varus (fig. 11).

Il existe d'autres caractéristiques comme la petite taille, l'hypotonie musculaire, une hyperlaxité ligamentaire et un surpoids fréquent (11).

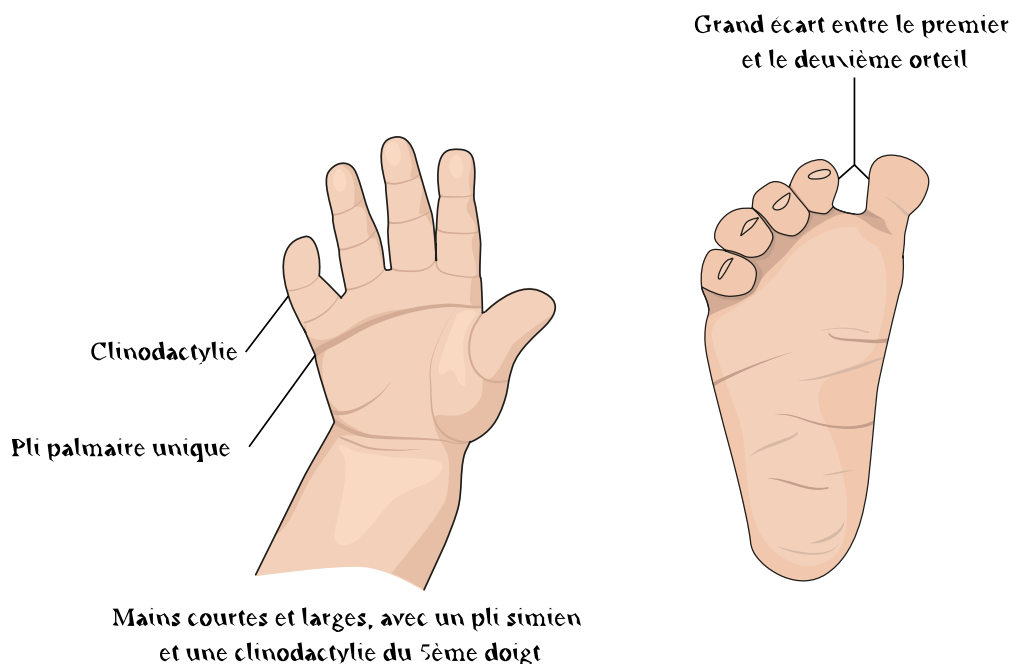


Figure 11 : Image montrant les traits possibles chez un individu atteint de T21 (48)

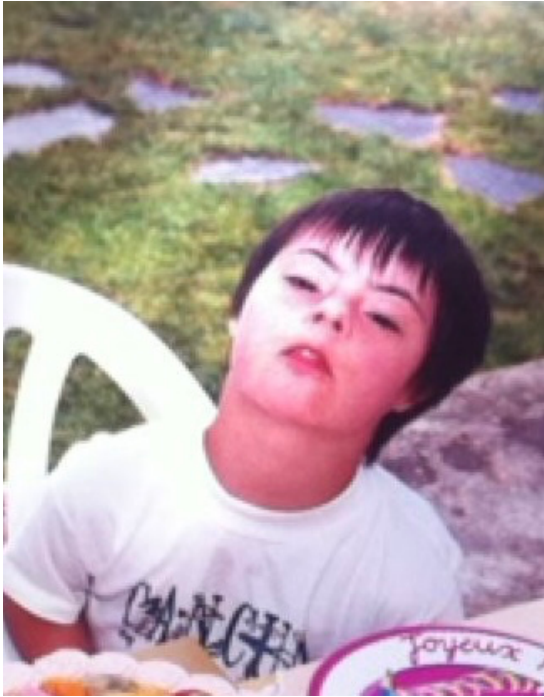


Figure 12 : Illustration personnelle d'une personne porteuse de trisomie 21 (Image réalisée par l'auteur)



Figure 13 : Pli nuchal redondant dans le syndrome de Down (22)

B. Développement intellectuel

La présence du chromosome surnuméraire altère le développement du système nerveux et la plasticité des neurones, ce qui entraîne des modifications cognitives et comportementales (49). Avec l'âge, la T21 augmente significativement le risque de développer la maladie d'Alzheimer (49).

Le développement neurologique et intellectuel des Personnes Porteuses de Trisomie 21 (PPT21) présente des particularités mais ces dernières sont variables d'une personne à l'autre.

Le syndrome de Down entraîne une déficience intellectuelle légère à modérée, avec un QI moyen compris entre 40 et 70 (11). L'apprentissage est plus lent avec une mémoire à court terme pouvant être altérée et de meilleurs résultats en mémoire visuelle qu'en mémoire verbale. La concentration et l'attention peuvent être difficiles et des troubles du langage, souvent accompagnés de troubles articulatoires, sont fréquents (32).

C. Développement moteur et sensoriel

Un retard dans l'acquisition des compétences motrices est souvent observé. Ces enfants commencent à marcher autour de 2 ou 3 ans. Ce retard peut être mis en lien avec l'hypotonie musculaire qui affecte la posture et la coordination (32).

De plus, des difficultés de motricité fine et des troubles sensoriels, comme ceux liés à la vision et à l'audition, peuvent entraver l'apprentissage (50).

D. Développement affectif et social

Les personnes porteuses de trisomie 21 sont souvent décrites comme sociables, affectueuses, empathiques et gaies, avec une forte motivation à interagir socialement dès l'enfance. Leur comportement est perçu comme plus positif que celui d'enfants présentant d'autres formes de déficience intellectuelle (51).

Avec l'âge, ces traits peuvent s'accompagner d'une sensibilité émotionnelle accrue. Des troubles intériorisés tels que l'anxiété, le repli sur soi ou la dépression peuvent apparaître. Les comportements d'opposition ou de distraction sociale sont parfois liés à des difficultés de communication (51).

E. Complications associées

Outre les manifestations physiques et les troubles neurologiques, d'autres pathologies et malformations risquent d'être retrouvées chez ces personnes atteinte de T21, telles que (32) :

- Une cardiopathie congénitale
- Une cataracte congénitale
- De l'apnée du sommeil précoce
- Une hypothyroïdie congénitale
- Une malformation digestive
- Un trouble de l'audition
- Un trouble de la vision
- Des infections ORL récurrentes (otites ++)
- Des maladies auto-immunes (diabète, maladie cœliaque...)
- Un risque de leucémie en période néonatale et dans les premières années de vie
- Des pathologies orthopédiques (luxation cervicale, scoliose, luxation des hanches ou rotules)
- De l'épilepsie (dont le syndrome de West)
- Une maladie d'Alzheimer précoce (possible dès 35-40 ans)
- Un vieillissement précoce

Chaque personne concernée par la trisomie 21 développe son propre parcours avec des capacités et des besoins spécifiques. Il est donc impossible de définir une approche unique ou universelle pour leur accompagnement (52).

Ces enfants ont, dans leur grande majorité, des aptitudes à apprendre, à interagir socialement et à prendre part à des responsabilités adaptées à leur niveau. Leurs difficultés cognitives justifient des aménagements particuliers pour leur offrir une scolarisation dans des conditions favorables, notamment en milieu ordinaire (52). Cela suppose de répondre à leurs besoins éducatifs spécifiques, tant pour favoriser leur intégration sociale que pour soutenir leurs apprentissages, tout en assurant une attention constante à leur bien-être et à leur santé globale (52).

VI. Le rôle de la pharmacie de ville

La pharmacie d'officine constitue un lieu de santé de proximité, accessible sans rendez-vous, et fréquentée régulièrement par une grande partie de la population. En tant qu'acteurs de première ligne, les pharmaciens jouent un rôle central dans l'information, la prévention et l'accompagnement des patients et de leurs entourages. Face à des situations aussi sensibles que l'annonce d'un dépistage positif de trisomie 21, leur implication pourrait renforcer la qualité humaine du parcours de soin.

A. Les missions de base du pharmacien

Les missions fondamentales du pharmacien sont définies par le Code de la santé publique. Elles comprennent (53) :

- La dispensation des médicaments, dans le respect des prescriptions médicales et des recommandations officielles
- L'éducation thérapeutique, notamment sur les traitements et leur bon usage
- Le conseil pharmaceutique, qui permet de répondre aux demandes des patients
- La pharmacovigilance et la traçabilité des médicaments

B. L'évolution des missions vers un enjeu de santé publique et d'accompagnement psychologique

L'évolution démographique, marquée à la fois par l'augmentation de l'espérance de vie et par la prévalence croissante des maladies chroniques (diabète, hypertension artérielle...), conjuguée aux disparités territoriales dans l'accès aux soins, a conduit à repenser l'organisation des services de santé (53).

Cela s'est traduit notamment par la création des maisons de santé pluriprofessionnelles (MSP), qui regroupent plusieurs professionnels de santé (médecins généralistes, infirmiers, pharmaciens, kinésithérapeutes, etc.) travaillant ensemble, au sein d'un même lieu. Ces structures visent à favoriser une prise en charge globale, continue et coordonnée des patients, tout en améliorant l'accessibilité aux soins.

Dans ce contexte, le rôle des pharmaciens d'officine s'est élargi. Au-delà de la dispensation des médicaments et du conseil associé, ils s'impliquent désormais davantage dans des actions de prévention, de dépistage et de suivi thérapeutique, en collaboration étroite avec les autres professionnels de santé (54).

Ces nouvelles missions s'inscrivent dans une évolution progressive de la profession, principalement depuis **la loi « Hôpital, Patients, Santé, Territoires » (HSPT) de 2009**, et sont les suivantes (54) :

- Contribuer aux soins de premiers recours
- Simplifier le parcours de soins des patients en assurant un rôle d'information et de coordination
- Participer à la coopération entre professionnels de santé
- Faciliter l'accès aux soins en étant un point de contact de premier recours pour certaines situations
- Participer aux actions de prévention sanitaire menées par les autorités de santé
- Renforcer l'éducation du patient afin de le rendre acteur de sa santé
- Administrer certains vaccins, contribuant ainsi à la couverture vaccinale de la population
- Participer à des campagnes de dépistage (ex. cancer colorectal) en fournissant des kits et des informations aux patients éligibles
- Réaliser des Tests Rapides d'Orientation Diagnostique (ex. angines), permettant une orientation rapide vers un médecin si nécessaire
- Réaliser des entretiens pour les patients sous traitements chroniques (ex. anticoagulants ou asthme), afin d'assurer une meilleure observance et de prévenir les risques iatrogènes
- Réaliser des bilans partagés de médication, destinés aux patients de plus de 65 ans prenant plusieurs médicaments, dans le but d'optimiser les traitements en identifiant les interactions potentielles et en renforçant l'adhésion thérapeutique
- Assurer la continuité des soins et adapter la dispensation des médicaments aux besoins spécifiques des patients

Au vu de l'ensemble de ces missions, l'implication des pharmaciens dans l'accompagnement et l'orientation des futurs parents confrontés à un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21 s'inscrit naturellement dans le prolongement de leurs compétences actuelles. Grâce à leur proximité, leur capacité d'écoute et leur rôle éducatif, les pharmaciens semblent avoir toute leur place dans une approche pluridisciplinaire d'accompagnement psychologique, informatif et humain.

Ils peuvent ainsi devenir un soutien précieux pour des parents souvent démunis face à l'annonce. Ils peuvent alors contribuer à une prise en charge empathique et orienter vers des professionnels, des associations, des organismes ou des groupes de parents.

VII. Analyse des besoins des parents

A. Présentation des questionnaires

Dans le cadre de ce travail, deux questionnaires ont été réalisés : l'un destiné aux parents d'enfants porteurs de trisomie 21 et l'autre destiné aux pharmaciens d'officine. Ces questionnaires sont disponibles en annexe (Annexe 1 à 4).

Ces questionnaires ont été diffusés à l'échelle nationale, notamment grâce à l'aide précieuse de l'association Trisomie 21 France, qui a relayé le questionnaire destiné aux parents auprès de ses membres, ainsi que grâce à la collaboration de certains Conseils Régionaux de l'Ordre des Pharmaciens (CROP) qui ont accepté de transmettre le questionnaire aux pharmaciens d'officine de leur région.

Le questionnaire à destination des parents avait pour objectif de recueillir leurs ressentis et leurs besoins en matière d'accompagnement, que ce soit à la suite d'un dépistage prénatal positif ou après l'annonce du diagnostic de trisomie 21 à la naissance. Il comporte 26 questions et un système de redirection selon les réponses permet à chaque participant de ne répondre qu'aux questions pertinentes selon sa situation (Annexe 1 à 3).

Le questionnaire à destination des pharmaciens comporte 12 questions. Son objectif est d'évaluer la perception qu'ont les pharmaciens de leur rôle dans l'accompagnement des parents confrontés à un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21 (Annexe 4).

Les formats de réponses varient entre questions simples, multiples et ouvertes, afin de recueillir à la fois des données quantitatives et qualitatives. Malheureusement le panel de sujets interrogés n'est pas assez étendu pour faire l'objet d'une analyse statistique. Il reflète néanmoins avec pertinence l'expérience individuelle telle qu'elle est vécue par les personnes concernées et mérite respect et attention. C'est donc dans ce cadre méthodologique que nous émettons des hypothèses sans tirer de conclusions formelles.

B. Résultats de l'enquête auprès des parents

Un total de 277 réponses a été obtenu pour ce questionnaire destiné aux parents ayant un enfant trisomique.

Question 1 : Êtes-vous...

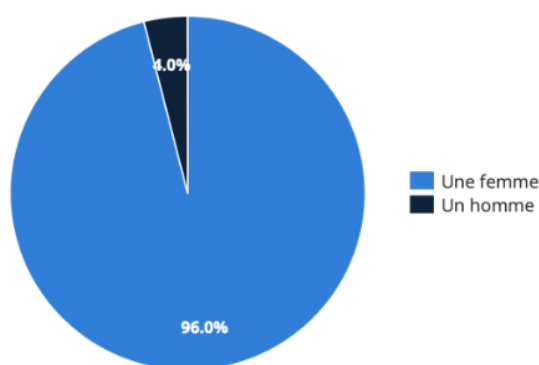


Figure 14 : Répartition par sexe des répondants

Parmi les répondants, la grande majorité étaient des femmes, avec 266 participations (96%), contre 11 hommes (4%), ce qui indique que ce sont principalement les mères qui ont participé à l'enquête. Ce déséquilibre suggère que les femmes se sentent davantage concernées et impliquées dans ce type de démarche. La participation quasi exclusive des femmes reflèterait ainsi leur rôle central dans la gestion du parcours de soins et d'accompagnement de l'enfant et pourrait en même temps inviter à s'interroger sur la place des pères dans ce processus.

Question 2 : Dans quelle période est né votre enfant porteur de trisomie 21 ?

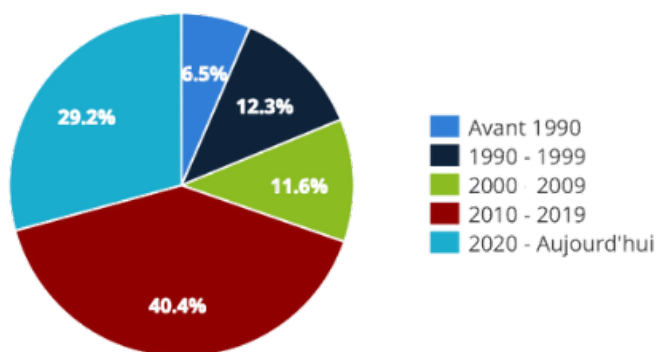


Figure 15 : Année de naissance de l'enfant atteint de trisomie 21

Plus de 69% des enfants concernés sont nés après 2010. La plupart des expériences parentales s'inscrirait donc dans un contexte récent de suivi et de prise en charge de la trisomie 21, même si, pour certains, il s'agit déjà d'un parcours de plus de 10 ans.

Question 3 : Avez-vous effectué un dépistage prénatal de la trisomie 21 pendant la grossesse ?

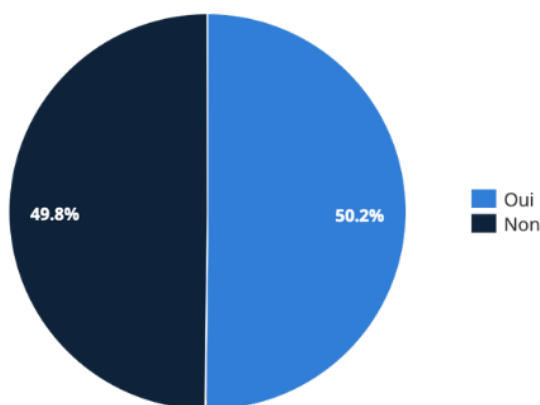


Figure 16 : Dépistage prénatal réalisé ou non

Les réponses se répartissent de manière quasi équivalente avec 139 parents (50,2%) qui ont répondu oui et 138 parents (49,8%) qui ont répondu non.

Cela reflèterait à la fois une évolution récente des pratiques de dépistage mais aussi une diversité de situations (accès inégal au test, choix personnels ou culturels, ou absence d'indication médicale à l'époque).

En croisant les résultats de la question « Avez-vous effectué un dépistage prénatal de la trisomie 21 pendant la grossesse ? » avec la période de naissance de l'enfant porteur de trisomie 21, on observe une augmentation progressive et nette du recours au dépistage au fil du temps. Alors que seuls 5,6% des enfants nés avant 1990 avaient fait l'objet d'un dépistage prénatal, ce taux atteint 11,8% pour les enfants nés entre 1990 et 1999, 37,5% pour la période 2000-2009, 57,1% entre 2010 et 2019, et jusqu'à 71,6% pour les naissances postérieures à 2020.

Ces données, issues des réponses détaillées au questionnaire, mettraient ainsi en évidence une corrélation entre l'âge actuel de l'enfant et la probabilité qu'un dépistage prénatal ait été réalisé, ce qui reflèterait à la fois les progrès techniques et la diffusion progressive du dépistage au cours des dernières décennies.

Question 4 : Quel âge aviez-vous à la naissance de votre enfant atteint de trisomie 21 ?

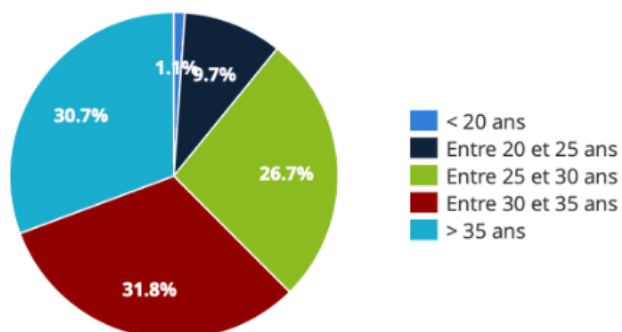


Figure 17 : Âge maternel au moment de la naissance

L'âge des répondants au moment de la naissance de leur enfant porteur de T21 variait entre 18 et 44 ans, avec une moyenne d'âge de 31,6 ans.

Même si l'âge maternel avancé est souvent évoqué comme un facteur de risque, l'enquête montre que près de 60% des enfants porteurs de T21 sont nés de mères de moins de 35ans, ce qui soulignerait que ce facteur, bien qu'important, ne devrait pas être le seul critère guidant la vigilance ou le suivi.

Question 5 : Connaissez-vous la trisomie 21 à ce moment-là ?

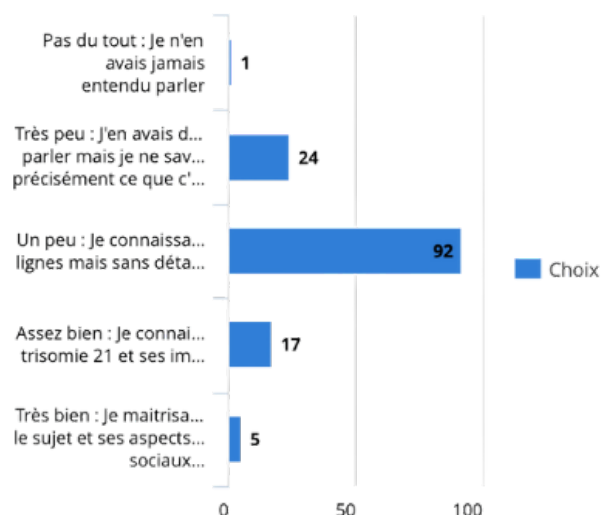


Figure 18 : Niveau de connaissance de la trisomie 21 avant le diagnostic

- 92 parents (66,2%) affirmaient en avoir une connaissance partielle, sans détails médicaux
- 24 parents (17,3%) n'en avaient qu'une vague idée
- 17 parents (12,2%) connaissaient bien le sujet et ses implications
- 5 parents (3,6%) déclaraient le maîtriser parfaitement,
- 1 parent seulement n'en avait jamais entendu parler

Seulement 15,8% des répondants avaient une connaissance approfondie ou complète sur la T21 au moment du diagnostic.

Question 6 : Comment avez-vous été informés des résultats du dépistage ?

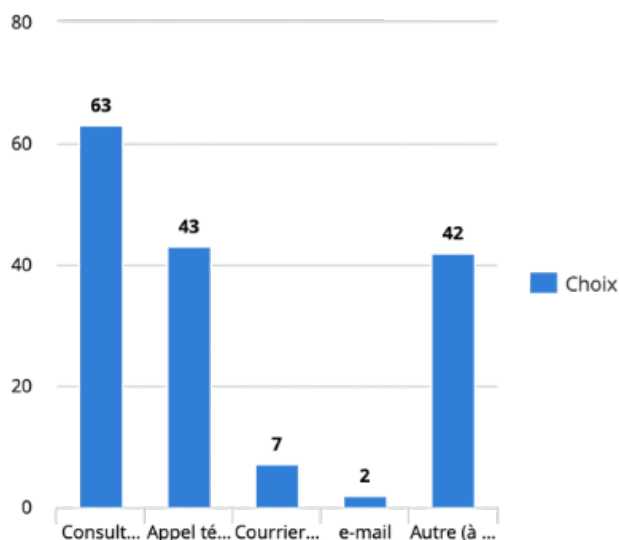


Figure 19 : Mode d'annonce des résultats du dépistage prénatal

La majorité des parents (67,5%) ont été informés par voie directe (consultation ou téléphone), ce qui permet un certain niveau d'accompagnement émotionnel et pédagogique. Cependant, 49 parents (soit près de 28%) ont reçu l'information par des moyens plus impersonnels (courrier, e-mail ou « autre »), pouvant générer stress et incompréhension.

Parmi les participants ayant sélectionné la réponse « Autre » (26,8%), un grand nombre de parents déclarent avoir été informés immédiatement après la naissance, parfois dans des conditions émotionnellement difficiles :

- « Nous l'avons su à la naissance »
- « Annonce faite juste après l'accouchement »
- « Dans la chambre d'hôpital quelques heures après l'accouchement »
- « Je m'en suis rendue compte toute seule à la naissance »

Certains témoignent d'une annonce non anticipée malgré un dépistage négatif :

- « Dépistage négatif, diagnostic posé 1 semaine après la naissance »
- « Le tri-test était de 1/2050 donc pas de suspicion de T21 durant la grossesse »
- « C'était un faux négatif donc pas de dépistage »

Certains parents mentionnent des contextes peu adaptés :

- « Médecin en sortant de la douche à la bétadine pour césarienne d'urgence »
- « Sage-femme à domicile »
- « Par courrier : négatif, puis découverte à la naissance »

Quelques cas évoquent un manque d'accompagnement ou de soutien immédiat :

- « J'étais seule lorsqu'on me l'a annoncé »
- « Annonce juste avant la sortie de maternité, comme ça, dans la chambre »

Ces modalités révéleraient des carences en termes de cadre et de soutien émotionnel dans l'annonce du diagnostic. Elles mettent en lumière le besoin de former les professionnels à une communication bienveillante et adaptée.

Question 7 : Avez-vous trouvé les explications des professionnels de santé claires et suffisantes à ce moment-là ?

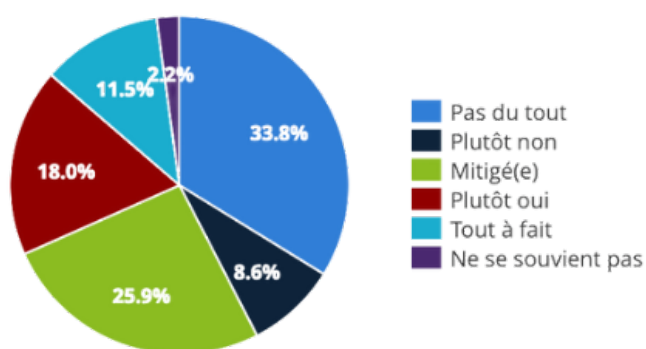


Figure 20 : Perception des explications fournies au moment du dépistage

Il y a une forte hétérogénéité dans l'expérience vécue. Seuls 29,5% des parents estiment que les explications reçues étaient satisfaisantes (réponses « plutôt oui » ou « tout à fait »). À l'inverse, plus de 42% des répondants ont exprimé un manque de clarté ou d'adéquation de l'information médicale reçue.

À titre de comparaison, l'information et le suivi autour de la toxoplasmose pendant la grossesse sont fortement protocolisés en France : sérologie dès la première consultation, suivi mensuel en cas de non-immunité et obligation formalisée d'information avec attestation cosignée (55). Les conseils de prévention sont diffusés de manière standardisée (56). Cette comparaison met en lumière une différence majeure : alors que la toxoplasmose, qui touche environ 30% des femmes enceintes (57), est encadrée par un protocole strict, avec un suivi répété et une traçabilité formalisée, la trisomie 21, dont la prévalence est d'environ 0,1 à 0,2% comme vu précédemment, repose davantage sur la pratique et la communication des professionnels de santé. Cette différence de prise en charge s'explique par l'écart très important de prévalence entre les deux.

On peut ainsi penser que, pour la toxoplasmose – comme pour d'autres affections bénéficiant d'un cadre réglementaire strict et d'un suivi protocolisé – les femmes sont probablement moins confrontées à un manque d'informations.

Question 8 : Comment avez-vous vécu l'annonce du dépistage prénatal positif sur le plan émotionnel ?

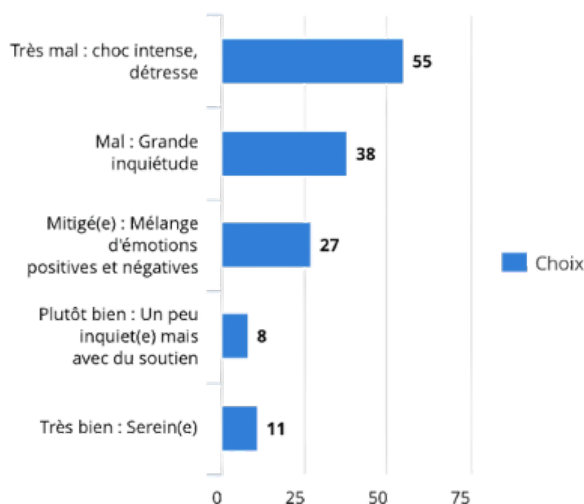


Figure 21 : Réaction émotionnelle à l'annonce du dépistage prénatal positif

Près de 67% des parents ayant reçu un dépistage positif déclarent l'avoir mal ou très mal vécu sur le plan émotionnel et seuls 13,7% des parents déclarent avoir plutôt bien ou très bien vécu l'annonce. Ces résultats mettent en évidence le choc émotionnel intense que représente l'annonce d'un dépistage prénatal positif de la trisomie 21 et témoignent d'un risque accru de détresse émotionnelle, voire d'un état de sidération, qui peut se traduire par des troubles anxieux ou dépressifs.

Question 9 : Avez-vous ressenti un manque de soutien de la part du corps médical au moment de l'annonce ?

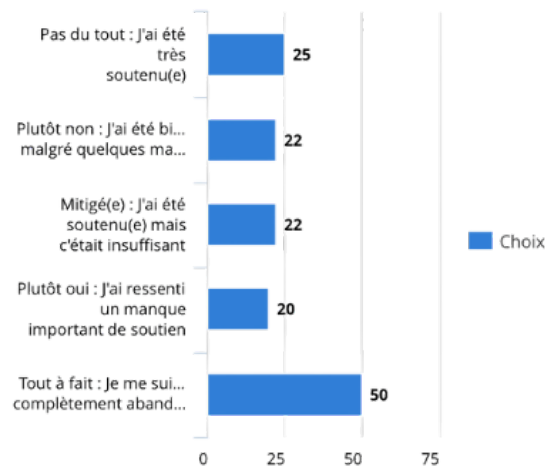


Figure 22 : Soutien médical perçu lors de l'annonce du diagnostic

Plus de 50% des parents ont déclaré avoir ressenti un manque de soutien important ou total au moment de l'annonce, tandis que seuls 18% affirment s'être sentis très soutenus.

Question 10 : Quels professionnels de santé vous ont accompagné après l'annonce à la naissance ?

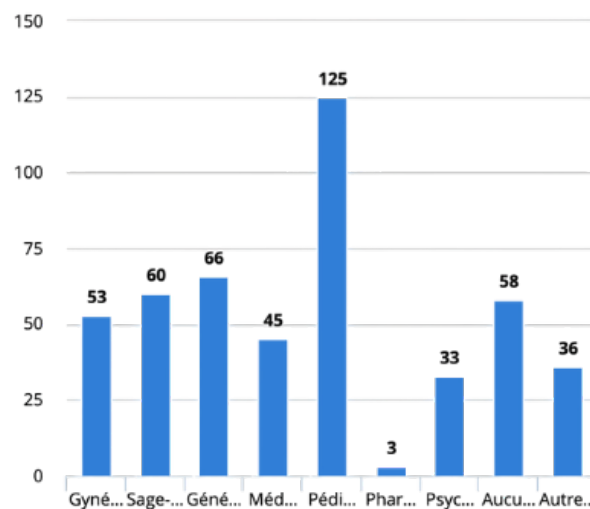


Figure 23 : Intervenants médicaux après l'annonce à la naissance

Les professionnels les plus fréquemment mentionnés sont le pédiatre (81%), suivi du généticien et de la sage-femme. Cependant, 58 parents (soit plus d'un tiers) indiquent n'avoir reçu aucun accompagnement médical après l'annonce.

Dans la catégorie « Autre (à préciser) », une grande variété d'acteurs a été mentionnée :

- Structures médico-sociales spécialisées : CAMSP, SESSAD, PMI
- Professions paramédicales : kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, puéricultrices
- Ressources associatives : ADAPEI, Trisomie 21 France, GEIST, Institut Lejeune
- Psychologues, pédopsychiatres, assistants sociaux
- Famille et entourage médical personnel (ex. : cousine médecin, sœur infirmière)

Mais aussi une absence totale d'accompagnement initial, ou un accompagnement tardif, parfois plusieurs mois après la naissance :

- « Nous les avons contactés nous-mêmes, sinon nous étions seuls au monde »
- « Généticien consulté 6 mois après »
- « L'annonce a eu lieu 14 mois après la naissance »

La présence des psychologues apparaît particulièrement marginale dans les réponses, alors même qu'un tel accompagnement devrait constituer une intervention prioritaire. Plus encore, il est à noter que 58 parents déclarent n'avoir reçu aucun accompagnement médical après l'annonce, ce qui signifie qu'un nombre non négligeable de familles a dû traverser cette période sans soutien professionnel.

Question 11 : Avez-vous reçu des informations sur les aides et ressources disponibles pour les enfants porteurs de trisomie 21 ?

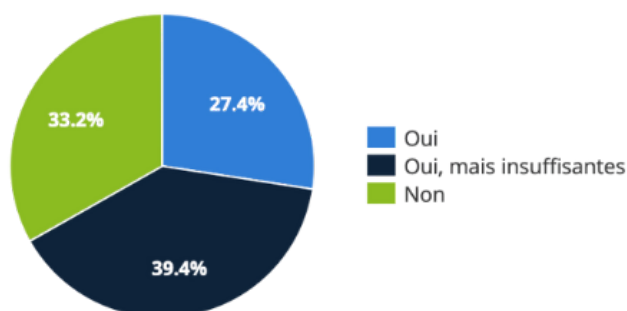


Figure 24 : Informations reçues sur les dispositifs d'aides

Près des trois quarts des parents interrogés (72,6%) estiment que les informations reçues concernant les aides disponibles étaient soit absentes, soit insuffisantes.

Questions 11 bis : Si oui, par quel biais (ex : professionnels de santé, associations, internet, proches, etc.) ?

Parmi les parents ayant déclaré avoir reçu, au moins partiellement, des informations sur les aides disponibles pour les enfants porteurs de trisomie 21, cette question ouverte a permis d'identifier les canaux mobilisés :

- Professionnels de santé (pédiatre, CAMSP, hôpital)
- Associations (Trisomie 21 France, GEIST, Institut Lejeune, ADAPEI, etc.)
- Internet et réseaux sociaux (forums, Facebook, blogs, groupes de parents)
- Proches et pairs (autres parents, famille, amis)
- Assistants sociaux / personnel hospitalier
- Documentation écrite (brochures, livres, dépliants, maternité)
- Initiatives personnelles / recherches autodirigées

Questions 12 : Après l'annonce du dépistage, avez-vous abordé ce sujet avec votre pharmacien ?

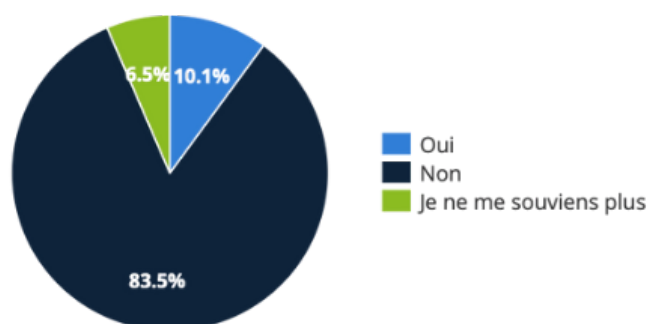


Figure 25 : Échanges avec le pharmacien après le dépistage

Seulement 10,1% des répondants ont échangé avec leur pharmacien au sujet du dépistage.

Question 13 : Pensez-vous que la pharmacie pourrait être un lieu de soutien et d'échange sur ce sujet ?



Figure 26 : La pharmacie peut-elle être un lieu d'écoute ?

Plus de la moitié des répondants (54,7%) considèrent que la pharmacie n'a pas vocation à être un lieu de dialogue sur des sujets aussi sensibles, tandis que seuls 24,4% envisagent ce rôle (de manière totale ou partielle).

Plusieurs hypothèses peuvent être formulées pour expliquer ces résultats. Les parents tendent à percevoir la pharmacie avant tout comme un lieu de délivrance médicamenteuse et de conseil technique, plutôt qu'un espace de soutien psychologique ou d'échanges approfondis sur un diagnostic sensible.

L'environnement de l'officine, souvent perçu comme un lieu de passage rapide et peu propice à l'intimité, pourrait également contribuer à ce rejet. À cela s'ajouterait l'absence d'expérience préalable ou de formation spécifique des pharmaciens dans ce domaine, ainsi que la préférence spontanée des parents pour des interlocuteurs jugés plus légitimes, tels que les pédiatres, les généticiens, les psychologues ou les associations spécialisées.

Question 14 : Selon vous, quel rôle le pharmacien pourrait-il jouer après un dépistage prénatal positif ?

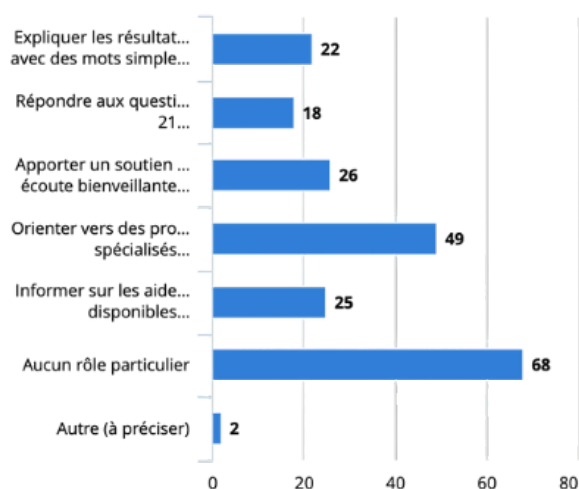


Figure 27 : Attentes vis-à-vis du pharmacien en cas de dépistage prénatal positif

Parmi les parents ouverts à une implication officinale, les rôles jugés les plus pertinents sont :

- L'orientation vers des professionnels spécialisés (49 répondants)
- L'écoute psychologique bienveillante (26)
- L'information sur les aides disponibles (25)

À l'inverse, près de 40% (68 parents) estiment que le pharmacien n'a pas de rôle particulier à jouer dans ce contexte.

Quelques-uns ont tenu à préciser leur point de vue quant à la place que pourrait occuper le pharmacien après un dépistage positif de la trisomie 21. Les réponses, bien que peu nombreuses, révèlent des nuances intéressantes :

- « Notre pharmacien a un enfant porteur de T21 »
- « Ce serait trop compliqué à mettre en place vu le nombre d'employés, sauf peut-être un référent par pharmacie »
- « Explications de médicaments ou de produits spécifiques liés à la T21 »
- « Un pharmacien n'est pas apte à parler de la T21, c'est complexe »
- « Nous n'avons jamais abordé ce sujet avec notre pharmacie en 12 ans »
- « Il faudrait que ce soit écrit dans la pharmacie que le pharmacien peut prendre ce rôle, car spontanément on ne lui en parle pas »

Question 15 : Quelles informations auriez-vous souhaité recevoir immédiatement après l'annonce du dépistage ?

Les attentes porteraient en priorité sur :

- « Une écoute humaine et empathique »
- « Des informations médicales vulgarisées »
- « Des repères administratifs concrets (droits, structures, parcours) »
- « Une mise en relation immédiate avec des associations ou parents »
- « Une présentation équilibrée du diagnostic, sans réduire la trisomie à une pathologie invalidante ou à une urgence médicale à interrompre la grossesse »

Question 16 : Auriez-vous aimé bénéficier d'un accompagnement sous forme d'entretien individuel ou d'un document informatif ?



Figure 28 : Types d'accompagnement souhaités après l'annonce

Une très large majorité (91,7%) des parents aurait souhaité bénéficier d'au moins une forme d'accompagnement, et près des deux tiers (63,5%) auraient souhaité cumuler un entretien et un document explicatif.

Grâce à sa disponibilité immédiate, son accès sans rendez-vous et sa proximité, la pharmacie pourrait répondre à une partie de ces besoins, notamment via la remise de documents fiables, des entretiens de soutien ciblés ou une orientation vers des professionnels et associations spécialisés.

Question 17 : Que recommanderiez-vous pour améliorer l'accompagnement des parents après un dépistage prénatal positif ?

Les parents ayant répondu à cette question expriment des attentes fortes et concrètes. Leurs propositions convergent vers un modèle d'accompagnement plus humain, structuré, et pluridisciplinaire, intégrant à la fois :

- « Un soutien psychologique immédiat »
- « Une information claire et accessible »
- « Un réseau d'orientation efficace (professionnels et associations) »
- « Une posture soignante bienveillante et non directive »

De nombreux parents évoquent l'importance d'un accompagnement psychologique dès l'annonce, pourtant l'accompagnement psychologique n'a pas une place systématique dans le parcours de soins, traduisant un écart important entre les attentes des familles et l'organisation actuelle de la prise en charge.

Question 18 : Lors de votre grossesse, avez-vous été informés des possibilités de dépistage prénatal pour la trisomie 21 ?

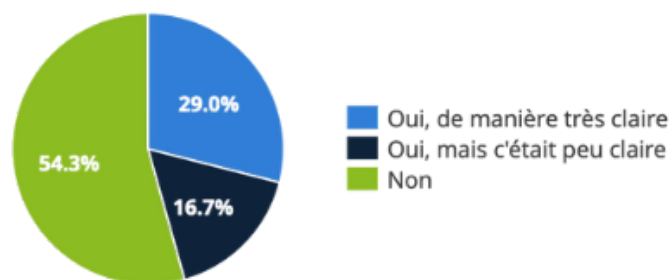


Figure 29 : Information reçue sur les options de dépistage

Plus de la moitié des répondants (54,3%) déclarent ne pas avoir été informés du tout sur les possibilités de dépistage prénatal de la trisomie 21 tandis que 29% estiment que l'information fournie était claire et accessible.

Question 19 : Si non, auriez-vous souhaité recevoir plus d'informations à ce sujet de la part des professionnels de santé ?

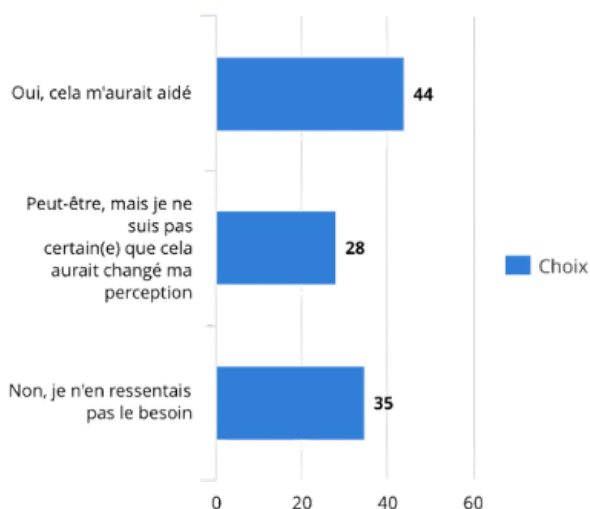


Figure 30 : Demande d'informations complémentaires après l'annonce

Près de 70% des répondants pensent que plus d'informations auraient eu un impact positif, alors qu'un tiers des parents (32,7%) n'ont pas exprimé de besoin d'informations supplémentaires après l'annonce.

Question 20 : Comment et par qui vous a été annoncée la trisomie 21 de votre enfant ? (ex: gynécologue, sage-femme, pédiatre, infirmière, dans quelles conditions...)

D'après les réponses ouvertes reçues, le pédiatre est l'acteur principal dans l'annonce post-natale, souvent seul face aux parents. Le rôle du gynécologue est plus souvent cité dans les annonces prénatales ou post-accouchement immédiat. Les autres professionnels (infirmiers, sage-femmes, généticiens) n'interviennent qu'exceptionnellement ou en soutien.

Question 21 : Comment avez-vous vécu l'annonce du diagnostic à la naissance ?
L'avez-vous ressentie comme brutale ?

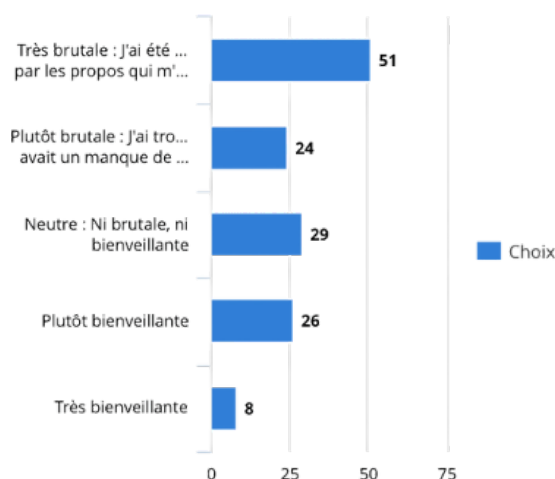


Figure 31 : Brutalité perçue de l'annonce du diagnostic à la naissance

Plus de 54% des répondants considèrent que l'annonce a été vécue comme brutale ou peu bienveillante. Moins d'un quart (24,6%) déclarent qu'elle a été plutôt ou très bienveillante.

Question 22 : Estimez-vous que les professionnels de santé ont su vous accompagner de manière bienveillante et adaptée après l'annonce ?

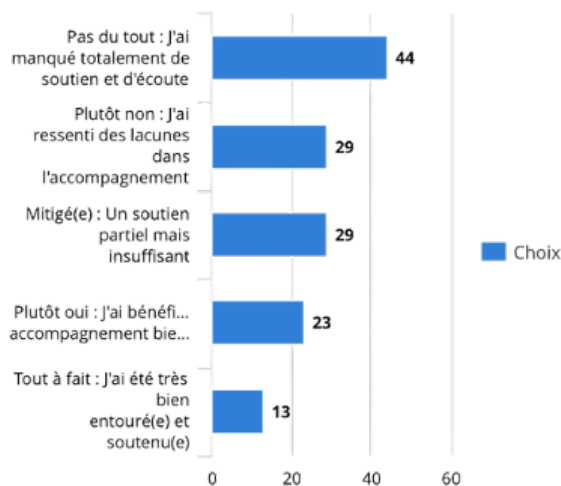


Figure 32 : Accompagnement médical après l'annonce

Seuls 26,1% des répondants estiment avoir reçu un accompagnement plutôt ou totalement adapté. En revanche, près de 75% jugent le soutien reçu comme incomplet, insuffisant ou absent.

Question 23 : Quels types d'informations ou de soutien vous ont le plus manqué à ce moment-là ?

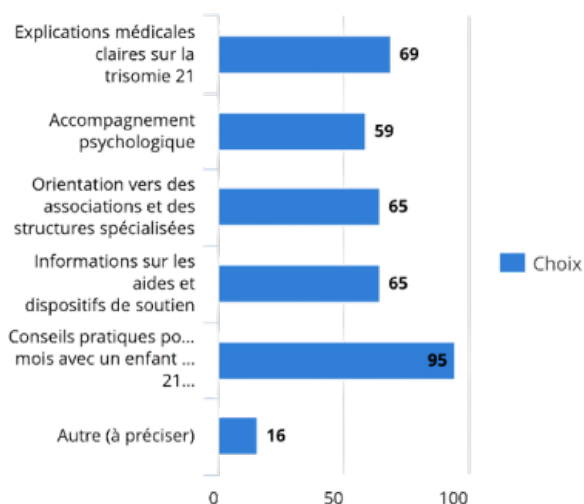


Figure 33 : Besoins non couverts au moment du diagnostic

Ces données confirment que les besoins essentiels ne seraient pas seulement médicaux ou administratifs, mais concernent aussi :

- L'adaptation concrète au quotidien avec l'enfant (ex. soins, rythmes, développement)
- Une explication claire du diagnostic
- Un accompagnement psychologique et social

Les réponses à la catégorie « Autre » révèlent que plusieurs parents ont regretté une présentation trop sombre, fataliste ou clinique du diagnostic :

- « J'aurais aimé qu'on me parle aussi des points positifs »
- « Dédramatiser la naissance d'un enfant différent »
- « Être plus positif sur l'avenir »

L'identification à d'autres familles vivant avec un enfant trisomique est vue comme un puissant levier d'apaisement et de projection :

- « Témoignages d'autres parents »
- « Rencontrer des familles concernées »
- « Savoir que d'autres ont vécu la même chose »

Certains professionnels apparaissent comme intrusifs, insistants ou brutaux dans leur manière d'expliquer :

- « Utilisation d'un vocabulaire positif et bienveillant »
- « Le médecin voulait à tout prix prouver le problème chromosomique »

Ces témoignages montrent que le moment de l'annonce n'est pas propice à une surcharge d'information, et que chaque parent a un rythme émotionnel différent :

- « Pas de manque ressenti, plutôt une difficulté à faire le tri »
- « Je ne voulais pas savoir, je gardais cet enfant quoi qu'il en soit »

Question 24 : Auriez-vous apprécié un relais d'information et de soutien en pharmacie après la naissance ?

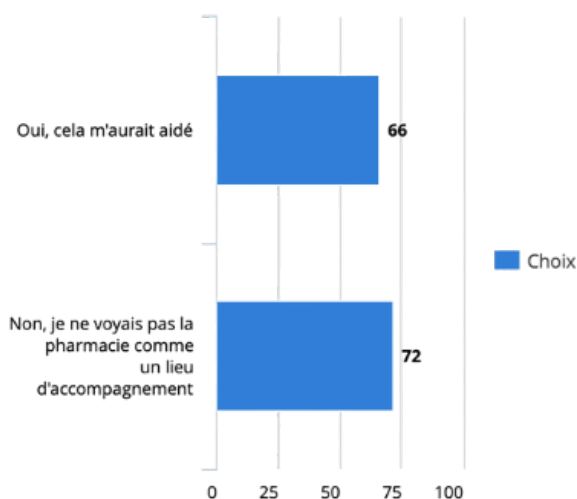


Figure 34 : Appréciation d'un relais d'accompagnement en pharmacie après la naissance

Ici, 72 parents (plus de 52%) n'envisagent pas spontanément la pharmacie comme un lieu d'accompagnement, tandis que 66 parents (47,8%) estiment qu'un soutien en pharmacie les aurait aidés.

Question 25 : Avec du recul, pensez-vous que le dépistage prénatal aurait pu vous aider à mieux vous préparer à accueillir votre enfant ?

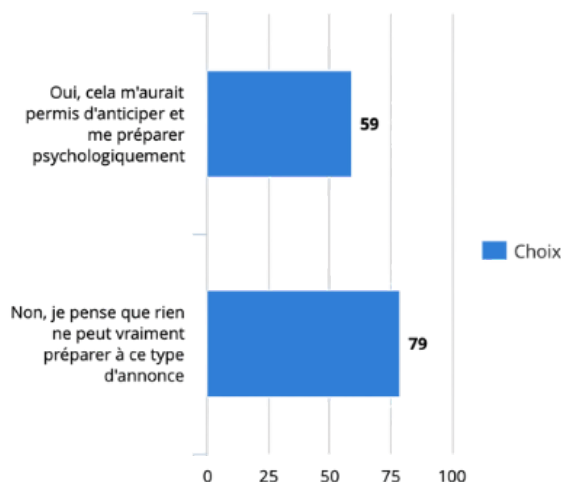


Figure 35 : Utilité perçue du dépistage prénatal avec le recul

Une majorité (57,2%) estime que même avec un dépistage, l'annonce aurait été difficile à anticiper psychologiquement. À l'inverse, 42,8% considèrent qu'un dépistage les aurait aidés à se préparer émotionnellement, à anticiper les démarches ou à mieux accueillir leur enfant.

Question 26 : Selon vous, comment les professionnels de santé (médecins, sage-femmes, pharmaciens) pourraient-ils mieux informer et accompagner les futurs parents sur la trisomie 21 ?

Une très grande majorité souligne un besoin urgent de formation à la communication, non seulement pour éviter la brutalité, mais aussi pour humaniser et contextualiser l'annonce (éviter les termes comme « mongolien », « fardeau », etc.) :

- « Les professionnels devraient être formés à l'annonce d'un tel diagnostic »
- « Il faut travailler sur *comment* annoncer un handicap à la naissance »
- « Les jeunes médecins devraient être sensibilisés à cette réalité »

De nombreux répondants expriment la nécessité d'un support écrit ou visuel clair, qui permette d'absorber l'information progressivement, une fois le choc initial passé :

- « Une plaquette explicative »
- « Un livret avec les droits, les aides, les démarches »
- « Des informations concrètes sur le développement, la scolarité, le quotidien »

De nombreuses familles dénoncent un discours excessivement médicalisé, négatif ou fataliste au moment de l'annonce :

- « Arrêter de peindre un tableau noir »
- « Montrer qu'un enfant porteur de T21 a aussi des compétences, pas seulement des déficits »
- « Dire que ce n'est pas une fatalité, qu'il existe une vie heureuse et des projets pour ces enfants »

D'autres s'expriment sur le fait que l'annonce ne peut être un acte isolé :

- « On devrait pouvoir poser des questions après la naissance »
- « Il faudrait une consultation dédiée au suivi d'un enfant T21 une fois par an, au minimum »
- « Une cellule de soutien psychologique immédiate serait très utile »

Certains participants suggèrent que les pharmaciens pourraient :

- « Orienter vers des aides »
- « Expliquer les traitements ou compléments spécifiques »
- « Offrir un espace neutre d'écoute »

C. Résultats de l'enquête auprès des pharmaciens

Un total de 135 réponses a été obtenu pour ce questionnaire.

Question 1 : Avez-vous déjà rencontré des difficultés à accompagner des patients lors de l'annonce d'un diagnostic sensible, quel qu'il soit ?

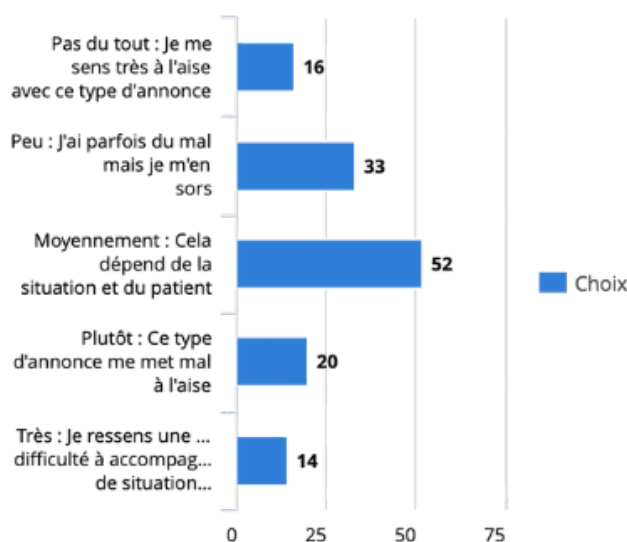


Figure 36 : Difficultés rencontrées par les pharmaciens lors de l'annonce d'un diagnostic sensible

Plus de 6 professionnels sur 10 (63,7%) signalent des difficultés fréquentes ou contextuelles dans l'accompagnement d'un diagnostic sensible.

Plusieurs hypothèses peuvent expliquer ce constat : un manque de formation spécifique à la communication délicate, une charge émotionnelle forte rendant la situation inconfortable ou des contraintes organisationnelles comme un temps limité ou une absence de confidentialité par exemple.

Questions 2 : Au cours de vos études ou formations continues, avez-vous reçu une formation spécifique sur la trisomie 21 ?

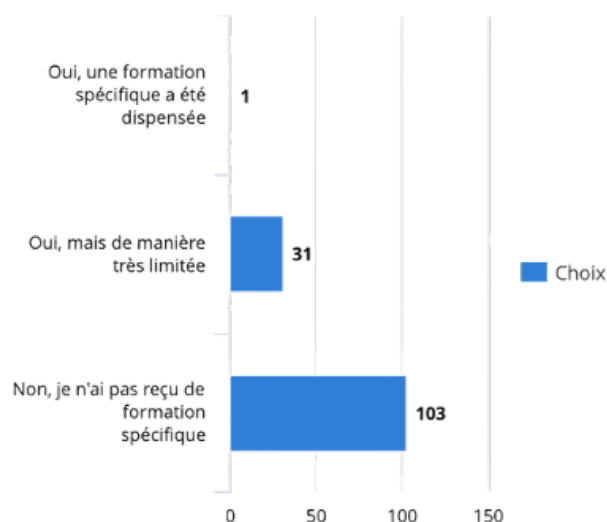


Figure 37 : Réception d'une formation spécifique sur la trisomie 21 durant les études ou formations continues

Le manque de formation ciblée sur la trisomie 21 est quasi-total, avec une seule personne (soit 0,7%) qui a bénéficié d'une formation dédiée.

Question 3 : Avez-vous déjà été sollicité(e) par des parents ayant reçu un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21 ?

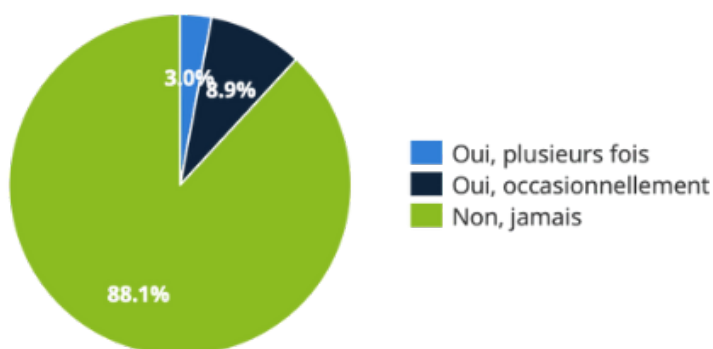


Figure 38 : Sollicitations reçues de la part des parents après un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21

88,1% des pharmaciens déclarent n'avoir jamais été sollicités par des parents confrontés à un dépistage prénatal positif. Mais 8,9% l'ont été occasionnellement et 3% à plusieurs reprises.

Question 3 bis : Si oui, comment avez-vous réagi et quelles informations ou conseils avez-vous pu leur apporter ? (ex : orientation vers un généticien, écoute active, informations sur les ressources disponibles, etc.)

Nombreux des répondants ont souligné avoir privilégié une posture d'écoute bienveillante :

- « Écoute active »
- « Écoute et bienveillance »
- « J'ai surtout écouté leurs angoisses »
- « Rassurer »

Face à leurs limites, certains ont préféré réorienter :

- « Orientation vers un généticien »
- « J'ai renvoyé vers le gynécologue »
- « Orientation vers psychologue ou associations »
- « J'oriente vers des structures spécialisées »

Quelques réponses évoquent :

- « Explication du résultat du test »
- « Explication sur le caryotype »
- « Conseils de vie + associations »

Question 4 : Vous sentez-vous suffisamment informé(e) sur la trisomie 21 pour répondre aux questions des patients et de leur entourage ?

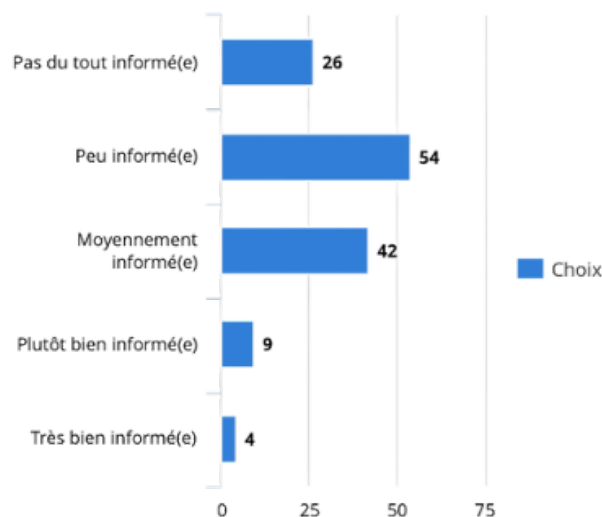


Figure 39 : Degré d'information des pharmaciens sur la trisomie 21 pour répondre aux familles

Ici, plus de 9 professionnels sur 10 (90,4%) s'estiment insuffisamment formés ou peu à l'aise pour répondre aux questions des familles.

Question 5 : Quels sont, selon vous, les principales caractéristiques médicales et psychosociales associées à la trisomie 21 ?

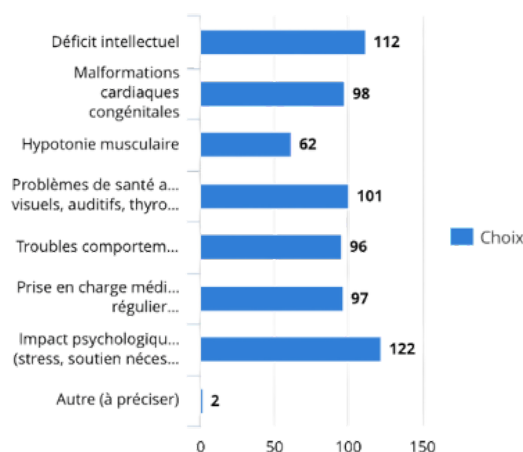


Figure 40 : Perception des caractéristiques principales de la trisomie 21 selon les pharmaciens

L'impact émotionnel et psychosocial sur les familles (87,1%) est l'élément le plus fréquemment cité, bien devant les caractéristiques purement médicales, ce qui soulignerait une prise de conscience forte des besoins d'accompagnement humain.

Les aspects cognitifs et moteurs (déficit intellectuel 80%, troubles du comportement 68,6%) sont bien connus.

En revanche, l'hypotonie musculaire, pourtant fréquente chez les enfants porteurs de T21, semble moins bien identifiée (seulement 44,3%).

1,4% des pharmaciens ont évoqué des éléments en dehors des catégories proposées. Les réponses inscrites en « autre » incluaient des mentions très hétérogènes, allant de l'exacerbation d'effets secondaires, en passant par des éléments émotionnels ou relationnels comme « la joie » ou des « échanges très affectueux avec les proches ».

Question 6 : Pensez-vous que le pharmacien a un rôle à jouer dans l'accompagnement des parents confrontés à un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21 ?

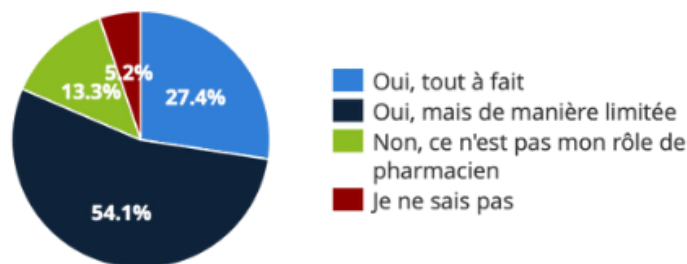


Figure 41 : Opinion sur le rôle du pharmacien dans l'accompagnement des parents confrontés à un dépistage prénatal positif

À cette question, 54,1% répondent « Oui, mais de manière limitée », 27,4% estiment que le pharmacien peut jouer un rôle important, tandis que 13,3% considèrent que cela ne fait pas partie de ses missions, et 5,2% ne savent pas.

Ces réponses souligneraient un manque de formation initiale et continue : au cours de leur cursus, les pharmaciens n'abordent que très peu, voire pas du tout, la question du dépistage prénatal, des anomalies chromosomiques et plus largement des handicaps ou malformations pouvant être diagnostiqués in utero.

Un enseignement minimal consacré à ces thématiques – portant à la fois sur les aspects techniques du dépistage et sur l'accompagnement humain et éthique des parents – permettrait d'ancrer davantage le pharmacien dans un rôle de relais d'information fiable et d'orientation, sans pour autant empiéter sur les missions des autres professionnels de santé.

Question 7 : Quelles ressources ou outils aimeriez-vous avoir pour mieux accompagner les patients confrontés à un diagnostic de trisomie 21 ?

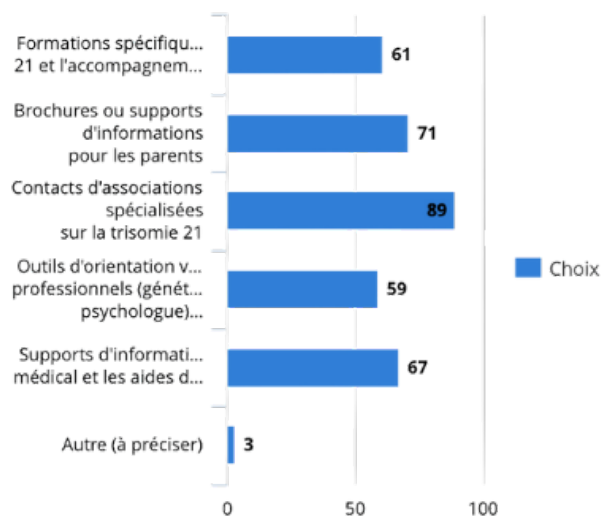


Figure 42 : Types de ressources souhaitées par les pharmaciens pour accompagner un diagnostic de trisomie 21

La principale attente des pharmaciens concernerait la mise en relation avec des associations spécialisées sur la trisomie 21, citée par près de 66% des répondants. Ils expriment aussi un grand besoin de supports concrets à destination des familles, tels que des brochures d'information (52,6%) et des fiches sur le suivi médical et les aides disponibles (49,6%).

Par ailleurs, 45,2% des pharmaciens exprimeraient le besoin de bénéficier de formations spécifiques, intégrant à la fois les aspects médicaux et psychologiques de l'annonce. Le souhait de disposer d'outils d'orientation vers des spécialistes (généralistes, psychologues, etc.) est également mentionné par 43,7% des répondants.

Parmi les professionnels ayant sélectionné « Autre » (3 répondants, soit 2,2%), les suggestions recueillies confirment des besoins variés mais concrets :

- Une plateforme en ligne dédiée permettant d'accéder rapidement à des informations médicales fiables, à des supports de communication imprimables pour les parents, ainsi qu'à un annuaire de spécialistes et d'associations.
- Des formations courtes, accessibles à la demande, permettant une montée en compétences en fonction des besoins du professionnel.

Question 8 : Estimez-vous avoir reçu une formation suffisante sur le soutien psychosocial des patients en général ?

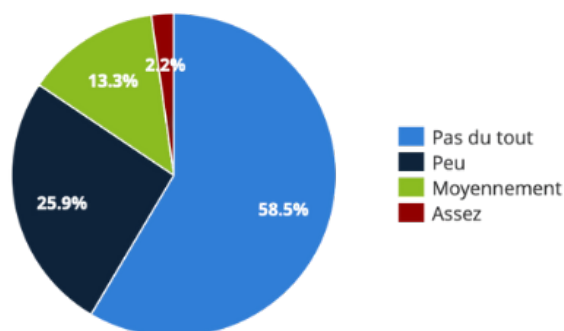


Figure 43 : Sentiment de formation suffisante sur le soutien psychosocial des patients en général

58,5% des pharmaciens interrogés déclarent n'avoir reçu aucune formation suffisante en la matière, 25,9% estiment que leur formation fut très limitée, 13,3% se disent moyennement formés et 2,2% jugent leur formation suffisante.

Question 9 : Si une formation spécifique était proposée sur l'accompagnement des parents après un dépistage prénatal positif, seriez-vous intéressé(e) ?

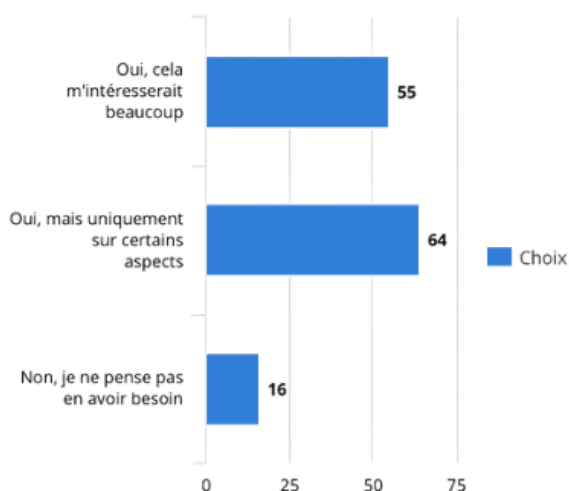


Figure 44 : Intérêt des pharmaciens pour une formation spécifique sur l'accompagnement post-dépistage

88,1% des répondants se montrent favorables à une formation, que ce soit de manière complète ou ciblée, et seulement 11,9% estiment ne pas en avoir besoin.

Question 10 : Quels aspects de cette formation vous sembleraient les plus utiles ?

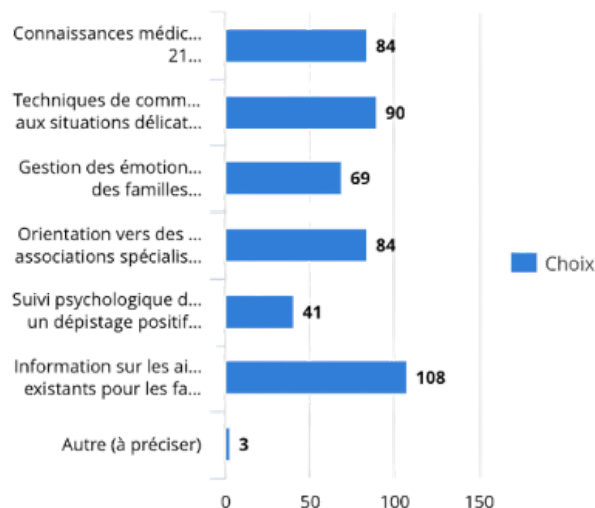


Figure 45 : Aspects jugés les plus utiles dans une formation dédiée à l'accompagnement des familles

La priorité exprimée concerne l'information sur les aides et dispositifs de soutien (80%), essentielle pour orienter les familles.

Les outils de communication et de relation humaine arrivent ensuite, notamment pour mieux gérer l'annonce d'un diagnostic.

Le besoin de connaissances médicales reste également élevé, à plus de 60%, au même niveau que l'orientation vers des ressources spécialisées.

Parmi les 135 répondants, 3 ont sélectionné la catégorie « Autre », soit 2,2 des répondants. Cela correspond à des remarques telles que :

- Un refus explicite de suivre la formation
- Une critique de l'approche trop centrée sur le médical
- Une suggestion d'élargir à d'autres types d'annonces difficiles, pas seulement la T21

Question 11 : Quels freins identifiez-vous à un meilleur accompagnement des parents dans votre exercice quotidien ?

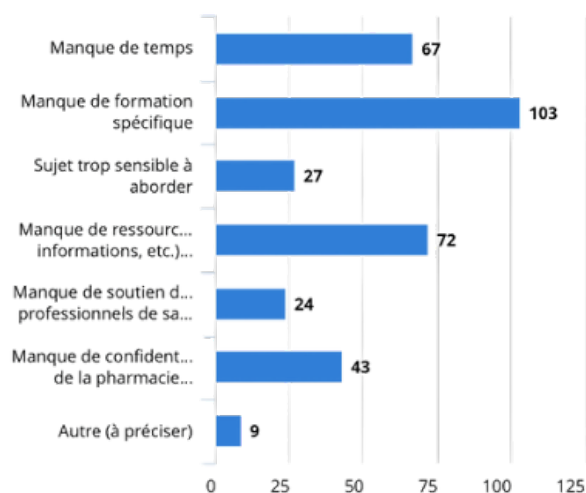


Figure 46 : Freins identifiés par les pharmaciens à un meilleur accompagnement des parents dans leur pratique quotidienne

Le frein le plus cité est le manque de formation spécifique (près de 3 répondants sur 4).

Arrivent ensuite le manque de ressources et de temps, qui touche environ la moitié des répondants.

Le manque de confidentialité et le sentiment d'isolement professionnel sont également significatifs.

Parmi ceux ayant répondu à la proposition « Autre », les principaux freins évoqués tournent autour de :

- La place du pharmacien dans l'accompagnement parental, souvent jugée floue ou limitée.
- Le manque de formation spécifique pour accompagner les parents de façon pertinente.
- La faible fréquence des situations perçues comme relevant de ce rôle à l'officine.
- Le désengagement d'autres acteurs de santé, vécu comme un transfert de charge injustifié.

Question 12 : Selon vous, quelles améliorations pourraient être mises en place pour mieux accompagner ces parents en officine ? (ex : amélioration de l'espace privé pour discuter, création de brochures ou supports d'information, formations supplémentaires, etc).

Les principaux axes d'amélioration identifiés sont :

- La création de supports d'information (massivement évoqué) : brochures, flyers, fiches pratiques, affichage, documentation... avec comme contenus des contacts utiles, l'orientation vers les structures locales, des explications sur la T21, des aides disponibles, des témoignages.
- Des formations (également très majoritaire) : formations initiales (cursus universitaire), formations continues (Développement Professionnel Continu, formations en visio avec les thématiques suivantes : annonce, accompagnement, maladies pédiatriques graves, soutien psychologique, orientation...).
- La création ou l'amélioration de l'espace de confidentialité.
- Le temps et la reconnaissance de la mission : besoin de temps dédié, demande de rémunération spécifique pour ces entretiens, reconnaissance de cette mission dans le parcours officinal.
- L'orientation vers les bons interlocuteurs : réseaux de professionnels identifiés, sites internet, numéros utiles, référents, outils pour réorienter facilement les parents.
- La communication et la sensibilisation : communication sur le rôle du pharmacien (auprès du public), incitation à l'échange dans l'espace officinal, sensibilisation des patients à ce rôle d'écoute.
- Autres points signalés ponctuellement : nécessité d'un réseau interprofessionnel sécurisé, importance de ne pas surcharger les pharmaciens au détriment de leur cœur de métier, besoin d'un site centralisé ou d'un outil numérique pour orienter, mention d'un rendez-vous dédié avec les parents.

VIII. Discussion générale : Repenser l'accompagnement autour de la trisomie 21

Constat général de l'enquête

L'enquête réalisée auprès de 277 parents et de 135 pharmaciens révèle un décalage entre les besoins exprimés par les familles confrontées à un diagnostic de trisomie 21 et les ressources actuellement présentes en officine.

Ce double regard met en évidence, d'un côté, la vulnérabilité émotionnelle des parents et les manquements vis-à-vis de l'accompagnement, et de l'autre, le sentiment d'impuissance ou d'isolement que peuvent ressentir les pharmaciens face à des situations aussi sensibles.

Il paraît donc important de mieux intégrer l'officine dans ce parcours d'accompagnement, en tenant compte à la fois des attentes des familles et des réalités du terrain professionnel.

1. Une annonce encore trop souvent brutale et mal accompagnée

Plus de la moitié des parents interrogés (54 %) déclarent avoir vécu l'annonce de la trisomie 21 comme un moment brutal. Plusieurs facteurs sont identifiés : des modalités d'annonce inadaptées (courrier, téléphone, urgence médicale), l'absence d'un accompagnement psychologique immédiat, ou encore des explications médicales perçues comme insuffisantes ou anxiogènes.

Seuls 26 % des parents interrogés ont déclaré se sentir bien accompagnés, et 72,6 % estiment que les informations pratiques et sociales qui leur ont été transmises étaient absentes ou incomplètes.

Ce manque de soutien initial fragilise la confiance accordée par les parents au système de soins. Souvent, les familles se retrouvent seules pour rechercher des informations ou du soutien, notamment via Internet ou les associations, sans accompagnement structuré.

2. Le rôle du pharmacien perçu comme secondaire, mais porteur de potentiel

Aujourd'hui, seulement 24,4 % des familles interrogées voient spontanément la pharmacie comme un lieu où elles pourraient être accompagnées. Pourtant, près de 48 % de ces familles reconnaissent que ce rôle pourrait être utile, à condition qu'il soit rendu visible, encadré et soutenu par une formation appropriée.

Du côté des pharmaciens, la majorité se dit prête à jouer un rôle, mais plus de 90 % déclarent ne pas se sentir suffisamment formés pour répondre aux besoins des familles, et 63,7 % ont déjà été en difficulté face à des annonces sensibles.

Parmi les freins évoqués, on retrouve le manque de légitimité perçue, l'absence de ressources concrètes (supports, annuaires, formation), et une charge mentale et organisationnelle déjà conséquente au quotidien.

3. Des attentes convergentes sur les améliorations à apporter

Malgré des points de départ différents, les propositions formulées par les parents et les pharmaciens convergent fortement autour de cinq axes d'amélioration :

a) *Un besoin massif de formation*

Pharmaciens et parents s'accordent sur l'insuffisance des formations actuelles, que ce soit sur les aspects médicaux, psychosociaux ou la communication liée à l'annonce. 88,1 % des professionnels se disent intéressés par une formation dédiée, avec des priorités clairement identifiées : développement de compétences en écoute empathique, meilleure connaissance des aides disponibles, et gestion émotionnelle des situations d'annonce.

b) *La création de supports adaptés*

Les deux groupes soulignent l'utilité de documents simples, accessibles et concrets : brochures imprimables ou numériques, fiches pratiques sur les aides et le parcours de soins, et plateformes centralisées regroupant ces ressources à destination des familles comme des professionnels.

c) *Un espace confidentiel et un temps dédié*

Aborder un sujet aussi sensible que la trisomie 21 nécessite un cadre adapté. Plusieurs répondants insistent sur l'importance d'un espace de confidentialité dans l'officine, mais aussi sur la possibilité de dédier un temps spécifique à l'écoute, idéalement valorisé par une rémunération adaptée.

d) *Une clarification du rôle du pharmacien*

Les réponses montrent un flou persistant autour des missions du pharmacien dans ce contexte. Certains professionnels estiment que ce n'est pas leur rôle, tandis que d'autres demandent un cadre clair avec des outils concrets. Il serait pertinent de définir des protocoles simples mais sécurisants, de désigner un référent officinal dans les pharmacies volontaires, et de rendre ce rôle visible auprès du public (via des affiches, flyers, mentions dans l'espace de vente...).

e) *Un travail en réseau à renforcer*

Aujourd'hui, ce sont souvent les familles qui doivent faire les démarches par elles-mêmes pour contacter les associations, les services sociaux ou les professionnels de la périnatalité. Pourtant, parents et pharmaciens expriment un vrai besoin de mieux se coordonner localement, avec des outils simples pour faciliter les mises en relation (comme des contacts par région, des QR codes ou des affiches), voire un réseau sécurisé entre professionnels.

4. Une mission d'intérêt public, à reconnaître et à encadrer

Les pharmaciens sont souvent amenés à écouter et soutenir leurs patients, alors qu'ils ne sont pas toujours formés pour ça. Doit-on leur donner une place plus grande dans l'accompagnement humain des patients, ou doivent-ils se limiter à leurs missions habituelles, comme la délivrance de médicaments ?

Les résultats de cette étude montrent qu'un équilibre est possible avec :

- L'intégration d'un module de sensibilisation obligatoire dans le cursus initial de pharmacie,
- La proposition de formations continues courtes et ciblées sur l'annonce d'un handicap,
- Le fait de permettre une participation volontaire et encadrée des officines dans un dispositif d'accompagnement post-annonce.

5. Conclusion de la discussion

Les résultats de cette étude montrent que beaucoup de parents ne perçoivent pas la pharmacie comme un lieu d'accompagnement après un diagnostic de trisomie 21. Pour beaucoup, le pharmacien n'est pas identifié comme un professionnel légitime pour intervenir dans ce type de situation. Son image est encore très centrée sur ses missions techniques, comme la délivrance de médicaments ou le conseil lié au traitement.

Pourtant, les pharmaciens disposent de nombreuses compétences pour accompagner les patients dans des situations complexes. Ils sont disponibles, accessibles sans rendez-vous, et présents au quotidien dans le parcours de soins.

Leur proximité avec les familles et leur capacité à établir un lien de confiance en font des interlocuteurs légitimes pour relayer des informations, orienter vers les bons interlocuteurs, ou simplement offrir un temps d'écoute. Ce potentiel, déjà en partie mobilisé dans d'autres domaines de santé publique, pourrait être élargi à l'accompagnement des parents confrontés à une annonce difficile, à condition que leur rôle soit mieux reconnu et mieux structuré.

Les réponses des pharmaciens montreraient d'ailleurs un fort intérêt pour cette évolution. La majorité des praticiens interrogés se disent prêts à se former, à s'impliquer et à proposer un soutien adapté, si un cadre clair leur est proposé. Cette volonté d'agir ouvre des perspectives concrètes pour faire évoluer les pratiques, sans bouleverser les équilibres professionnels existants.

L'enjeu n'est pas de transformer l'officine mais d'en faire un lieu où les familles sauraient qu'elles peuvent trouver une écoute, un appui, ou une orientation, si elles en ressentent le besoin.

IX. Proposition d'un modèle de contribution du pharmacien dans un plan d'écoute et d'informations

A. Principes généraux du modèle

À partir des résultats des questionnaires précédents, cette dernière partie vise à fournir aux pharmaciens les informations, ressources et clefs essentielles pour accompagner au mieux les parents confrontés à un dépistage prénatal positif à la trisomie 21.

Les réponses recueillies ont mis en évidence à la fois des besoins spécifiques exprimés par les parents en matière d'écoute, de soutien et d'orientation et un manque d'outils concrets mais aussi de connaissances chez de nombreux pharmaciens pour répondre de manière appropriée à ces situations.

Dans le cadre de cette réflexion, des pistes d'écoute et d'informations à destination des pharmaciens sont proposées, afin de leur fournir des repères concrets pour accueillir et orienter ces parents.

Ce plan reposerait sur une série d'étapes clés, conçues pour assurer un accueil bienveillant et adapté, dans le respect du libre choix des familles.

Cette idée de plan d'accompagnement s'appuie notamment sur les contenus proposés par le site Santé Inclusive 2.1 de l'Association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes (58), qui met à disposition des outils concrets pour favoriser un accueil bienveillant, accessible et respectueux des personnes en situation de handicap. Ces ressources, bien que conçues pour un large public de professionnels de santé et d'accompagnants, peuvent être adaptées au contexte officinal.

B. Les étapes clés

Étape 1 : Créer un cadre bienveillant et confidentiel

Lorsqu'un échange avec un patient aborde un sujet sensible, il est important de proposer de discuter dans l'espace de confidentialité de l'officine, afin de garantir un cadre calme, respectueux et rassurant.

Ce moment doit rester court (idéalement 10 minutes), afin de ne pas surcharger les parents sur le plan émotionnel ni leur transmettre un trop-plein d'informations.

Le ton doit être rassurant, calme, sans précipitation, et sans chercher à « résoudre » la situation.

Étape 2 : Écouter avant de parler

Le rôle du pharmacien commence par une écoute active et bienveillante. Il ne s'agit pas de donner des réponses immédiates, mais d'accueillir la parole, sans interruption ni projection personnelle.

Des questions ouvertes peuvent aider à engager la discussion :

- « Y a-t-il des informations ou un soutien particulier que vous recherchez aujourd'hui ? »
- « Quelles sont les questions que vous vous posez le plus en ce moment ? »
- « Est-ce que vous avez déjà pu échanger avec d'autres professionnels de santé ou associations à ce sujet ? »

Étape 3 : Informer brièvement et avec neutralité

Après avoir écouté les parents, le pharmacien peut transmettre quelques éléments clés sur la trisomie 21, de manière simple et accessible, sans entrer dans des détails médicaux complexes.

Ce que le pharmacien peut rappeler :

- Le corps humain est composé de milliards de cellules, chacune contenant un noyau avec un ensemble de chromosomes, des sortes de « boîtes » contenant notre matériel génétique. En temps normal, chaque cellule possède 46 chromosomes répartis en 23 paires.

Dans le cas de la trisomie 21, il y a une copie supplémentaire du chromosome 21 : au lieu d'en avoir deux, la personne en a trois. C'est cette anomalie chromosomique qui entraîne un handicap intellectuel plus ou moins marqué, accompagné de particularités physiques et/ou parfois de problèmes de santé. Il s'agit de l'anomalie génétique la plus courante responsable d'un handicap intellectuel.

- Les enfants porteurs de trisomie 21 ont un rythme de développement plus lent, mais peuvent acquérir des compétences nombreuses : langage, motricité, autonomie, relations sociales.
- Il existe de nombreuses aides et structures pour accompagner les enfants et leur famille dès la naissance :
 - les CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce),
 - les SESSAD (Services d'Éducation Spéciale et de Soins À Domicile),
 - la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) pour la reconnaissance du handicap et l'attribution des aides,
 - les suivis en orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie, psychologie, etc.
- De nombreuses personnes porteuses de trisomie 21 vont à l'école (en inclusion ou en structure spécialisée), travaillent, participent à la vie sociale, et certaines peuvent vivre de manière partiellement autonome.
- Cependant, il est essentiel de rappeler que la trisomie 21 reste un handicap, avec parfois des complications associées (cardiopathies congénitales, troubles digestifs, retard global du développement, fatigabilité, etc.), qui nécessitent un accompagnement spécifique et régulier. Il convient également de souligner que chaque situation est différente : certains enfants rencontrent des difficultés plus marquées que d'autres, et certaines familles peuvent être confrontées à des parcours plus complexes, demandant davantage de temps, de soutien et d'adaptations.
- Il est normal que les parents se sentent perdus ou inquiets à ce stade. Rien ne les oblige à prendre une décision immédiate, et de nombreuses ressources fiables existent pour les accompagner dans leur réflexion.

Attention : il est important de rappeler que le pharmacien ne doit jamais influencer la décision des parents quant à la poursuite ou non de la grossesse. Il n'a pas à donner son avis. Son rôle est de soutenir, d'informer brièvement et d'orienter.

Étape 4 : Remettre une brochure avec des ressources fiables

Pour éviter de submerger les parents d'informations orales, il est recommandé de leur remettre un support écrit, qui leur permettra de s'informer plus sereinement une fois rentrés chez eux (voir Annexe 5).

Une affiche au format A3 pourrait être apposée dans la pharmacie afin d'informer le public qu'il est possible d'aborder le sujet de la trisomie 21 à l'officine (voir Annexe 6).

C. Informations complémentaires pour le pharmacien

1. Accès aux droits et à la santé

a) *Prise en charge à 100% via l’Affection Longue Durée (ALD) :*

Les personnes porteuses de trisomie 21 peuvent bénéficier du dispositif Affection de Longue Durée (ALD). Un médecin doit formuler un certificat ALD pour permettre la prise en charge intégrale des soins en lien avec la trisomie 21 (consultation médicales, examens, soins paramédicaux...) par l’Assurance maladie (59).

b) *Ouverture des droits MDPH :*

Ouverture des droits à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) est recommandé pour :

- accéder aux aides financières (compléments, allocation d’éducation de l’enfant handicapé, compensation),
- obtenir des aides matérielles et humaines non couvertes par l’assurance maladie,
- accéder à des services de soutien comme la psychomotricité, l’ergothérapie, l’orthophonie, etc.

Le médecin traitant remplit un certificat médical pour accompagner le projet de vie de la personne (59).

La MDPH est l’organisme qui centralise les demandes des familles et des personnes en situation de handicap. Après étude d’un dossier (comprenant certificats médicaux, bilans scolaires ou professionnels et projet de vie), c’est la Commission des Droits et de l’Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH), rattachée à la MDPH, qui rend la décision d’orientation vers une structure adaptée (60).

- c) *Pour les enfants et adolescents : orientation vers un Institut Médico-Éducatif (IME)*

L'IME accueille les jeunes de 3 à 20 ans présentant une déficience intellectuelle. La MDPH oriente vers cette structure lorsque la scolarisation en milieu ordinaire, même avec un accompagnement (AESH, ULIS, SESSAD), ne suffit plus à répondre aux besoins. L'IME propose alors un accompagnement éducatif, pédagogique, thérapeutique et social visant à favoriser le développement et l'autonomie (61).

- d) *Pour les adultes : orientation vers un Établissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT)*

L'ESAT s'adresse aux personnes adultes dont le handicap ne permet pas l'accès direct au milieu ordinaire de travail, y compris avec un emploi accompagné. La MDPH oriente vers l'ESAT afin de proposer une activité professionnelle adaptée, associée à un accompagnement médico-social (soutien psychologique, vie quotidienne, formation). L'objectif est de développer les compétences, maintenir l'insertion sociale et, lorsque cela est possible, préparer une transition vers le travail ordinaire (62).

- e) *Complémentaire santé recommandée :*

Bien que l'ALD couvre les soins liés à la trisomie 21, elle ne prend pas en charge tous les soins hors de ce cadre. Il est fortement conseillé de souscrire une mutuelle complémentaire pour sécuriser l'accès à des soins non liés au handicap (59).

2. Surveillance médicale chez la personne porteuse de trisomie 21

Un suivi régulier, clinique et spécialisé, est essentiel pour prévenir ou détecter rapidement les nombreuses complications potentielles chez les personnes atteintes de trisomie 21. La mise en place de ce suivi permet notamment une nette amélioration de l'espérance et de la qualité de vie (59).

a) *Bilan pédiatrique dès la naissance :*

- Dès les premiers jours, consultation régulière avec le médecin traitant (tous les 2 mois) pour surveiller la croissance, la nutrition et le développement global.
- Examen cardiaque (à la naissance) pour détecter d'éventuelles malformations congénitales.

b) *Contrôles médicaux ciblés :*

Les bilans spécifiques doivent être adaptés à chaque tranche d'âge, en incluant :

- ORL (otites, perte auditive),
- Ophtalmologie (vision, strabisme, cataracte),
- Transit digestif (reflux, constipation, maladie cœliaque),
- Endocrinologie (thyroïde, glycémie),
- Orthopédie (hypotonie, pieds plats, hyperlaxité),
- Neurologie (épilepsie, suivi cognitif, neuropédiatrie),
- Neurologie adulte : repérer les signes précoces de démence ou troubles neurologiques (59).

c) *Médicaments et précautions :*

- En règle générale, les traitements sont similaires à ceux des autres patients.
- Seule exception : les traitements neurologiques et psychiatriques nécessitent des doses plus faibles, comparables à celles prescrites chez les nourrissons, en raison d'une hypersensibilité spécifique (59).

3. Vieillesse chez la personne porteuse de trisomie 21

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent généralement un vieillissement accéléré, impliquant une surveillance médicale particulière, dès l'âge adulte. Ce vieillissement se manifeste de deux façons :

a) *Le vieillissement « classique » mais précoce*

Les adultes trisomiques commencent souvent à ressentir des signes typiques du vieillissement (fatigue, perte d'autonomie, troubles de la mobilité) plus tôt, généralement entre 35 et 50 ans (59).

b) *Le vieillissement pathologique précoce (type Alzheimer)*

Un bilan cognitif auprès d'un médecin ou neurologue est recommandé aux alentours de 35-40 ans.

4. Besoins éducatifs particuliers et scolarisation

a) *Besoins éducatifs particuliers :*

Les enfants porteurs de trisomie 21 présentent des besoins spécifiques nécessitant :

- des **adaptations pédagogiques individualisées**,
- un **rythme plus lent et plus répétitif** des apprentissages,
- des **supports visuels** privilégiés (meilleure compréhension que par l'auditif).

L'école ordinaire, lorsqu'elle est adaptée, favorise socialisation et apprentissage. Les risques de stigmatisation peuvent être réduits par une **préparation de l'entourage scolaire** (enseignants, élèves, parents) (52).

b) *Modalités de scolarisation :*

- Inclusion possible en **classe ordinaire**, à temps plein ou partiel,
- Scolarisation en **ULIS** (Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire) ou **Unité d'Enseignement** en établissement spécialisé,
- Coordination avec des services spécialisés : **CAMSP**, **SESSAD**, associations.

La mise en place d'un **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)** est essentielle, en lien avec enseignants, professionnels de santé et famille (52).

c) *Prises en charge médicales et paramédicales :*

- **Orthophonie** : développement du langage, communication non verbale, puis oralisation (retard d'environ 1 an, amélioration progressive).
- **Kinésithérapie** : motricité, équilibre, coordination, prévention de la scoliose, travail sur l'hypotonie.
- **Psychomotricité** : construction du schéma corporel, maîtrise des gestes et mouvements.
- **Soutien psychologique** : prévention des troubles de l'estime de soi, accompagnement des familles et de la fratrie (52).

XI. Présentation des structures d'accompagnement et de soutien

- ADAPEI (*Association Départementale des Parents et Amis de Personnes Handicapées Mentales*)

Les ADAPEI sont des associations locales engagées dans le soutien aux personnes en situation de handicap mental. Elles interviennent principalement dans la gestion d'établissements spécialisés et de services d'accompagnement (insertion, hébergement, travail adapté). Elles soutiennent également les familles via des actions éducatives et militantes (63).

Contact : Associations départementales (site web local, permanence téléphonique pour chaque département)

- Trisomie 21 France

Trisomie 21 France est une fédération, c'est-à-dire un regroupement d'associations locales de personnes porteuses de trisomie 21, de leurs familles et de professionnels. Elle accompagne tout au long de la vie (école, travail, logement, vie affective), défend les droits, donne les moyens de faire ses propres choix et agit pour une société plus inclusive où chacun a sa place (64).

Contact : tel. 04 77 37 87 29, mail. contact@trisomie21-france.org, site. <https://trisomie21-france.org/>

- GEIST 21 (*Groupe d'Étude pour l'Insertion Sociale des personnes porteuses de Trisomie 21*)

Les GEIST, associations locales, œuvrent au développement de l'inclusion sociale, scolaire et citoyenne des personnes porteuses de trisomie 21. Chaque groupe, souvent local, développe un accompagnement individualisé centré sur la réflexion partagée entre parents et professionnels (65).

Contact : Site web local

- Institut Jérôme Lejeune

Institut médical de référence dédié à la trisomie 21 et aux déficiences intellectuelles d'origine génétique. Il combine trois missions : soins (suivi personnalisé continu), recherche et formation (professionnels et familles). Il suit plusieurs milliers de patients et est reconnu pour son expertise pluridisciplinaire (66) (67).

Contact : tel. 01 56 58 63 00, site. <https://www.institulejeune.org/>

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

Les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce accueillent les enfants de 0 à 6 ans présentant un handicap, des difficultés ou un retard de développement.

Ils assurent le dépistage, la prévention, les soins et la rééducation afin de maintenir l'enfant dans un milieu ordinaire et de favoriser son intégration familiale, sociale et scolaire.

Ils accompagnent également les parents dans le diagnostic, l'orientation et le suivi.

Leur fonctionnement repose sur une équipe pluridisciplinaire (médecins, rééducateurs, psychologues, éducateurs, assistants sociaux) en lien avec les crèches, PMI (Protection Maternelle et Infantile) et services hospitaliers (68).

Contact : Site web local

- SESSAD (*Services d'Éducation Spéciale et de Soins À Domicile*)

Les SESSAD sont des services médico-sociaux qui accompagnent les enfants, les adolescents et jeunes adultes en situation de handicap, dans leur milieu de vie ordinaire (domicile, école, crèche, structures de loisirs). Leur mission est de permettre à la personne d'être maintenue dans un environnement inclusif tout en bénéficiant d'un accompagnement éducatif, pédagogique, thérapeutique et social adapté (69).

Contact : Site web local

- PMI (*Protection Maternelle et Infantile*)

Suivi prénatal/postnatal et prévention sanitaire gratuite pour femmes enceintes et enfants 0-6 ans (70).

Contact : Site web local

- Association M21

L'association M21 propose une ligne téléphonique gratuite d'écoute et de soutien, dédiée aux personnes confrontées à un diagnostic de trisomie 21, qu'il soit prénatal ou à la naissance. Cette écoute est assurée sans jugement ni influence, et respecte intégralement les choix des parents (71).

Contact : tel. 09 86 87 21 01, mail. contact@m-21.fr, site <https://www.m-21.fr/>

- Fondation Perce-Neige

Fondation reconnue d'utilité publique depuis 2016, Perce-Neige accompagne les personnes en situation de handicap et leurs familles via des établissements spécialisés, un soutien actif, la sensibilisation sociale et le financement de recherche (72).

Contact : tel. 01 47 17 19 30, site. <https://www.perce-neige.org/>

Si la diversité des structures constitue une richesse, elle peut aussi être source de confusion pour les familles. Dans ce contexte, le numéro d'appel gratuit de l'association M21 offre une écoute immédiate et des conseils personnalisés, permettant aux parents de trouver rapidement une orientation adaptée et de savoir vers quelles structures se tourner en priorité. Par ailleurs, les associations départementales et régionales affiliées à Trisomie 21 France représentent également des points d'appui essentiels dès les premiers contacts : elles permettent aux familles de bénéficier d'un cadre structuré, d'un accompagnement continu et d'une orientation vers les ressources locales.

- RT21 (*Regroupement pour la Trisomie 21*)

Le site du Regroupement pour la Trisomie 21 met à disposition une large variété de ressources pratiques et pédagogiques, permettant d'informer et d'accompagner efficacement les parents, ou futurs parents, à chaque étape du parcours de vie de l'enfant (73).

Contact : site. <https://trisomie.qc.ca/>

XII. Outils de formation à la trisomie 21 pour les pharmaciens

- Le site de la **fédération Trisomie 21 France** propose des formations, accessibles aux professionnels, familles et personnes concernées. Les thèmes sont variés : l'accompagnement, la communication adaptée, la bientraitance, la santé ou encore la transition vers la vie adulte (74).

Site : <https://trisomie21-france.org/formations/#centre>

- De plus, pour soutenir l'accompagnement des familles, la plateforme **Santé Inclusive 2.1**, développée par l'Association Trisomie 21 des Alpes-Maritimes, constitue un outil accessible et structuré. Elle informe sur les généralités de la trisomie 21, les droits (ALD, MDPH), les parcours de soins et propose une version « Facile à Lire et à Comprendre », répondant à la nécessité d'une information claire dès l'annonce du diagnostic (58).

Dans le cadre de cette thèse, plusieurs organismes spécialisés (associations, instituts, centres de formation) proposant des conférences et modules de formation en université ou en milieu hospitalier ont été sollicités. Ces dispositifs, destinés en priorité aux médecins, sage-femmes, psychologues ou éducateurs spécialisés, n'ont toutefois pas ouvert d'accès pour un étudiant en pharmacie.

Cette difficulté à obtenir une participation témoigne du fait que les pharmaciens restent encore peu intégrés dans les parcours de formation consacrés à la trisomie 21 et, plus largement, aux troubles du développement intellectuel. Cela souligne la nécessité de développer une meilleure inclusion de la profession pharmaceutique dans ces dispositifs, afin de renforcer la culture professionnelle des pharmaciens et leur rôle potentiel d'orientation et d'information auprès des familles.

Conclusion

Si les avancées du dépistage prénatal ont permis une détection de plus en plus précoce, elles soulèvent également des interrogations profondes concernant la qualité de l'information délivrée et le respect de la liberté des choix.

Les résultats présentés mettent en évidence un décalage persistant entre les attentes des parents et les pratiques actuelles, notamment en termes de soutien psychologique, de clarté de l'information et de mise en relation avec des structures adaptées.

Les témoignages recueillis montrent que l'annonce d'un dépistage positif reste trop souvent brutale, renforçant le climat d'angoisse et de solitude des familles.

Si les structures spécialisées (CAMSP, SESSAD, MDPH, associations, instituts) sont des relais essentiels, leur diversité peut être source de confusion, d'où la nécessité d'une orientation claire et précoce.

Dans ce contexte, la pharmacie d'officine, en tant que lieu de proximité, devrait trouver sa place dans le parcours d'accompagnement.

Les enquêtes menées auprès des parents et des pharmaciens montrent toutefois que ce rôle reste à construire.

Les pharmaciens eux-mêmes expriment un besoin important de formation spécifique et d'outils pratiques leurs permettant d'intervenir avec légitimité et efficacité.

Ainsi, ce travail souligne l'urgence de renforcer la formation des pharmaciens sur la trisomie 21 et les diagnostics sensibles en général. De plus, il encourage un modèle officinal axé sur l'écoute des parents et l'orientation vers des ressources adaptées pour chacun. En contribuant, à son échelle, à l'information, à l'orientation et au soutien des parents, le pharmacien pourrait participer à un parcours de soins plus humain et inclusif, sans pour autant remplacer les professionnels concernés par cet accompagnement.

En définitif, cette thèse met en lumière un potentiel encore insuffisamment exploité : celui de la pharmacie d'officine comme relais de proximité dans l'accompagnement des familles confrontées à la trisomie 21.

Sa concrétisation repose sur deux leviers essentiels : la formation et la coopération interprofessionnelle.

Leur articulation permettra non seulement de renforcer la place du pharmacien, mais surtout de répondre à un besoin crucial des familles : ne jamais rester seules face à l'annonce d'un diagnostic bouleversant.

Bibliographie

1. La trisomie 21, c'est quoi ? [Internet]. Trisomie 21 France. Disponible sur: <https://trisomie21-france.org/cest-quoi-trisomie/>
2. Fondation Jérôme Lejeune [Internet]. Trisomie 21 : Impact des changements de société et des découvertes médicales sur une population. Disponible sur: <https://www.fondationlejeune.org/trisomie-21-impact-des-changements-de-societe-et-des-decouvertes-medicales-sur-une-population/>
3. MÉDICO-LÉGAL- Dépistage de la trisomie [Internet]. REVUE GENESIS. 2024. Disponible sur: <https://www.revuegenesis.fr/medico-legal-depistage-de-la-trisomie/>
4. Vassy C, Jaravine D. Trisomie 21 et stigmatisation Expériences de parents. Champ Psy [Internet]. 2015 [cité 24 sept 2025];68(2):53-66. Disponible sur: <https://shs.cairn.info/revue-champ-psy-2015-2-page-53>
5. Fondation Jérôme Lejeune [Internet]. Qu'est-ce que la trisomie 21 ? - Tout savoir sur cette maladie génétique. Disponible sur: <https://www.fondationlejeune.org/trisomie-21/>
6. Édition professionnelle du Manuel MSD [Internet]. [cité 16 juin 2025]. Syndrome de Down (trisomie 21) - Pédiatrie. Disponible sur: <https://www.msmanuals.com/fr/professional/pediatrie/anomalies-chromosomiques-et-genetiques/syndrome-de-down-trisomie-21>
7. Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P. Molecular Biology of the Cell. 4th éd. Garland Science; 2002.
8. Fiche d'information sur les chromosomes [Internet]. Disponible sur: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Chromosomes-Fact-Sheet>
9. Packan R. inviTRA. 2021. Que sont les chromosomes ? Disponible sur: <https://www.invitra.fr/chromosome/>
10. Manuels MSD pour le grand public [Internet]. Présentation des anomalies chromosomiques et génétiques - Problèmes de santé infantiles. Disponible sur: <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/problèmes-de-santé-infantiles/anomalies-chromosomiques-et-genetiques/présentation-des-anomalies-chromosomiques-et-genetiques>
11. Dard R. Étude du neurodéveloppement et de l'infertilité masculine chez différents modèles murins de Trisomie 21 [Internet] [These de doctorat]. Université Paris Cité; 2024 [cité 19 juin 2025]. Disponible sur: <https://theses.fr/2024UNIP5011>
12. Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis ET, Reymond A, Deutsch S. Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology. Nat Rev Genet. oct 2004;5(10):725-38.
13. Dard R. La trisomie 21 : origines et quelques chiffres | Planet-Vie [Internet]. 2018. Disponible sur: <https://planet-vie.ens.fr/thematiques/sante/pathologies/la-trisomie-21-origines-et-quelques-chiffres>

14. La trisomie 21 [Internet]. Institut Lejeune. Disponible sur: <https://www.institutlejeune.org/comprendre/la-trisomie-21.html>
15. Allen EG, Freeman SB, Druschel C, Hobbs CA, O'Leary LA, Romitti PA, et al. Maternal age and risk for trisomy 21 assessed by the origin of chromosome nondisjunction: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. Hum Genet [Internet]. févr 2009;125(1):41-52. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2833410/>
16. Trisomie 21 : prévalence et mécanismes génétiques [Internet]. 2020. Disponible sur: <https://www.youtube.com/watch?v=poL2tOqzC-Y>
17. Federico C, Brancato D, Bruno F, Galvano D, Caruso M, Saccone S. Robertsonian Translocation between Human Chromosomes 21 and 22, Inherited across Three Generations, without Any Phenotypic Effect. Genes [Internet]. 1 juin 2024;15(6):722. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC11202415/>
18. Translocations%20Robertsoniennes%20French%20FTNW.pdf [Internet]. [cité 8 juill 2025]. Disponible sur: <https://www.rarechromo.org/media/translations/Francais/Translocations%20Robertsoniennes%20French%20FTNW.pdf>
19. Merck Manual Professional Edition [Internet]. Down Syndrome (Trisomy 21) - Pediatrics. Disponible sur: <https://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/chromosome-and-gene-abnormalities/down-syndrome-trisomy-21>
20. Translocation Down Syndrome [Internet]. [cité 24 juin 2025]. Disponible sur: <https://www.nationwidechildrens.org/conditions/health-library/translocation-down-syndrome>
21. Leon E, Zou YS, Milunsky JM. Mosaic Down syndrome in a patient with low-level mosaicism detected by microarray. Am J Med Genet A. déc 2010;152A(12):3154-6.
22. Édition professionnelle du Manuel MSD [Internet]. Syndrome de Down (trisomie 21) - Pédiatrie. Disponible sur: <https://www.msmanuals.com/fr/professional/pédiatrie/anomalies-chromosomiques-et-génétiques/syndrome-de-down-trisomie-21>
23. Delahaie N. Trisomie 21 : causes, symptômes et prise en charge [Internet]. Fondation Perce-Neige | Fondation d'aide aux personnes handicapées. 2021. Disponible sur: <https://www.perce-neige.org/infos-handicap/comprendre-le-handicap/la-trisomie-21/>
24. Haute Autorité de Santé [Internet]. Dépistage de la trisomie 21. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_2899277/fr/dépistage-de-la-trisomie-21
25. Édition professionnelle du Manuel MSD [Internet]. [cité 24 juin 2025]. Image:Échographie montrant une clarté nucale augmentée chez un fœtus à 10 semaines. Disponible sur: <https://www.msmanuals.com/fr/professional/multimedia/image/échographie-montrant-une-clarté-nucale-augmentée-chez-un-fœtus-à-10-semaines>

26. Résultats de l'échographie de la clarté nucale (CN) entre 11-14 semaines de grossesse [Internet]. 2022. Disponible sur: <https://www.bornontario.ca/fr/ps0/results-and-next-steps/11-14-week-nuchal-translucency-ultrasound-results.aspx>
27. Verschuère J. Aspects psychologiques du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques.
28. Dépistage de la Trisomie 21 [Internet]. RPAI. Disponible sur: <https://www.rpai-perinat.org/depistage-de-trisomie-21/>
29. Le Ray C, Lelong N, Cinelli H, Blondel B, Le Ray C, Lelong N, et al. Results of the 2021 French National Perinatal Survey and trends in perinatal health in metropolitan France since 1995. *J Gynecol Obstet Hum Reprod* [Internet]. 1 déc 2022;51(10):102509. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S246878472200191X>
30. Fondation Jérôme Lejeune [Internet]. [cité 26 août 2025]. Tout savoir sur le dépistage prénatal de la trisomie 21. Disponible sur: <https://www.fondationlejeune.org/trisomie-21/test-depistage/>
31. Flori-Secondi A. Enquête épidémiologique sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 dans les Alpes-Maritimes de 2012 à 2018. 16 nov 2018;43. Disponible sur: <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01983677>
32. de Lyon C, de Saint-Etienne C. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Trisomie 2. 2020;
33. Généralités sur le dépistage de la trisomie 21 — Site des ressources d'ACCES pour enseigner les Sciences de la Vie et de la Terre [Internet]. [cité 26 août 2025]. Disponible sur: https://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/la-trisomie21/Points/t21_synthese
34. Dépistage prénatal des trisomies 21, 18 et 13 - Service d'obstétrique à Genève aux HUG - HUG [Internet]. Disponible sur: <https://www.hug.ch/obstetrique/depistage-prenatal-trisomies-21-18-13>
35. Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet EJHG*. janv 2013;21(1):27-33.
36. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. *Eur J Hum Genet* [Internet]. mars 2021;29(3):402-10. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7940428/>
37. Magelssen M, Solberg B, Supphellen M, Haugen G. Attitudes to prenatal screening among Norwegian citizens: liberality, ambivalence and sensitivity. *BMC Med Ethics*. 18 sept 2018;19(1):80.
38. de Groot-van der Mooren M, de Graaf G, Weijerman ME, Hoffer MJV, Knijnenburg J, van der Kevie-Kersemaekers AMMF, et al. Does non-invasive prenatal testing affect the livebirth prevalence of Down syndrome in the Netherlands? A population-based register study. *Prenat Diagn*. sept 2021;41(10):1351-9.

39. Bowman-Smart H, Perrot A, Horn R. Supporting patient decision-making in non-invasive prenatal testing: a comparative study of professional values and practices in England and France. *BMC Med Ethics* [Internet]. 21 mars 2024;25(1):34. Disponible sur: <https://doi.org/10.1186/s12910-024-01032-0>
40. van der Meij KRM, Sistermans EA, Macville MVE, Stevens SJC, Bax CJ, Bekker MN, et al. TRIDENT-2: National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands. *Am J Hum Genet* [Internet]. 5 déc 2019 [cité 18 juin 2025];105(6):1091-101. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6904791/>
41. Dreux S. First-trimester screening for Down syndrome in France combining fetal nuchal translucency measurement and biochemical markers. *Prenat Diagn* [Internet]. 1 janv 2003; Disponible sur: https://www.academia.edu/19298998/First_trimester_screening_for_Down_syndrome_in_France_combining_fetal_nuchal_translucency_measurement_and_biochemical_markers
42. Tamminga S, Van Schendel RV, Rommers W, Bilardo CM, Pajkrt E, Dondorp WJ, et al. Changing to NIPT as a first-tier screening test and future perspectives: opinions of health professionals: Changing to NIPT as a first-tier screening test and future perspectives. *Prenat Diagn* [Internet]. déc 2015;35(13):1316-23. Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pd.4697>
43. van der Meij KRM, Henneman L, Sistermans EA. Non-invasive prenatal testing for everybody or contingent screening? *Prenat Diagn* [Internet]. 2023;43(4):443-7. Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/pd.6296>
44. Special-Report-Geographical-Inequalities.pdf [Internet]. [cité 30 juill 2025]. Disponible sur: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/eurocat-pub-docs/Special-Report-Geographical-Inequalities.pdf>
45. Monitor%202023%20screeningsprogramma%20de%20NIPT%20en%20het%20SEO_ENG.pdf [Internet]. [cité 15 oct 2025]. Disponible sur: https://www.pns.nl/sites/default/files/2025-01/Monitor%202023%20screeningsprogramma%20de%20NIPT%20en%20het%20SEO_ENG.pdf
46. Vassy C. Questions éthiques sur le dépistage prénatal de la trisomie 21. *Contraste* [Internet]. 5 déc 2019;50(2):105-14. Disponible sur: <https://shs.cairn.info/revue-contraste-2019-2-page-105>
47. AAMC [Internet]. Prenatal screenings can lead to false positives, heightened anxiety. Disponible sur: <https://www.aamc.org/news/prenatal-screenings-can-lead-false-positives-heightened-anxiety>
48. Nagwa LEA chromosomiques |. Lesson Explainer: Anomalies chromosomiques | Nagwa [Internet]. [cité 24 juin 2025]. Disponible sur: <https://www.nagwa.com/fr/explainers/604105840359/>
49. Les déficits cognitifs dans la trisomie 21, de la naissance à la démence : mécanismes et traitements – Académie nationale de médecine | Une institution dans son temps [Internet]. [cité 24 juin 2025]. Disponible sur:

<https://www.academie-medecine.fr/les-deficits-cognitifs-dans-la-trisomie-21-de-la-naissance-a-la-demence-mecanismes-et-traitements/>

50. Le développement du potentiel des bébés avec une trisomie 21 – Regroupement pour la Trisomie 21 [Internet]. Disponible sur: <https://trisomie.qc.ca/ressources/developpementdupotentiel/>
51. 4.1-PDF-Le-fonctionnement-comportemental-des-PPT21.pdf [Internet]. [cité 9 juill 2025]. Disponible sur: <https://t21learning.institutlejeune.org/wp-content/uploads/2023/12/4.1-PDF-Le-fonctionnement-comportemental-des-PPT21.pdf>
52. Trisomie 21 : BEP | Tous à l'école [Internet]. Disponible sur: <https://www.tousalecole.fr/content/trisomie-21-bep>
53. Les missions du pharmacien d'officine [Internet]. Disponible sur: <https://www.ameli.fr/alpes-maritimes/assure/sante/medicaments/missions-pharmacien>
54. Les autres missions du pharmacien d'officine - Guide de stage de pratique professionnelle en officine [Internet]. 2020. Disponible sur: <https://cpcms.fr/guide-stage/knowledge-base/les-autres-missions-du-pharmacien-dofficine/>
55. [depistages_prenatals_obligatoires_argu_vf.pdf?utm_source=chatgpt.com](#) [Internet]. [cité 31 août 2025]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2009-12/depistages_prenatals_obligatoires_argu_vf.pdf?utm_source=chatgpt.com
56. Toxoplasmose : gestes de prévention à adopter lors de la grossesse ou en cas d'immunodépression [Internet]. Disponible sur: <https://www.ameli.fr/alpes-maritimes/assure/sante/themes/toxoplasmose/prevention>
57. Robert-Gangneux F, Dion S. Toxoplasmose de la femme enceinte. J Pédiatrie Puériculture [Internet]. 1 oct 2020 [cité 15 oct 2025];33(5):209-20. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S098779832030075X>
58. Santé inclusive 2.1 [Internet]. Accueil. Disponible sur: <https://santeinclusive.trisomie21am.fr/>
59. Vous êtes médecin [Internet]. Santé inclusive 2.1. Disponible sur: <https://santeinclusive.trisomie21am.fr/vous-etes-medecin/>
60. MDPH [Internet]. La MDPH - MDPH - Département du Var. Disponible sur: <https://mdph.var.fr>
61. Scolarisation en établissement médico-social | Mon Parcours Handicap [Internet]. Disponible sur: <https://www.monparcourshandicap.gouv.fr/scolarite/comment-seffectue-la-scolarisation-en-etablissement-medico-social-ems>
62. Les établissements ou services d'aide par le travail (ESAT) | Travail-emploi.gouv.fr | Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles [Internet]. 2014. Disponible sur: <https://travail-emploi.gouv.fr/les-etablissements-ou-services-daide-par-le-travail-esat>

63. Nos valeurs [Internet]. Disponible sur:
<https://www.adapeiam.fr/index.php/notre-association/nos-valeurs>
64. Trisomie 21 France [Internet]. Trisomie 21 France. Disponible sur:
<https://trisomie21-france.org/>
65. G.E.I.S.T. 21 - Caractéristiques [Internet]. Disponible sur:
<https://annuaire.action-sociale.org/?c=geist-21-060021441&details=caracteristiques>
66. Fondation Jérôme Lejeune [Internet]. Fondation Jérôme Lejeune. Disponible sur: <https://www.fondationlejeune.org/>
67. Institut Lejeune [Internet]. Institut Jérôme Lejeune. Disponible sur:
<https://www.institulejeune.org/>
68. CAMSP (Centre d'action médico-sociale précoce) : définition | Mon Parcours Handicap [Internet]. Disponible sur:
<https://www.monparcourshandicap.gouv.fr/glossaire/camsp>
69. Académie de Reims [Internet]. Qu'est-ce qu'un SESSAD (service d'éducation spéciale et de soins à domicile) ? Disponible sur: <https://www.ac-reims.fr/qu-est-ce-qu-un-sessad-service-d-education-speciale-et-de-soins-a-domicile-121610>
70. 1000 Premiers Jours [Internet]. Qu'est-ce qu'un centre de Protection Maternelle et Infantile (PMI) ? Disponible sur: <https://www.1000-premiers-jours.fr/fr/quest-ce-quun-centre-de-protection-maternelle-et-infantile-pmi>
71. M21 [Internet]. M21: Trisomie 21, l'association qui accompagne en cas de diagnostic. Disponible sur: <https://www.m-21.fr>
72. Fondation Perce-Neige | Fondation d'aide aux personnes en situation de handicap [Internet]. Perce-Neige - Fondation d'aide aux personnes handicapées. Disponible sur: <https://www.perce-neige.org/>
73. Regroupement pour la Trisomie 21 – Viser l'inclusion [Internet]. Disponible sur: <https://trisomie.qc.ca/>
74. Formations [Internet]. Trisomie 21 France. Disponible sur: <https://trisomie21-france.org/formations/>

Trisomie 21 : Perception des parents sur l'accompagnement

Page 2 sur 7

Êtes-vous... *

- Une femme
- Un homme
- Autre genre

Dans quelle période est né votre enfant porteur de trisomie 21 ? *

- Avant 1990
- 1990 - 1999
- 2000 - 2009
- 2010 - 2019
- 2020 - Aujourd'hui

Avez-vous effectué un dépistage prénatal de la trisomie 21 pendant la grossesse ? *

- Oui
- Non

Quel âge aviez-vous à la naissance de votre enfant atteint de trisomie 21 ? *

- < 20 ans
- Entre 20 et 25 ans
- Entre 25 et 30 ans
- Entre 30 et 35 ans
- > 35 ans

Annexe 2 : Questionnaire destiné aux parents (si dépistage prénatal réalisé)

Connaissez-vous la trisomie 21 à ce moment-là ? *

- Pas du tout : Je n'en avais jamais entendu parler
- Très peu : J'en avais déjà entendu parler mais je ne savais pas précisément ce que c'était
- Un peu : Je connaissais les grandes lignes mais sans détails médicaux
- Assez bien : Je connaissais bien la trisomie 21 et ses implications
- Très bien : Je maîtrisais parfaitement le sujet et ses aspects médicaux et sociaux

Comment avez-vous été informés des résultats du dépistage ? *

- Consultation médicale
- Appel téléphonique
- Courrier postal
- e-mail
- Autre (à préciser)

Autre :

Avez-vous trouvé les explications des professionnels de santé claires et suffisantes à ce moment-là ? *

- Pas du tout
- Plutôt non
- Mitigé(e)
- Plutôt oui
- Tout à fait
- Ne se souvient pas

Comment avez-vous vécu l'annonce du dépistage prénatal positif sur le plan émotionnel ? *

- Très mal : choc intense, détresse
- Mal : Grande inquiétude
- Mitigé(e) : Mélange d'émotions positives et négatives
- Plutôt bien : Un peu inquiet(e) mais avec du soutien
- Très bien : Serein(e)

Avez-vous ressenti un manque de soutien de la part du corps médical au moment de l'annonce ? *

- Pas du tout : J'ai été très soutenu(e)
- Plutôt non : J'ai été bien soutenu(e) malgré quelques manques
- Mitigé(e) : J'ai été soutenu(e) mais c'était insuffisant
- Plutôt oui : J'ai ressenti un manque important de soutien
- Tout à fait : Je me suis senti(e) complètement abandonné(e)

Quels professionnels de santé vous ont accompagné après l'annonce à la naissance ? *

- Gynécologue
- Sage-femme
- Généticien
- Médecin généraliste
- Pédiatre
- Pharmacien
- Psychologue
- Aucun professionnel ne m'a accompagné
- Autre (à préciser)

Autre :

Avez-vous reçu des informations sur les aides et ressources disponibles pour les enfants porteurs de trisomie 21 ? *

- Oui
- Oui, mais insuffisantes
- Non

Si oui, par quel biais (ex : professionnels de santé, associations, internet, proches, etc.) ?

Après l'annonce du dépistage, avez-vous abordé ce sujet avec votre pharmacien ? *

- Oui
- Non
- Je ne me souviens plus

Pensez-vous que la pharmacie pourrait être un lieu de soutien et d'échange sur ce sujet ? *

- Oui, totalement
- Oui, mais avec certaines limites
- Non, ce n'est pas le rôle de la pharmacie
- Je ne sais pas

Selon vous, quel rôle le pharmacien pourrait-il jouer après un dépistage prénatal positif ? *

- Expliquer les résultats du dépistage avec des mots simples
- Répondre aux questions sur la trisomie 21
- Apporter un soutien psychologique et une écoute bienveillante
- Orienter vers des professionnels spécialisés
- Informer sur les aides et ressources disponibles
- Aucun rôle particulier
- Autre (à préciser)

Autre :

Quelles informations auriez-vous souhaité recevoir immédiatement après l'annonce du dépistage ? *

Auriez-vous aimé bénéficier d'un accompagnement sous forme d'entretien individuel ou d'un document informatif ? *

- Un entretien individuel
- Un document informatif détaillé
- Les deux
- Aucun des deux

Que recommanderiez-vous pour améliorer l'accompagnement des parents après un dépistage prénatal positif ? *

Annexe 3 : Questionnaire destiné aux parents (si dépistage prénatal non réalisé)

Quels professionnels de santé vous ont accompagné après l'annonce à la naissance ? *

- Gynécologue
- Sage-femme
- Généticien
- Médecin généraliste
- Pédiatre
- Pharmacien
- Psychologue
- Aucun professionnel ne m'a accompagné
- Autre (à préciser)

Autre :

Avez-vous reçu des informations sur les aides et ressources disponibles pour les enfants porteurs de trisomie 21 ? *

- Oui
- Oui, mais insuffisantes
- Non

Si oui, par quel biais (ex : professionnels de santé, associations, internet, proches, etc.) ?

Auriez-vous aimé bénéficier d'un accompagnement sous forme d'entretien individuel ou d'un document informatif ? *

- Un entretien individuel
- Un document informatif détaillé
- Les deux
- Aucun des deux

Lors de votre grossesse, avez-vous été informés des possibilités de dépistage prénatal pour la trisomie 21 ? *

- Oui, de manière très claire
- Oui, mais c'était peu claire
- Non

Si non, auriez-vous souhaité recevoir plus d'informations à ce sujet de la part des professionnels de santé ?

- Oui, cela m'aurait aidé
- Peut-être, mais je ne suis pas certain(e) que cela aurait changé ma perception
- Non, je n'en ressentais pas le besoin

Comment et par qui vous a été annoncée la trisomie 21 de votre enfant ? (ex: gynécologue, sage-femme, pédiatre, infirmière, dans quelles conditions...) *

Comment avez-vous vécu l'annonce du diagnostic à la naissance ? L'avez-vous ressentie comme brutale ? *

- Très brutale : J'ai été choqué(e) par les propos qui m'ont été dit
- Plutôt brutale : J'ai trouvé qu'il y avait un manque de délicatesse
- Neutre : Ni brutale, ni bienveillante
- Plutôt bienveillante
- Très bienveillante

Estimez-vous que les professionnels de santé ont su vous accompagner de manière bienveillante et adaptée après l'annonce ? *

- Pas du tout : J'ai manqué totalement de soutien et d'écoute
- Plutôt non : J'ai ressenti des lacunes dans l'accompagnement
- Mitigé(e) : Un soutien partiel mais insuffisant
- Plutôt oui : J'ai bénéficié d'un accompagnement bienveillant
- Tout à fait : J'ai été très bien entouré(e) et soutenu(e)

Quels types d'informations ou de soutien vous ont le plus manqué à ce moment-là ? *

- Explications médicales claires sur la trisomie 21
- Accompagnement psychologique
- Orientation vers des associations et des structures spécialisées
- Informations sur les aides et dispositifs de soutien
- Conseils pratiques pour les premiers mois avec un enfant porteur de trisomie 21
- Autre (à préciser)

Autre :

Auriez-vous apprécié un relais d'information et de soutien en pharmacie après la naissance ? *

- Oui, cela m'aurait aidé
- Non, je ne voyais pas la pharmacie comme un lieu d'accompagnement

Avec du recul, pensez-vous que le dépistage prénatal aurait pu vous aider à mieux vous préparer à accueillir votre enfant ? *

- Oui, cela m'aurait permis d'anticiper et me préparer psychologiquement
- Non, je pense que rien ne peut vraiment préparer à ce type d'annonce

Selon vous, comment les professionnels de santé (médecins, sage-femmes, pharmaciens) pourraient-ils mieux informer et accompagner les futurs parents sur la trisomie 21 ? *

Trisomie 21 : Rôle du pharmacien dans l'accompagnement des parents après un dépistage prénatal positif

Page 2 sur 5

Avez-vous déjà rencontré des difficultés à accompagner des patients lors de l'annonce d'un diagnostic sensible, quel qu'il soit ? *

- Pas du tout : Je me sens très à l'aise avec ce type d'annonce
- Peu : J'ai parfois du mal mais je m'en sors
- Moyennement : Cela dépend de la situation et du patient
- Plutôt : Ce type d'annonce me met mal à l'aise
- Très : Je ressens une grande difficulté à accompagner dans ce type de situation

Au cours de vos études ou formations continues, avez-vous reçu une formation spécifique sur la trisomie 21 ? *

- Oui, une formation spécifique a été dispensée
- Oui, mais de manière très limitée
- Non, je n'ai pas reçu de formation spécifique

Avez-vous déjà été sollicité(e) par des parents ayant reçu un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21 ? *

- Oui, plusieurs fois
- Oui, occasionnellement
- Non, jamais

Si oui, comment avez-vous réagi et quelles informations ou conseils avez-vous pu leur apporter ? (ex : orientation vers un généticien, écoute active, informations sur les ressources disponibles, etc.)

Vous sentez-vous suffisamment informé(e) sur la trisomie 21 pour répondre aux questions des patients et de leur entourage ? *

- Pas du tout informé(e)
- Peu informé(e)
- Moyennement informé(e)
- Plutôt bien informé(e)
- Très bien informé(e)

Quels sont, selon vous, les principales caractéristiques médicales et psychosociales associées à la trisomie 21 ? *

- Déficit intellectuel
- Malformations cardiaques congénitales
- Hypotonie musculaire
- Problèmes de santé associés (troubles visuels, auditifs, thyroïdiens, etc.)
- Troubles comportementaux et sociaux
- Prise en charge médicale et suivi régulier
- Impact psychologique pour les familles (stress, soutien nécessaire)
- Autre (à préciser)

Autre :

Pensez-vous que le pharmacien a un rôle à jouer dans l'accompagnement des parents confrontés à un dépistage prénatal positif pour la trisomie 21 ? *

- Oui, tout à fait
- Oui, mais de manière limitée
- Non, ce n'est pas mon rôle de pharmacien
- Je ne sais pas

Quelles ressources ou outils aimeriez-vous avoir pour mieux accompagner les patients confrontés à un diagnostic de trisomie 21 ? *

- Formations spécifiques sur la trisomie 21 et l'accompagnement psychologique
- Brochures ou supports d'informations pour les parents
- Contacts d'associations spécialisées sur la trisomie 21
- Outils d'orientation vers des professionnels (généralistes, psychologues)
- Supports d'information sur le suivi médical et les aides disponibles
- Autre (à préciser)

Autre :

Estimez-vous avoir reçu une formation suffisante sur le soutien psychosocial des patients en général ? *

- Pas du tout
- Peu
- Moyennement
- Assez
- Très

Si une formation spécifique était proposée sur l'accompagnement des parents après un dépistage prénatal positif, seriez-vous intéressée(e) ? *

- Oui, cela m'intéresserait beaucoup
- Oui, mais uniquement sur certains aspects
- Non, je ne pense pas en avoir besoin

Quels aspects de cette formation vous sembleraient les plus utiles ? *

- Connaissances médicales sur la trisomie 21
- Techniques de communication adaptées aux situations délicates
- Gestion des émotions des patients et des familles
- Orientation vers des ressources et des associations spécialisées
- Suivi psychologique des parents après un dépistage positif
- Information sur les aides et dispositifs existants pour les familles
- Autre (à préciser)

Autre :

Quels freins identifiez-vous à un meilleur accompagnement des parents dans votre exercice quotidien ? *

- Manque de temps
- Manque de formation spécifique
- Sujet trop sensible à aborder
- Manque de ressources (supports, informations, etc.)
- Manque de soutien de la part des autres professionnels de santé
- Manque de confidentialité dans l'espace de la pharmacie
- Autre (à préciser)

Autre :

Selon vous, quelles améliorations pourraient être mises en place pour mieux accompagner ces parents en officine ? (ex : amélioration de l'espace privé pour discuter, création de brochures ou supports d'information, formations supplémentaires, etc.) *

Annexe 5 : Brochure destinée aux pharmaciens



NUMEROS UTILES

TRISOMIE 21 FRANCE : 04 77 37 87 29

ASSOCIATION M21 : 09 86 87 21 01

FONDATION PERCE-NEIGE : 01 47 17 19 30

INSTITUT LEJEUNE : 01 56 58 63 00



RESSOURCES INTERNET

TRISOMIE 21 FRANCE

ASSOCIATION M-21

FONDATION PERCE NEIGE

INSTITUT LEJEUNE

SANTE INCLUSIVE TRISOMIE 21

RT21



QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

ANOMALIE GÉNÉTIQUE DÉCOUVERTE EN 1959

BIEN COMPRENDRE

La trisomie 21, c'est quand il y a trois chromosomes 21 au lieu de deux dans les cellules du corps. On l'appelle aussi « Syndrome de Down » et c'est la cause génétique la plus fréquente de déficience intellectuelle.



Pour bien comprendre, il faut savoir que notre corps est formé de **milliards de cellules**. Dans le noyau de chaque cellule, on trouve des chromosomes, des sortes de **petits « conteneurs »** qui transportent notre information génétique.



C'est le nombre de chromosomes par cellule, normalement organisés en **23 paires**. Ces chromosomes sont constitués d'ADN et contiennent des gènes, qui jouent un rôle essentiel. **Ce sont eux qui font ce que nous sommes.**

Dans la trisomie 21, **une copie en plus** du chromosome 21 est présente dès le tout début de la vie.



Ce chromosome en trop vient chambouler l'équilibre du corps et **change la façon** dont les gènes s'expriment.

C'est ce qui fait que ces personnes **se développent un peu différemment** des autres.

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont en commun une **déficience intellectuelle**, qui peut être plus ou moins importante selon les cas.

Elles présentent aussi parfois des **traits physiques similaires**, comme un **visage arrondi** ou des **yeux en amande**.



Certaines peuvent avoir une **santé plus fragile** et développer des problèmes médicaux, mais cela n'est pas toujours le cas.

Aujourd'hui, il existe différents moyens pour les **accompagner au quotidien**, que ce soit pour leur **santé**, leur **apprentissage** ou leur **autonomie**.



Trisomie 21

*À la pharmacie aussi,
on peut en parler !*



ECOUTER

INFORMER

ORIENTER

Université de Lille
UFR3S-Pharmacie
DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN PHARMACIE
Année Universitaire 2025/2026

Nom : DUPONT
Prénom : Axelle

Titre de la thèse : Trisomie 21 : Accompagnement des parents à l'officine après un dépistage prénatal positif

Mots-clés : Trisomie 21, Accompagnement, Parents, Officine, Dépistage prénatal, Information(s), Pharmaciens, Ressources

Résumé :

La trisomie 21 représente l'anomalie chromosomique la plus fréquente à l'origine d'une déficience intellectuelle.

Grâce aux progrès du dépistage prénatal, son diagnostic est aujourd'hui plus précoce, mais il soulève encore de nombreuses questions éthiques et humaines.

Face à l'annonce d'un dépistage prénatal positif de trisomie 21, les parents se retrouvent souvent démunis. Grâce à deux questionnaires menés auprès de parents et de pharmaciens, ce travail met en lumière les besoins exprimés, le manque de soutien ressenti et le rôle que pourrait jouer le pharmacien comme relais d'écoute, d'information et d'accompagnement.

Membres du jury :

Présidente : Madame **Réjane PAUMELLE-LESTRELIN**, Professeur des Universités (PU), Faculté des sciences pharmaceutiques et biologiques de Lille

Assesseurs : Madame **Christine DEMANCHE**, Maitre de Conférences des Universités (MCU), Faculté des sciences pharmaceutiques et biologiques de Lille
Monsieur **Fabrice MITOUMBA**, Maitre de Conférences Associés, Docteur en pharmacie, Titulaire d'officine, Pharmacie du Faubourg d'Arras à Lille

Membre extérieur : Madame **Marie Lucie FERRERI**, Docteur en Pharmacie, Titulaire d'officine, Pharmacie Place d'Armes à Bastia