

Même lorsque les conditions optimales ont été réunies, la première annonce constitue pour les parents un moment particulièrement violent et douloureux, souvent déterminant dans leur attitude ultérieure, et dont le souvenir restera profondément marqué. Elle n'est cependant que le premier temps de l'accompagnement car tout ne peut et ne doit être dit d'emblée. Une succession d'entretiens va ensuite permettre de reprendre et de préciser peu à peu les informations concernant la pathologie, les possibilités thérapeutiques et le pronostic en fonction de l'évolution et de la compréhension des parents.

Même si elle est faite par un interlocuteur privilégié, cette information ne se conçoit pas sans un véritable accompagnement qui implique, lui, l'ensemble des soignants et des rééducateurs qui vont peu à peu se mettre en place.

### **La période qui suit la révélation : une attention bienveillante**

Cette période est particulièrement difficile pour les parents, les réactions peuvent être diverses, elles doivent être connues et anticipées par les soignants pour ne pas s'enfermer dans le drame avec le couple. Elles sont un chemin nécessaire pour que les parents parviennent à élaborer un projet pour leur enfant.

### **Que souhaitent les parents ?**

- 1) La totalité de l'information,
- 2) Le plus tôt possible,
- 3) Etre les premiers décideurs pour l'enfant,
- 4) Etre près de leur enfant,
- 5) Etre assurés que l'enfant reçoit les meilleurs soins possibles,
- 6) Qu'on leur dise "Que faire au chevet de leur enfant".

Il faut bien entendu répondre aux questions, pas forcément à toutes d'emblée, et parfois par des questions du type : "Avez-vous entendu parler de ce handicap ? Qu'en connaissez-vous ?"

Il faudra savoir communiquer autour des incertitudes et des certitudes.

Lorsque le diagnostic est posé, on l'expliquera en des termes accessibles aux parents, en s'adaptant à leurs questions et en insistant sur la variabilité d'expression de la maladie et du handicap à venir.

Il est préférable d'amener les parents à prendre conscience des possibilités et des difficultés de leur enfant, au fur et à mesure qu'elles émergent. Il convient également de les amener à observer et à favoriser le développement de celui-ci. Dans tous les cas, faire part aux parents des limites des connaissances et de l'imprévisibilité dans le domaine pronostic n'est pas préjudiciable à la relation entre les parents et les soignants bien au contraire.

### **Il faudra aussi savoir préserver l'avenir.**

Il est important de mettre un accent sur les compétences de l'enfant et le rôle que ses parents peuvent jouer dans son évolution, en évitant tout jugement définitif sur un état ultérieur. Il s'agit de leur présenter alors la diversité des prises en charge possibles pour leur enfant et pour eux-mêmes.

L'ensemble des mesures prises pour préparer la sortie de l'enfant, soit du service de néonatalogie, soit de la maternité, doit permettre de poursuivre son accompagnement et celui de ses parents afin d'éviter une rupture préjudiciable dans la prise en charge.

### **La sortie d'hospitalisation, un projet à élaborer ensemble**

Dans ce contexte de sortie, l'information médicale doit être claire et complètement accessible aux parents. Le médecin doit s'attacher à vérifier que l'information est bien comprise. Elle doit se faire en prenant le temps avec un médecin disponible. Le pédiatre de maternité est initialement l'interlocuteur privilégié. Dans un deuxième temps, il pourra faire appel à un spécialiste qui complètera les informations et qui établira avec les parents un programme de suivi sur le plan médical et sur le plan développemental pour l'enfant.

### **Les différents aspects médicaux spécifiques, la prise en charge et le suivi pourront être abordés :**

Les étapes du suivi médical comportent les premiers mois de vie des explorations para cliniques : échographie cardiaque, échographie abdominale, échographie rénale. Contrôle systématique métabolique en particulier thyroïdien et hématologique. Organisation d'une consultation génétique pour l'enfant et sa famille. Durant les premières années, les examens médicaux s'attacheront à dépister les troubles sensoriels : exploration de l'audition, examen ophtalmologique ; consultations médicales régulières aux dates habituelles, avec examen clinique complet, et surveillance plus particulière de l'état général et nutritionnel, de la croissance staturo-pondérale, de l'évolution psychomotrice.

Surveillance des infections à répétition. Vaccinations aux dates habituelles.

### **Divers services et professionnels pourront apporter leur aide ultérieurement**

Les parents doivent être informés de la possibilité de rencontrer s'ils le désirent certains de ces intervenants dès le séjour du nouveau né en maternité ou en néonatalogie. Il peut s'agir :

- de leur médecin traitant ;
- de l'équipe du service de protection maternelle et infantile (PMI)
- de l'équipe d'un centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP) chargé d'une part de garantir le suivi et d'autre part d'assurer la prise en charge des enfants de 0 à 6 ans. Dans le cadre du CAMSP un bilan de développement peut être effectué régulièrement, la prise en charge peut être coordonnée, et la guidance parentale organisée ;
- d'un service d'éducation et de soins spécialisés à domicile (SESSAD) précoce, avec lequel le CAMSP travaille souvent à partir de 3 ans, afin de soutenir l'intégration scolaire ;
- des associations regroupant des parents d'enfants en situation de handicap.

**Certains de ces intervenants doivent pouvoir se mettre en contact avec l'équipe hospitalière pour assurer la continuité de la prise en charge. Par ailleurs au cours de leur cheminement, les parents seront progressivement informés de l'existence et du rôle de la Maison du Handicap (MDPH) chargée de la reconnaissance du handicap de l'enfant âgé de 0 à 20 ans, et qui sera en mesure le cas échéant d'attribuer une allocation d'éducation pour enfant handicapé (AEEH), qui également pourra accompagner l'enfant durant toute sa scolarité, et participer activement à l'orientation la plus judicieuse selon le projet établi.**

**La trisomie 21 est la cause la plus fréquente de handicap mental de l'enfant.** La naissance d'un enfant porteur de trisomie 21 est donc un événement relativement fréquent puisqu'on estime qu'une femme en âge de procréer a actuellement un risque d'environ 1/700 de donner naissance à un enfant trisomique. Ce risque qui augmente en fonction de l'âge de la mère (de 1/1600 entre 20 et 25 ans jusqu'à 1/46 après 45 ans) justifie de proposer une amniocentèse à toute femme enceinte au delà de 38 ans, en cas de triple test douteux, ou devant la découverte de signes évocateurs à l'échographie fœtale. Le diagnostic anténatal par amniocentèse d'une trisomie 21 chez le fœtus, permettant à la femme enceinte de demander, si elle le souhaite, une interruption médicale de grossesse, la situation à laquelle on doit faire face lors de la naissance d'un enfant T21 est très différente selon que ce diagnostic aura été fait en anténatal et exposé aux futurs parents qui auront pris la décision de poursuivre la grossesse, ou au contraire sera annoncé à la naissance et même parfois après quelques jours de vie.

**Lorsque le diagnostic est confirmé en anténatal** après réalisation d'une amniocentèse qui reste le seul examen permettant un diagnostic de certitude, il aboutit le plus souvent à une demande d'interruption médicale de grossesse. Dans certains cas cependant et pour différentes raisons les parents souhaitent poursuivre la grossesse. Dans cette situation, il sera important de rechercher attentivement l'existence éventuelles de malformations associées, notamment cardiaques, qui aggravent le pronostic. Dans un second temps et avant la naissance du bébé (naissance qui ne justifie pas de transfert de la patiente vers une maternité spécialisée), il sera important d'apporter aux futurs parents toutes les informations sur les structures de type CAMSP (centre d'action médico-sociale précoce) ou autres pouvant accompagner et aider le développement de l'enfant ainsi que sur les associations de parents auprès desquelles ils pourront trouver une écoute et un soutien ainsi que des conseils et informations pratiques. Un soutien psychologique et une guidance devront également être mis en place précocement si possible par un praticien en lien avec la structure qui assurera le suivi de l'enfant. Ce suivi qui dans un premier temps prendra la forme d'un accompagnement, devra être programmé et débuté dès la naissance.

**Lorsque le diagnostic est suspecté à la naissance** notamment chez des enfants de mères jeunes chez qui l'amniocentèse n'a pas été proposé de part l'absence de facteur de risque, le problème initial est de confirmer le diagnostic par la réalisation d'un caryotype et de rechercher des malformations associées qui pourraient mettre en jeu le pronostic vital. Si la confirmation génétique est absolument indispensable de part

le caractère parfois trompeur de la dysmorphie, il en est de même des examens complémentaires qui justifient que même en l'absence de problème néonataux, un transfert du nouveau né vers une unité de néonatalogie soit envisagé. Le délai nécessaire à la confirmation du diagnostic génétique étant de quelques jours, il est indispensable que durant cette période les parents ne soient pas laissés à l'écart des doutes de l'équipe médicale. Les parents devront être vus rapidement dans les heures suivant l'accouchement. Les premiers mots concernant la suspicion d'une anomalie génétique pouvant expliquer certaines particularités cliniques du nouveau né, et la nécessité de pratiquer des examens complémentaires, sont particulièrement importants. Ils doivent être prononcés par un médecin expérimenté éventuellement accompagné d'un psychologue spécialisé qui reverra et accompagnera les parents durant cette période. Là encore un contact rapide avec une équipe de type CAMSP sera particulièrement utile pour associer dès l'annonce diagnostique un projet thérapeutique qui permettra aux parents de se projeter dans l'avenir. Dans ce cas de figure, l'orientation vers des associations de parents ne pourra s'envisager qu'après confirmation génétique de la trisomie. Cette situation, malgré tous les efforts et toute l'empathie des équipes soignantes, aboutit malheureusement le plus souvent, au déclenchement d'une procédure d'abandon de ces nouveaux nés.

**Le dernier cas de figure concerne l'évocation tardive du diagnostic** qui a pu échapper à l'équipe de maternité. Dans cette situation où ce sont parfois les parents eux mêmes qui suspectent le diagnostic, le traumatisme est intense et durable. En l'absence de procédure d'abandon, il est impératif qu'au sortir de la maternité ou de l'unité de néonatalogie et avant le retour à domicile, un suivi thérapeutique soit mis en place et organisé de manière concrète afin de ne pas donner aux parents l'impression d'être abandonnés et livrés à eux mêmes. La période d'hospitalisation aura d'ailleurs été mise à profit pour identifier dans l'entourage familial des personnes ressources qui auront participé aux premiers entretiens et faciliteront ce retour. Face à ce bébé différent mais plutôt facile et en l'absence de problèmes surajoutés (malformations cardiaques, ...) le rôle principal de l'équipe de soins sera avant tout d'être à l'écoute des parents et de les aider à s'approprier cet enfant qui ne répond pas aux critères de l'enfant imaginé. Cette guidance thérapeutique des parents est indispensable pour éviter de basculer dans un « activisme thérapeutique » délétère pour l'enfant. Néanmoins elle devra être couplée à une surveillance médicale du développement neuro et psychomoteur afin de proposer dès que nécessaire mais pas trop tôt à cet enfant, une prise en charge pluridisciplinaire et des stimulations adaptées.

## ACCOMPAGNEMENT PRECOCE DU NOUVEAU-NE TRISOMIQUE ET DE SA FAMILLE

Marie Noëlle PALOUZIER Kinésithérapeute - Psychomotricienne – Montpellier

**Pourquoi envoyer un bébé trisomique dès les premières semaines chez un kinésithérapeute ou psychomotricien spécifiquement formé à cette démarche ?** Il ne s'agit pas à proprement parler de rééduquer mais plutôt d'accompagner une famille et son nouveau-né en difficulté. Cette famille a été confrontée très précocement au handicap de leur tout-petit, avant même que le processus d'attachement familial n'ait pu se mettre en jeu dans des conditions favorables.

**Comment aider une famille sans faire écran à son accès à la parentalité ? Comment mettre en lumière les capacités de ce bébé ?** Il nous faut être "observateur" plutôt que spectateur du

groupe familial, (re)créer un dialogue qu'un corps très hypotonique, très peu réactif spontanément, peine à établir et donc, donner un confort, un 'arrière-fond' [André Bullinger. Genève - CH] tant à la famille qu'au corps du bébé, pour une co-construction de qualité qui sera à l'origine d'une mise en lumière des capacités du petit.

Un partage (dont le porter n'est qu'un faible composant) approprié va pouvoir composer avec les insuffisances, favoriser la contenance familiale qui, elle-même, suppléera et atténuera les inappropriations de l'enfant. Mis en condition et en position de prouver ses capacités émergentes, il pourra faire la preuve de sa propre valeur et progresser.