

sociologie

Les représentations sociales de la trisomie 21

■ Les représentations sociales de la trisomie 21 ont beaucoup évolué depuis ses premières descriptions en France au XIX^e siècle ■ Aujourd'hui des tendances contradictoires sont à l'œuvre ■ Certaines véhiculent des images alarmistes et stéréotypées tandis que d'autres vont dans le sens d'une meilleure compréhension de la vie avec une trisomie 21.

© 2018 Publié par Elsevier Masson SAS

Mots clés – dépistage ; diagnostic ; représentation sociale ; stigmatisation ; trisomie 21

CARINE VASSY

Sociologue, Université Paris 13

Institut de recherche
interdisciplinaire
sur les enjeux sociaux (IRIS),
74 rue Marcel-Cachin,
93017 Bobigny cedex, France

Social representations of trisomy 21. Social representations of trisomy 21 have evolved considerably since its first descriptions in France in the 19th century. Today contradictory trends are at work. Some convey alarmist and stereotypical images while others favour greater understanding of life with trisomy 21.

© 2018 Published by Elsevier Masson SAS

Keywords – diagnosis; screening; social representation; stigmatisation; trisomy 21

Les représentations sociales de la trisomie 21 en France sont diverses et changeantes. Elles ont beaucoup évolué et changent encore sous l'effet de la mobilisation de divers acteurs, comme des professionnels de santé, des associations de parents et des artistes.

■ **Des travaux historiques** montrent que les plus anciennes descriptions émanent de médecins ou d'éducateurs, et que la catégorie a mis longtemps à se stabiliser. Les premières descriptions de la trisomie 21 sont apparues en France au milieu du XIX^e siècle [1]. La brève durée de vie des enfants affectés n'en facilitait pas l'identification. Le médecin Jean-Étienne Esquirol et l'éducateur Édouard Séguin ont décrit les premiers cas. Selon la terminologie de l'époque, ces cas relevaient de la catégorie des enfants « *idiots* », ce qui mettait l'accent sur le handicap mental. Édouard Séguin a toutefois insisté sur l'éducation dont ils pouvaient bénéficier.

■ **Le terme mongolisme**, traduit de l'anglais, a fini par prévaloir en France au début du XX^e siècle. Il a été inventé par le médecin John Langdon Down, qui a proposé en 1866 une classification des « *idioties congénitales* » en fonction de leur ressemblance supposée avec des populations de diverses régions du monde. Il pensait que la trisomie 21 était une maladie dont l'origine était la dégénérescence raciale due à la tuberculose d'un parent, ce qui faisait ressembler l'enfant aux habitants de Mongolie. Puis le terme de mongolien

a été remplacé en anglais par l'expression « *syndrome de Down* », sur la suggestion d'une revue médicale anglaise en 1961. L'Organisation mondiale de la santé (OMS) a adopté cette nouvelle désignation en 1965 [1].

DU MONGOLISME À LA TRISOMIE 21

■ **En France, le terme mongolisme a été progressivement remplacé** par l'expression trisomie 21 ou tri-chromosomie 21, à la suite des travaux des médecins Marthe Gautier, Jérôme Lejeune et Raymond Turpin. Ces précurseurs

Adresse e-mail :

carine.vassy@univ-paris13.fr
(C. Vassy).

© Charlotte Moreau/Elsevier Masson SAS

NOTES

¹www.trisomie21-france.org

²www.unapei.org

³www.afrt.fr

L'AFRT est à l'origine de la journée internationale de la trisomie 21 le 21 mars, avec l'appui de l'Organisation des Nations-Unies (ONU).

Cette manifestation coexiste avec la journée nationale de sensibilisation à la trisomie 21 animée par Trisomie 21 France en novembre.

⁴www.fondationlejeune.org/

de la cytogénétique ont montré en 1959 que cette anomalie avait pour origine la présence de trois chromosomes 21, au lieu de deux [2]. Leur découverte a eu un retentissement international dans les milieux scientifiques mais elle n'a pas mené à la mise au point d'une thérapie. De nombreuses autres maladies, dont l'origine génétique a été découverte ensuite, sont dans le même cas.

■ **Une dizaine d'années plus tard**, leur travail a débouché sur le développement du diagnostic prénatal de la trisomie 21 en Angleterre et aux États-Unis, puis dans d'autres pays industrialisés. Il est devenu possible d'analyser des cellules fœtales dans le liquide amniotique prélevé par amniocentèse. Des médecins et des femmes enceintes ont considéré que la trisomie 21 fœtale était suffisamment grave pour justifier une interruption médicale de grossesse. Jérôme Lejeune s'est opposé en vain à ces interruptions, ainsi qu'aux avortements de manière générale, dans la période qui a précédé leur légalisation en France en 1975 [3]. La médecine prédictive s'est ensuite étendue au diagnostic d'autres problèmes du fœtus, eux aussi rarement curables. Les statistiques sur les tests pratiqués montrent que la trisomie 21 fait partie des diagnostics liés aux plus forts taux d'avortement dans plusieurs pays industrialisés [4].

■ **La découverte du chromosome surnuméraire** a pourtant entraîné une modification des représentations sociales, atténuant les peurs et la culpabilité, et améliorant la prise en charge clinique. Les connaissances médicales et paramédicales des problèmes associés à la trisomie 21, comme la déficience cognitive ou des pathologies cardiaques, se sont affinées. L'amélioration des soins, ainsi que les progrès de la médecine de manière générale, ont entraîné une augmentation de l'espérance de vie. Des prises en charge peuvent être proposées dès le plus jeune âge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie, etc.), pour améliorer le développement du langage, de la motricité et des capacités d'apprentissage. En France, elles peuvent avoir lieu en libéral, dans des hôpitaux ou dans les centres d'action médico-sociale précoce (Camsp), où elles sont gratuites. L'amélioration de la prise en charge sanitaire a facilité l'accès des enfants à l'école et des jeunes adultes au travail. Aujourd'hui, certaines personnes affectées par la trisomie 21 ne veulent pas que celle-ci soit considérée comme une pathologie et affirment qu'elles ne se sentent pas malades.

■ **La situation des personnes ayant une**

trisomie 21 s'est améliorée au cours des dernières décennies en France. Elles peuvent bénéficier de soins de qualité, alors qu'autrefois certains médecins refusaient de les prendre en charge au motif qu'elles ne méritaient pas d'être soignées, en particulier quand cela était coûteux comme une opération cardiaque. Il existe encore toutefois des marges d'amélioration. Des parents d'enfants ayant une trisomie 21 témoignent d'interactions parfois difficiles avec des soignants et des enseignants. Il subsiste des formes de stigmatisation, voire de discrimination [5] (*encadré 1*).

MOBILISATIONS SOCIALES

■ **L'amélioration de la prise en charge de la trisomie 21** s'inscrit dans les changements de représentation du handicap en général. L'un des moteurs de cette évolution dans les pays industrialisés réside dans les mobilisations sociales des personnes handicapées, qu'elles soient atteintes sur le plan physique, sensoriel ou mental, ainsi que de leurs famille et amis. En France, des associations se sont organisées à partir de l'entre-deux-guerres et ont incité à l'élaboration de politiques sociales [6]. Certaines sont devenues gestionnaires de services et d'établissements médico-sociaux à l'aide de financements publics.

■ **Dans le domaine de la trisomie 21**, des parents ont commencé à créer des associations locales en France après la Seconde Guerre mondiale, pour échanger des informations sur les possibilités en matière de soins, de scolarisation, d'accès à l'emploi, aux loisirs, etc. Certaines associations peuvent aussi dialoguer avec des professionnels de santé ou de l'éducation, des médias ou des pouvoirs publics. Ce faisant, elles contribuent à changer les regards sur la trisomie 21. Certaines se sont regroupées dans une fédération nationale, comme Trisomie 21 France¹ ou l'Unapei (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis²). D'autres préfèrent rester indépendantes. Des parents sont actifs exclusivement sur les réseaux sociaux et des sites internet.

■ **Un groupe de parents** a fondé l'Association française pour la recherche sur la trisomie 21 (AFRT³) qui incite à développer la recherche biomédicale et trouver des thérapies, ce que fait également la Fondation Lejeune⁴. Des initiatives visent à développer l'accès à l'emploi, comme le restaurant Le Reflet à Nantes (44), qui mêle personnel non handicapé et handicapé. D'autres projets se développent dans le domaine

Accompagner l'enfant porteur de trisomie 21

ENCADRÉ 1

Témoignages de parents

Dans le cadre d'un mémoire de sociologie, une enquête a été menée auprès de parents d'enfants ayant une trisomie 21 en région parisienne [5]. Dix mères et deux pères ont été interviewés en 2012 sur la prise en charge sanitaire et scolaire de leur enfant. Ils ne s'émeuvent guère des réactions de méfiance qu'ils perçoivent quand ils sont dans l'espace public avec leur enfant. En revanche, ils sont choqués des discours de certains professionnels de santé et de l'éducation.

■ **L'annonce du diagnostic à la naissance**, par exemple, peut être empreinte d'une grande maladresse, comme en témoigne cette mère : « À la naissance, on m'a laissé merner [sic] sans que je voie mon enfant. On m'a dit qu'il avait un petit problème respiratoire. Il y avait un mouvement bizarre autour de moi et, à un moment, j'ai vu débarquer quatre médecins ; ils ont fait sortir ma sœur et m'ont annoncé que Camille était trisomique. » [Mme A., enfant né en 2008].

■ **Dans les maternités**, un pédiatre ou un généticien est parfois sollicité pour répondre aux questions des parents, mais celui-ci n'a pas toujours les connaissances nécessaires : « Le généticien qui m'a pris en charge [...] n'était pas capable de répondre aux questions comme : « Est-ce qu'il parlera un jour ? – Je ne peux pas vous le dire. – Il marchera ? – Ah, je ne peux pas vous le dire ». Pourtant, à ma connaissance, tous les enfants trisomiques marchent, parlent (chacun à leur niveau...). Après, il a donné de très mauvais conseils familiaux et je crois qu'il est en partie responsable du départ du père [de mon enfant]. » [Mme B., enfant né en 1996].

■ **Par ailleurs**, les parents qui ont reçu un diagnostic de trisomie 21 avant la naissance et qui décident de poursuivre la grossesse, s'exposent à des réactions médicales négatives. « Je savais dès le tout début – quel que soit le résultat, je n'allais pas avorter – et quand je l'ai annoncé au médecin, il n'a rien dit, il m'a regardée bizarrement, mais avant que je parte il a quand même ajouté : « Vous savez, madame, ce n'est pas tout à fait normal. » [Mme F., enfant né en 1996].

« Quand je suis allée voir la cytogénéticienne, elle m'a décrit la trisomie 21 avec toutes les complications possibles. Si je n'avais pas été médecin, j'aurais dit : "il faut qu'on avorte". [Mais] étant médecin, je sais qu'il ne peut pas y avoir toutes les complications en même temps » [M. le Dr P., enfant né en 1999].

■ **Après la naissance**, les parents interrogés se sont déclarés dans l'ensemble satisfaits de la qualité des soins médicaux et paramédicaux reçus par leur enfant. Mais certains médecins ont refusé de prendre en charge leur enfant pour des problèmes de santé ordinaires, en disant qu'ils n'étaient pas spécialistes de cette anomalie chromosomique. D'autres ont attribué à tort l'origine de problèmes banals à la trisomie 21, ce qui a entraîné une mauvaise prise en charge : par exemple une ophtalmologiste n'a pas proposé de lunettes à un enfant qui ne parvenait pas à lire, attribuant cela au handicap mental, alors qu'il s'agissait d'un problème de vue. C'est sur l'insistance de l'enseignante de l'enfant et du kinésithérapeute qu'elle a changé d'avis.

■ **En matière scolaire**, les parents interrogés ont également relevé des propos stigmatisants, voire des formes de discrimination, malgré les principes généraux édictés par la loi de 2005 [7]. Les Maisons départementales des personnes handicapées ont orienté systématiquement leur enfant vers des institutions spécialisées. Certains parents ont vécu un véritable parcours du combattant pour obtenir une inscription à l'école ordinaire, dans des classes habituelles ou adaptées. Les difficultés ont commencé dès la crèche et l'école maternelle puis se sont accrues à mesure que l'enfant avançait dans la scolarité [5].

sportif, par exemple avec la Fédération française de sport adapté.

■ **Des artistes montent des projets** dans le domaine de la danse ou du cinéma, mettant en scène des interprètes porteurs de trisomie 21. Le public a découvert le film « *Le 8^e jour* », de Jaco Van Dormael avec l'acteur Pascal Duquenne, le documentaire « *L'école de la vie* » de Maité Alberdi ou le court-métrage « *Downside Up* » de Peter Ghesquiere. Les médias commencent à participer à ce mouvement : la météo a été présentée

en direct à la fin du journal télévisé de France 2 le 14 mars 2017, par Mélanie Ségard, jeune femme trisomique de 21 ans. Enfin, des éditeurs publient des témoignages de personnes qui vivent avec une trisomie 21, comme Eléonore Laloux [8], ainsi que des récits de parents tels ceux de Catherine Chaine [9] ou de Fabien Toulmé [10], auteur d'une bande dessinée.

■ **Ces actions vont dans le sens d'une meilleure connaissance** de la vie avec une trisomie 21. Toutefois, une tendance inverse est à l'œuvre

RÉFÉRENCES

- [1] Rondal JA. La trisomie 21. Perspectives historiques sur son diagnostic et sa compréhension. Bruxelles: Édition Mardaga; 2010.
- [2] Gaudillière JP. Génétique et médecine prédictive. In: Baszanger I, Bungener M, Paillet A (dir). Quelle médecine voulons-nous ? Paris: La dispute; 2002. p.149-74.
- [3] Gaudillière JP. Inventer la biomédecine. La France, l'Amérique et la production des savoirs du vivant, 1945-1965. Paris: La Découverte; 2002.
- [4] Mansfield C, Hopfer S, Marteau T. Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, spina bifida, anencephaly, and Turner and Klinefelter syndromes: a systematic literature review. Prenatal diagnosis. 1999;19: 808-12.
- [5] Vassy C, Jaravine D. Trisomie 21 et stigmatisation. Expériences de parents. Champ psy. 2015;68:53-66.
- [6] Ville I, Fillion E, Ravaut JF. Introduction à la sociologie du handicap. Histoire, politiques et expérience. Paris: De Boeck; 2014.
- [7] Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT00000809647&categorieLien=id
- [8] Laloux E, Barte Y. Triso et alors ! Paris: Max Milo Éditions; 2014.
- [9] Chaine C. J'aime avoir peur avec toi. Paris: Seuil; 2004.
- [10] Toulmé F. Ce n'est pas toi que j'attendais. Paris: Édition Delcourt; 2014.
- [11] Moysse D, Diederich N. Vers un droit à l'enfant normal ? L'arrêt Perruche et l'impact de la judiciarisation sur le dépistage prénatal. Toulouse: Érès; 2006.
- [12] Mameri Q, Fillion E, Champenois E. Le juge et le diagnostic prénatal depuis la loi du 4 mars 2002. Alter, European Journal of Disability Research. 2015;9:331-53.

RÉFÉRENCES

[13] Agence de la biomédecine. Le rapport médical et scientifique de l'assistance médicale à la procréation et de la génétique humaines en France. Rapport 2013. www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2013/donnees/procreation/01-amp/synthese.htm

[14] Loane M, Morris J, Addor MC, 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.* 2013;21:27-33.

[15] Sicard D. La France au risque de l'eugénisme. Propos recueillis par Michel Alberganti et Jean-Yves Nau. *Le Monde.* 4 février 2007.

[16] Vassy C, Rosman S, Rousseau B. From policy making to service use. Down's syndrome antenatal screening in England, France and the Netherlands. *Soc Sci Med.* 2014;106:67-74.

[17] Champenois-Rousseau B, Vassy C. Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement, *Sciences sociales et santé.* 2012;30(4):39-63.

[18] Favre R, Duchange N, Vayssières C, et al. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? *Prenat Diagn.* 2007;27:197-205.

[19] Seror V, Ville Y. Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. *Prenat Diagn.* 2009;29:120-8.

[20] Vassy C. Les sept questions à se poser sur les tests pour la trisomie 21 quand on est enceinte. 2017. <https://theconversation.com/les-sept-questions-a-se-poser-sur-les-tests-pour-la-trisomie-21-quand-on-est-enceinte-77117>

[21] Haute Autorité de santé (HAS). La place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Rapport 2017. www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2768510/fr/place-des-tests-adn-libre-circulant-dans-le-sang-maternel-dans-le-depistage-de-la-trisomie-21-foetale

avec le développement du dépistage prénatal de masse, qui véhicule souvent un discours stéréotypé et alarmiste. La simple existence des tests légitime l'idée que la vie avec une trisomie 21 ne vaut pas la peine d'être vécue.

LES ENJEUX ÉTHIQUES DU DÉPISTAGE PRÉNATAL

■ **Les techniques de diagnostic prénatal** de la trisomie 21 comme l'amniocentèse, sont liées à un faible risque de fausse couche. Des techniques de dépistage ont été développées, comme l'échographie et les tests sanguins des marqueurs, car elles sont moins invasives. Elles permettent de sélectionner un groupe de femmes qui semblent à plus haut risque de trisomie 21 fœtale, mais avec une marge d'erreur importante. Le diagnostic prénatal leur est proposé par la suite, pour obtenir une certitude.

■ **Dans la plupart des pays d'Europe**, les pouvoirs publics ont mis les tests de dépistage à la disposition de la population, en adoptant le discours éthique proposé par les pionniers biomédicaux : les tests doivent être proposés à toutes les femmes enceintes, qui peuvent les refuser. Cette politique permet de se prémunir contre d'éventuels procès de parents à la suite de la naissance d'un enfant dont le handicap n'a pas été décelé en prénatal. Des parents peuvent se plaindre d'avoir été privés de la possibilité d'avorter. En France, quelques procès de ce type ont eu lieu, pour la trisomie 21 ou d'autres pathologies, peu nombreux mais fort médiatisés. Ils ont suscité des craintes dans la profession médicale et ont entraîné une évolution législative [11,12].

■ **La mise en place de ces tests** a mené en France à un dépistage intensif de la trisomie 21 fœtale : 80 % des fœtus avec une trisomie 21 ont été détectés et ont conduit à un avortement en 2012 [13]. Ce pourcentage est plus élevé en région parisienne. Le pourcentage d'enfants ayant une trisomie 21, nés vivants entre 1990 et 2009, est plus bas en France que dans la plupart des pays européens [14]. Le président du Conseil consultatif national d'éthique (CCNE) a évoqué un risque d'eugénisme [15], ainsi que des philosophes, des responsables de l'Église catholique ou la Fondation Lejeune.

■ **Des sociologues ont étudié la mise en œuvre du dépistage prénatal** pour comprendre pourquoi le pourcentage de femmes qui y ont recours est plus élevé en France que dans d'autres pays européens : elles sont 84 % en France en 2010, contre 61 % en Angleterre et 26 % aux Pays-Bas [16]. L'enquête a montré la routinisation et la systématisation du dépistage par les marqueurs sériques dans les consultations d'un hôpital en France. Les obstétriciens et les sages-femmes n'ont pas été formés à présenter ce dépistage, ni à communiquer de manière non directive. Les consultations sont plus courtes que dans d'autres pays d'Europe, et délivrent une information plus succincte. Certains font signer un formulaire de consentement éclairé aux femmes enceintes sans leur donner le temps de le lire, d'autres incitent fortement à accepter ce dépistage car ils sont persuadés que la vie avec une trisomie 21 constitue un fardeau insupportable. La même routinisation a été relevée lors d'une enquête sur le dépistage prénatal par échographie [17]. Ces résultats rejoignent ceux d'autres études montrant que certaines femmes enceintes, ou venant d'accoucher, pensent que le dépistage est obligatoire, ou ne savent pas si elles l'ont passé [18,19].

■ **Depuis quelques années**, existe une nouvelle technique de dépistage prénatal de la trisomie 21. Ce test non invasif d'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel est lié à une marge d'erreurs réduite par rapport aux tests précédents [20]. Cependant, il semble qu'aucune amélioration ne soit prévue concernant l'organisation du dépistage et la communication sur les tests. Le coût que représenterait la formation des praticiens et l'amélioration de l'information des femmes enceintes n'est pas réellement pris en compte [21].

CONCLUSION

Les représentations sociales de la trisomie 21 ont beaucoup évolué depuis les premières descriptions en France au XIX^e siècle. Aujourd'hui, des tendances contradictoires sont à l'œuvre. De nombreux progrès restent à accomplir dans la formation du personnel médical et soignant, ainsi que dans l'information du public. ■

Déclaration de liens d'intérêts
L'auteur déclare ne pas avoir de liens d'intérêts.