



**Appel à projets de recherche
en Sciences humaines et sociales
dans le contexte des maladies rares**

Rapport final

PROFESSEURE ANNE MARCELLINI – Juillet 2018

Ce document a pour objectif de restituer les travaux de recherche menés et leurs résultats, conformément à l'article 5 de la convention de subvention de recherche.

Ce rapport final pourra être mis en ligne par la Fondation maladies rares, sur un site accessible au public, à des fins de communication.

Identification du Projet

Titre du projet	Devenir adulte avec une anomalie du développement : obstacles et facilitateurs
NOM	MARCELLINI
Prénom	Anne
Laboratoire	LINES, Faculté des Sciences Sociales et Politiques, Université de Lausanne & Sant.E.Si.H., EA 4614, Université de Montpellier
Adresse mail	anne.marcellini@univ-montp1.fr , anne.marcellini@unil.ch
N° convention	SHS3-20150604 / UM n° 151035
Aide accordée	99 943 €
Organisme bénéficiaire	Université de Montpellier
Date de signature	02/11/2015
Durée de la convention	26 mois

Synthèse du Projet

Rappel des objectifs, des méthodes et des modalités d'inclusion

Merci de rappeler ici les objectifs, les méthodes employées et les modalités d'inclusion (critères et nombre), tels que décrits dans le projet de recherche sélectionné (cf annexe 1 de la convention) – 2 pages

Objectifs

L'objectif de cette recherche était de montrer de quelle manière se construisent les interactions entre les personnes, porteuses de trois anomalies chromosomiques distinctes, et les environnements familiaux, éducatifs et sociaux dans lesquels elles vivent. En référence à la perspective théorique élaborée par le Réseau International sur le Processus de Production du Handicap (RIPPH)¹, les situations de handicap ou de participation sociale dépendent des interactions entre les individus et les environnements qu'ils traversent. Dans ce cadre, l'enjeu de cette recherche était de **mettre au jour les obstacles et facilitateurs récurrents rencontrés, dans les environnements traversés par les personnes ayant une anomalie chromosomique rare, dans l'accès à une vie adulte autonome. Ceci est questionné en relation avec l'apparition de limitations de capacités intellectuelles et de troubles du comportement plus ou moins importants.**

Dans une perspective appliquée, et de collaboration étroite avec le Centre de référence des maladies rares et des anomalies du développement du CHU de Montpellier et le Réseau Maladies Rares Méditerranée (jusqu'en 2016 Réseau VADLR – Vivre avec une anomalie du développement en Languedoc-Roussillon), l'objectif opérationnel était de **créer les connaissances et les savoirs pratiques qui permettront de réduire les obstacles rencontrés par ces personnes dans leurs dynamiques d'accès à une vie d'adulte, et donc de réduire notablement les situations de handicap auxquelles elles devront faire face en tant qu'adultes.**

Population cible, échantillonnage, stratégie

L'étude s'est focalisée sur une population d'adolescents et de jeunes adultes (16-25 ans) touchés par trois syndromes génétiques rares : la trisomie 21, la microdélétion 22q11 et le syndrome de Williams et Beuren, et leurs familles. Ces trois syndromes ont été retenus en raison de leur impact différentiel en termes de limitations de capacités intellectuelles et de troubles du comportement, de manière à remplir le critère de diversité de l'échantillon, critère essentiel dans les approches qualitatives. Toutefois ils peuvent tous être liés à des limitations à la participation sociale. L'étude a porté sur une population vivant dans la région Occitanie, zone géographique d'activité du Réseau Maladies Rares Méditerranée, et région d'où viennent en outre environ 80% des personnes suivies par le Centre de référence des maladies rares du CHU de Montpellier impliqué dans ce projet.

Après une caractérisation des cohortes de jeunes suivis pour ces trois maladies au Centre de référence des maladies rares du CHU Montpellier, il était prévu de constituer un échantillon de 12 à 15 sujets pour chacun des syndromes retenus (n=36-45). Pour cela, trois niveaux d'appel à participation à cette recherche ont été ouverts :

- Le centre de référence sur les anomalies du développement Sud Montpellier et sa cohorte de patients
- Le réseau Maladies Rares Méditerranée

¹ Patrick Fougeyrollas, *La funambule, le fil et la toile. Transformations réciproques du sens du handicap*, Laval, PUL, 2010.

- Les associations de familles

Pour assurer la diversité de l'échantillon, il était prévu de joindre à l'appel à participation un questionnaire court pour recueillir des informations concernant les caractéristiques des jeunes relativement au type de maladie, à la structure familiale, l'âge, la scolarité, la vie associative, les troubles du comportement. Pour contrôler l'influence de la déficience intellectuelle, il était prévu d'évaluer l'intelligence non verbale à l'aide du WISC non verbal² et de recruter des personnes dont les capacités de communication correspondent à un score supérieur à 7 à la CELF³ sous la supervision de la neuropsychologue du Centre de référence des maladies rares.

Méthodes

Le recueil de données a été fait de manière coordonnée avec les médecins et les psychologues du centre de référence, sous la responsabilité du Professeur Pierre Sarda puis, après son départ à la retraite en juillet 2016, du Professeur David Geneviève.

* Consultation avec le médecin du centre de référence en présence d'un chercheur de l'équipe Sant.E.Si.H.. Il était prévu de passer pendant cette consultation le questionnaire court de la « Mesure des habitudes de Vie », la MHaVie, pour mesurer la participation sociale. Comme nous le précisons ultérieurement, il a finalement été décidé de faire passer ce questionnaire lors des entretiens et non pendant la consultation médicale.

* La rencontre avec le médecin du centre de référence et la passation de la MHaVie ont donné lieu à des observations de type ethnographique, observations centrées sur la qualité des relations entre le jeune et le médecin, ses parents, le sociologue présent, et sur les discours concernant les capacités et limitations de capacités de l'enfant par les différents protagonistes.

* Entretiens de recherche de type « récit de vie et de pratique » avec les jeunes, leurs parents et éventuellement leur fratrie.

* Focus group (n=3) avec des petits groupes de parents dont les enfants présentent la même anomalie chromosomique, à propos du passage à la vie adulte.

Les entretiens, la passation de la MHaVie et les focus groups ont donné lieu à des enregistrements audio avec l'accord des participants. En outre, une proposition d'enregistrement vidéo des entretiens de type récit de vie et des séquences collectives de focus groups pouvait être faite aux participants. Si les personnes donnaient leur accord pour cela, la réalisation d'un documentaire scientifique sur cette recherche était envisagée.

2 Wechsler, D. & Naglieri, J.A. (2006). *Wechsler Nonverbal Scale of Ability*. San Antonio, Journal of Psychoeducational Assessment, 27(5), 426-432.

3 Semel, E., Wiig, E., & Secord, W.A. (2003). *Clinical Evaluation of Language Fundamentals 4 (CELF-4)*, San Antonio, TX : The Psychological Corporation.

Rappel du calendrier prévisionnel et description des étapes-clés

Merci de rappeler ici le calendrier prévisionnel et les étapes-clés du projet de recherche tels que décrits dans le projet de recherche sélectionné - 1 page

Le plan d'étude a été construit dans le cadre d'une collaboration étroite entre les partenaires (Centre de référence, Réseau Maladies Rares Méditerranée et Sant.E.Si.H.). Il a été organisé en 4 étapes clés :

- 1) Caractérisation et étude des structures et des populations suivies ; recrutement des jeunes de l'échantillon d'étude.
- 2) Mise en œuvre du protocole de recueil de données.
- 3) Mise en œuvre du protocole d'analyse de données.
- 4) Rédaction du rapport de recherche et organisation d'une journée de restitution.

Calendrier prévisionnel sur 24 mois

Premier semestre : Etape 1

- Étude bibliographique approfondie.
- Caractérisation des cohortes de jeunes suivis pour les trois maladies retenues au centre de référence des maladies rares du CHU Montpellier, et exploitation des informations en termes de troubles du comportement, de situation familiale et sociale, de scolarisation (type d'établissements fréquentés), de participation sociale (et notamment associative) déjà disponibles dans les dossiers du centre de référence.
- Caractérisation des adhérents du Réseau Maladies Rares Méditerranée.
- Passation des tests de communication (WISC et CELF).
- Constitution de l'échantillon d'étude : 12 à 15 sujets pour chacune des trois maladies retenues (n=36 à 45 sujets de 16 à 25 ans) selon un principe de diversité maximale.

Deuxième et troisième semestres : Etape 2

- Recueil des données qualitatives - observations et entretiens approfondis - sur le terrain auprès des jeunes et de leurs familles.
- Rédaction des notes d'observation.
- Retranscription des entretiens.

Quatrième semestre : Etapes 3 et 4

- Analyse des données et rédaction des résultats cas par cas.
- Analyse transversale au regard des hypothèses de travail.
- Rédaction du rapport final.
- Organisation d'une journée de restitution des résultats.

Restitution scientifique

Méthodologie

Merci de décrire la méthodologie utilisée dans le projet de recherche – 2 pages

Recueil des données

Le recueil de données a été fait, dans la plupart de cas, de manière coordonnée avec les médecins et les psychologues du Centre de Référence sous la responsabilité du Professeur Pierre Sarda puis, après son départ à la retraite en juillet 2016, du Professeur David Geneviève. Les associations *Trisomie 21 Hérault*, *Génération 22*, *Autour des Williams*, *Fédération Williams France Rhône-Alpes* et trois établissements médico-sociaux, ont également contribué au recrutement des participants.

* Dans la plupart des cas (n=25), les rencontres avec les familles participantes ont eu lieu lors d'une consultation avec le médecin du centre de référence, soit dans le cadre du suivi en génétique des jeunes, soit lors d'un rendez-vous pris expressément en réponse à l'appel à participation. Trois familles ont été rencontrées à leur domicile (n=3), une dans un autre lieu de son choix (n=1) et deux dans l'établissement médico-social qui leur a relayé l'appel à participation (n=2). Ces rencontres ont été l'occasion de présenter la recherche, de remettre les lettres d'information sur le programme de recherche et de recueillir la signature des formulaires de demande de consentement et d'autorisation d'enregistrement.

* Des entretiens (n= 53, voir détail plus bas) de recherche de type récit de vie et de pratique d'une durée moyenne d'1h30' ont été menés ensuite par les sociologues avec les jeunes et leurs parents, séparément quand cela a été possible, afin de collecter des informations sur la dynamique de développement et les difficultés rencontrées par le jeune, en lien avec la trajectoire scolaire, de professionnalisation (ou d'élaboration d'un projet professionnel), de loisir et d'accès à la vie affective et sexuelle.

* Lors des entretiens a eu lieu aussi la passation du questionnaire court de la « Mesure des habitudes de Vie », la MHaVie⁴, pour la mesure de la participation sociale. Le questionnaire a été passé séparément avec les parents et avec les jeunes chaque fois que cela a été possible. Pour mesurer la qualité de la participation sociale de la population étudiée, un grand nombre de rôles et d'actions quotidiennes est à prendre en compte. La MHaVie permet de collecter des informations sur un ensemble d'habitudes de vie que les personnes réalisent dans leurs divers environnements (domicile, lieu d'études ou de travail, quartier) afin d'assurer leur vie et leur épanouissement. Elle permet ainsi, à partir du point de vue de la personne, d'identifier les situations de handicap et de participation sociale vécues.

* Des focus group (n=3) d'une durée d'environ 3h à propos du passage à la vie adulte ont été réalisés dans les locaux du Réseau Maladies Rares Méditerranée, avec des groupes de trois parents chacun, dont les enfants présentaient la même anomalie chromosomique. Ces focus group étaient suivis par un apéritif convivial, qui générerait des échanges plus informels entre les parents, voire des prises de contact entre les participants pour se revoir. Suite à une première analyse des entretiens, il a été décidé d'articuler les groupes de discussion autour de trois thèmes qui ont semblé préoccuper

⁴ Fougeryrollas P. et Noreau L., *La mesure des habitudes de vie. Instrument général court – 16 énoncés*, Québec, Réseau International sur le Processus de Production du Handicap, 2003.

particulièrement les parents lors du passage à l'âge adulte de leurs enfants : la professionnalisation, la décohabitation et la vie affective et sexuelle. Les questions ont porté sur l'expérience des parents concernant la trajectoire des jeunes et le rapport aux institutions de prise en charge, en particulier lors du passage à la vie adulte. Ces focus groups, spécialement ceux sur la microdélétion 22q11 et le syndrome de Williams et Beuren, ont représenté pour certains des parents participants la première occasion de rencontrer d'autres parents dans une situation similaire et de comparer les expériences respectives.

* Les entretiens, la passation de la MHaVie et les focus groups ont donné lieu à des enregistrements audio avec l'accord des participants. Après la réalisation d'un certain nombre d'entretiens, nous avons décidé de ne pas proposer d'enregistrement vidéo. Cela nous a semblé en effet complexifier la relation de confiance, déjà difficile à construire, avec les jeunes mais aussi avec les parents.

* La rencontre avec le médecin du centre de référence, les entretiens, la passation de la MHaVie et les focus groups ont donné lieu également à des observations de type ethnographique, observations centrées sur la qualité des relations entre le jeune et le médecin, ses parents, le sociologue présent, et sur les discours concernant les capacités et limitations de capacités de l'enfant par les différents protagonistes. Ces observations, en plus de l'analyse de la conduite des entretiens, ont alimenté notre réflexion méthodologique, qui a été restituée lors d'une communication à une journée d'étude et qui fera l'objet d'un article (voir paragraphe *Communication et publications, valorisation*).

Analyse des données

* Un prénom d'anonymat a été attribué à chaque jeune rencontré(e). La totalité des entretiens a été réécoutée et indexée par tranches thématiques et temporelles, en rajoutant la retranscription anonymée des passages les plus saillants. Les focus groups ont été également anonymés et intégralement retranscrits. Nous avons rédigé un profil de cas anonyme pour chaque famille rencontrée qui inclut la composition familiale, la trajectoire médicale, scolaire et professionnelle du jeune, l'éventuelle vie associative, les activités de loisir et toute autre information significative. Nous avons ensuite effectué une analyse comparative des différentes trajectoires en relation avec les différentes variables considérées.

* Les réponses au questionnaire MhaVie ont été anonymées, saisies sur un fichier numérique et traitées afin de relever les éventuelles criticités récurrentes et les types d'aide nécessaires à l'égard des habitudes de vie considérées.

Résultats

Décrire ici les étapes-clés réalisées et les résultats obtenus – 6 pages

Étape 1

- Au cours du premier semestre de financement, nous avons affiné la recherche bibliographique concernant les travaux menés en sciences sociales avec des personnes identifiées comme ayant des limitations de capacités intellectuelles.
- Au cours de la même période, nous avons mis en place l'organisation et le lancement du protocole d'enquête en réalisant plusieurs réunions d'équipe et une réunion de pilotage avec les partenaires

impliqués. Cela s'est traduit par la rédaction et la diffusion de l'appel à témoignages en direction des jeunes concernés et de leurs familles.

- Nous avons également rédigé les lettres d'information, les formulaires de consentement informé et les demandes d'autorisation pour l'enregistrement des entretiens. Ce type de projet nécessitant une déclaration normale à la CNIL, celle-ci a été déposée.

Étape 2

Tableau 1 – Relevé des cohortes suivies par le Centre de Référence en 2015

Syndrome génétique	Total de la cohorte	16-25 ans
<i>Trisomie 21</i>	191	19
<i>Délétion 22q11</i>	144	39
<i>Syndrome de Williams</i>	41	9

Le tableau ci-dessus rappelle le relevé des cohortes suivies par le Centre de Référence au moment du dépôt du projet. L'appel à témoignages a été relayé par le Centre de référence *via* des courriers aux familles des jeunes vivant avec l'un des syndromes retenus pour cette étude et suivis par les médecins de l'équipe, et également affiché sur le site internet du Réseau Maladies Rares Méditerranée. Toutes les familles qui ont répondu à l'appel ont été recontactées par les médecins du Centre de Référence pour fixer un rendez-vous au CHU. Les Présidents des associations *Trisomie 21 Hérault*, *Génération 22*, *Autour des Williams Sud-Est* et *Fédération Williams France Rhône-Alpes* (les plus proches de Montpellier pour ce syndrome) ont transmis l'appel à témoignages aux familles adhérentes. Trois établissements médico-sociaux de la région Occitanie, deux IME (Instituts Médico-Éducatifs) et un ATO (Atelier Thérapeutique Occupationnel) ont accepté de relayer l'appel à témoignage aux familles des jeunes éligibles. Le recrutement des participants s'est passé différemment pour les trois syndromes retenus. Toutes les familles de jeunes ayant une trisomie 21 qui sont suivies par le Centre de Référence ou qui ont été contactées par les associations n'ont pas été d'accord pour participer à la recherche, mais celles qui l'étaient ont répondu rapidement ; les familles des jeunes ayant une microdélétion 22q11, même si ceux-ci constituent la cohorte la plus nombreuse dans la tranche d'âge des 16-25 ans parmi celles suivies par le Centre de Référence, ont répondu moins facilement à l'appel à participation, en raison probablement de la perception qu'elles ont du diagnostic génétique comme étant stigmatisant; le syndrome de Williams et Beuren étant très rare, les jeunes dans la tranche d'âge retenue sont très peu nombreux (cf. paragraphe « Identification et justification des écarts »), même si la plupart des familles suivies par le Centre de Référence ont répondu favorablement (voir tableau n. 2 plus bas). Face aux difficultés de recrutement et suite à deux réunions de pilotage entre les équipes partenaires, le recrutement a été poursuivi jusqu'au mois d'août 2017 pour tenter d'augmenter au maximum l'effectif de l'échantillon. La journée de restitution a ensuite été aussi l'occasion d'encourager certaines familles à se rapprocher de cette recherche, ainsi une famille a été rencontrée plus tard au mois de janvier 2018. Pour ce qui concerne les groupes de discussion, nous avons réussi à faire coïncider les disponibilités des locaux du Réseau Maladies Rares Méditerranée et celles des parents ayant accepté de participer en trois dates : les deux premières en mai 2017 et la dernière en juillet 2017. Pour ces différentes raisons, les dernières phases du recueil des données (étape 2) se sont partiellement superposées aux étapes 3 et 4 (l'analyse des données et l'organisation de la journée de restitution). Nous avons rencontré au total 31 familles : 12 de jeunes ayant une trisomie 21, 12 de jeunes ayant une microdélétion 22q11, 7 de jeunes ayant le syndrome de Williams et Beuren. Nous avons inclus un homme trisomique hors tranche d'âge (31 ans) dont le témoignage nous a paru important puisque sa famille est très impliquée dans l'association *Trisomie*

21 *Hérault*, et que plusieurs des jeunes et des familles que nous avons rencontrés le connaissent et se rapportent à lui comme à un « modèle ».

Tableau 2 – Nombre de familles rencontrées par syndrome et par modalité de recrutement

Familles rencontrées				
Anomalie chromosomique	Nombre de patients recrutés	Dont recrutés via le Centre de Référence	Dont recrutés via des associations	Dont recrutés via des établissements médico-sociaux
Trisomie 21	8H + 4F = 12	8	2	2
Délétion 22q11	7H + 5F = 12	12	0	0
S. de Williams et Beuren	2H + 5F = 7	7	0	0
	Total : 17H + 14F = 31	Total : 27	Total : 2	Total : 2

Nos rencontres avec les jeunes et leurs familles ont donné lieu à :

- L'enregistrement de 53 entretiens, dont 25 entretiens avec des parents ou curateurs, 22 entretiens avec des jeunes, 6 entretiens avec le ou la jeune et ses parents ensemble dans les cas où il n'a pas été possible de réaliser les entretiens séparément.

Tableau 3 – Nombre et configuration des entretiens réalisés

Entretiens réalisés				
	Avec le jeune seul	Avec un parent / les parents seuls	Jeune + parent(s)	Entretiens par syndrome
Trisomie 21	5	8	5	18
Dél. 22q11	11	12	0	23
SWB	6	5	1	12
Total	22	25	6	53

- La passation de 44 questionnaires MHaVie (Mesure des Habitudes de Vie), dont 20 avec des jeunes, 20 avec des parents ou curateurs et 4 avec des jeunes et leurs parents ensemble.

- L'enregistrement de 3 focus groups.

- La réalisation et la rédaction d'observations ethnographiques.

L'obtention d'un co-financement de 32550 euros, dans le cadre de la politique de soutien aux chercheurs postdoctoraux de l'Université de Montpellier à partir de mai 2016 jusqu'à janvier 2017, a permis de recruter un chercheur supplémentaire, Yann Beldame. Celui-ci est venu renforcer l'équipe au moment de commencer le recueil des données, notamment en se joignant à la post-doctorante recrutée pour l'enquête de terrain. La présence d'un deuxième chercheur a permis d'étendre la recherche, en réalisant des entretiens non prévus au départ avec des professionnels de santé et des figures clés du milieu associatif lié aux anomalies génétiques rares. Sept entretiens supplémentaires ont ainsi été réalisés avec des professionnels du milieu médical et médico-social. La présence d'un chercheur supplémentaire a également permis une plus grande flexibilité dans l'organisation et la réalisation des entretiens avec les jeunes et leurs familles.

Étapes 3 et 4

L'analyse des données recueillies a été effectuée selon la méthodologie exposée plus haut. Le programme de recherche s'est conclu par l'organisation de la journée de restitution. Cette journée, intitulée « Devenir adulte avec une anomalie du développement : chercheurs et familles se rencontrent », a eu lieu le 2 décembre 2017 dans les locaux de l'ESAT La Bulle Bleue de Montpellier. Les démarches administratives nécessaires à son organisation nous ont amenés à demander une prolongation de deux mois de la convention de financement entre la Fondation Maladies Rares et l'Université de Montpellier. Toutes les familles et les jeunes qui ont participé à cette recherche, et également les associations, les établissements médico-sociaux et les professionnels qui ont été sollicités à différents moments du travail d'enquête ont été invités à cette journée. L'événement a été également communiqué par le Réseau Maladies Rares Méditerranée à ses adhérents et à tous les contacts potentiellement intéressés, et annoncé sur le site internet de la Fondation Maladies Rares. Au cours de cette journée nous avons présenté les principaux axes de résultats de cette étude, sous la forme d'ateliers ouverts aux retours d'expérience et à la discussion de la part des participants et en particulier des familles concernées. La discussion a été ultérieurement stimulée par le spectacle *Si ce n'est toi* de la compagnie Théâtre de la Remise, créé et interprété par l'actrice Marion Coutarel, sœur d'un homme porteur du syndrome de Williams et Beuren, par le danseur et chorégraphe Denis Taffanel, et par l'actrice Auriane Vivien, comédienne de l'ESAT La Bulle Bleue et porteuse elle aussi de ce syndrome. La pièce, à partir de l'annonce d'un diagnostic génétique, réfléchit sur la construction de l'objet scientifique « syndrome génétique » et sur ses retentissements sociaux, identitaires et affectifs chez les personnes concernées et leurs proches. Plusieurs thématiques que nous avons abordées dans les ateliers ont été également évoquées par le spectacle d'une façon complémentaire à notre démarche de recherche. Cela nous a permis d'alimenter le débat conclusif tout en aidant à reconnaître et accueillir la charge émotionnelle que les thèmes abordés avaient suscitée chez les participants.

Résultats

Différents impacts du diagnostic mais barrières sociales similaires

Les trois syndromes génétiques considérés ont été choisis en raison des symptômes très différents qu'ils présentent. Les expressions de chacune des anomalies chromosomiques à l'origine de ces syndromes peuvent en outre d'ailleurs varier considérablement d'un cas à l'autre. La trisomie 21 est diagnostiquée plus rapidement que les deux autres syndromes et elle est visible d'emblée. Pour ces familles, la question de cacher le diagnostic dans les environnements sociaux fréquentés par les enfants ne se pose pas. Ainsi, il a pu arriver que des écoles refusent *a priori* de les accueillir (à ce titre il convient de remarquer que les récits recueillis concernent des enfants qui ont commencé leur parcours scolaire avant ou juste après la loi 2005⁵). En revanche, la microdélétion 22q11 et le syndrome de Williams et Beuren ne sont pas forcément reconnaissables et identifiables à première vue. Les conduites de ces enfants à l'école peuvent révéler leurs difficultés indépendamment de la divulgation du diagnostic. Celui-ci peut d'ailleurs ne pas encore avoir été posé au moment de l'entrée des enfants à l'école. En fait, même en présence de malformations congénitales, les recherches en génétique pour ces deux syndromes sont faites parfois assez tardivement par rapport à la trisomie 21. Les jeunes trisomiques que nous avons rencontrés ont reçu leur diagnostic dans la plupart des cas quelques jours après la naissance et au plus tard quatre mois après. Dans trois cas, le diagnostic était connu avant la naissance. Sur dix jeunes ayant une microdélétion 22q11 dont nous connaissons l'âge

⁵ La Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 « pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées » prévoit que tout enfant soit inscrit dans l'école de son quartier.

du diagnostic, cinq l'ont reçu dans la première année après la naissance. Dans un cas, le diagnostic était connu depuis la grossesse. Pour les autres, l'âge auquel le diagnostic a été posé était : 9 mois, 4/5 ans, 8 ans, 12/13 ans, 16 ans. Sur sept jeunes ayant le syndrome de Williams et Beuren, deux ont reçu le diagnostic pendant les premiers mois de vie. Pour les autres, l'âge lors du diagnostic était de : 18 mois dans deux cas, 3 ans, 8 ans, 13 ans.

Malgré ces différences, nous avons constaté que les jeunes concernés par ces trois syndromes et leurs familles se trouvent confrontés à des situations sociales en grande partie similaires. Le passage à l'âge adulte de ces jeunes constitue une préoccupation majeure pour la plupart des parents que nous avons rencontrés. Les entretiens avec les familles ont fait émerger trois noyaux de préoccupations principales, interconnectés entre eux : d'abord la question du devenir professionnel – influencé en bonne partie par la trajectoire scolaire – puis celles du lieu de vie et de la vie affective.

De l'école au travail ou au non-travail

Les préoccupations majeures des parents concernent la place que le jeune pourra occuper (travail en milieu ordinaire, ESAT⁶, ATO⁷...) et l'acquisition d'un degré maximum de ce qu'ils appellent « être autonome » : pouvoir éventuellement vivre seul, savoir se déplacer, savoir compter la monnaie... Tous ces acquis dépendent en bonne partie de la scolarité. Cela ne signifie pas qu'au moment de l'entrée dans l'institution scolaire les parents se posent déjà forcément la question du devenir adulte. Au contraire, plusieurs soulignent comment leur prise de décisions se fait « *par étapes* ». Toutefois, le type et la qualité de la scolarité, et les démarches de rapprochement du travail (préparation, recherche et réalisation de stages) faites spécialement pendant les dernières années de formation auront une influence importante sur la vie adulte et sur des décisions qui se montreront difficilement révocables.

Tableau 4 – Dernière scolarité des jeunes rencontrés

Dernière scolarité des jeunes rencontrés				
	IME /IMPro	Classe ordinaire	École ordinaire – classe adaptée	Scolarité partagée (IME + École ordinaire)
Trisomie 21	10	0	1	1
Dél. 22q11	4	6	2	0
SWB	6	0	1	0
Total	20	6	4	1

⁶ Établissement et Service d'Aide par le Travail.

⁷ Atelier Thérapeutique Occupationnel.

Tableau 4 bis - Dernière scolarité des jeunes rencontrés en pourcentage

Dernière scolarité des jeunes rencontrés (pourcentage)				
	IME /IMPro	Classe ordinaire	École ordinaire – classe adaptée	Scolarité partagée (IME + École ordinaire)
Trisomie 21	83,33%	0	8,33%	8,33%
Dél. 22q11	33,33%	50,00%	16,66%	0
SWB	85,70%	0	14,30%	0
Les trois syndromes confondus	64,51%	19,35%	12,90%	3,22%

Dans de nombreux cas le parcours scolaire a été caractérisé par des *combats*, mot utilisé par la plupart des parents rencontrés, pour faire reconnaître ce qu'ils estimaient être les besoins spécifiques des enfants et pour faire valoir leurs droits à compensation auprès des institutions (école, Inspection académique, Maison départementale des personnes handicapées)⁸. Ces *combats* se renouvellent à chaque moment de transition entre un cycle scolaire et l'autre. Il incombe à presque toutes les familles de se renseigner sur leurs droits et de vérifier qu'ils soient reconnus, parfois d'en informer les institutions avec lesquelles elles entrent en contact. Les *combats* pour la scolarité s'articulent autour de deux enjeux principaux: la qualité et la durée des apprentissages, afin de mettre les enfants dans les conditions adaptées pour faire le maximum de progrès possibles, et le type d'environnement scolaire (école ordinaire ou spécialisée). La plupart des parents ont au départ une représentation négative de l'école spécialisée. Ainsi, ils cherchent à maintenir les enfants à l'école ordinaire le plus longtemps possible. Toutefois, certains ont été amenés à se replier vers le milieu protégé quand l'enfant, arrivé au collège, a subi des moqueries de la part des camarades. Dans ces cas, le passage à l'école spécialisée (IME) a été décrit comme un changement qui a permis de « revivre ».

Nous constatons des différences concernant le recours ou non aux dispositifs de compensation existant en milieu ordinaire. Lorsque les familles n'y ont pas recours on observe deux types de situations :

- Soit le recours est souhaité mais impossible à cause d'un manque de ressources (absence d'AVS, de CLIS ou d'ULIS dans les établissements à proximité et absence de volonté dans les établissements d'en créer une : cela suppose la nécessité pour les parents de s'allier avec d'autres quand cela est possible pour revendiquer une offre de compensation). Des inégalités territoriales par rapport à la distribution des services spécialisés font que le lieu de résidence affecte les possibilités des familles de réunir les meilleures conditions pour la réussite de leurs enfants. Si dans certains cas les villages, les petites villes ou les quartiers peuvent favoriser la participation sociale des jeunes parce que tout le monde les connaît, les accepte et participe de leur accueil et de leur protection, les contextes les plus éloignés des grandes villes sont aussi souvent les plus exposés à la pénurie de services d'accompagnement qualifiés.

⁸ Deux exemples entre autres peuvent illustrer ces situations : alors que les retours d'expérience au sein de l'association *Génération 22* montrent que les enfants porteurs de microdélétion 22q11 qui ont bénéficié de l'accompagnement par une AVS dans l'école ordinaire ont eu une meilleure réussite scolaire, plusieurs parents se sont vu notifier d'emblée une orientation IME et ont rencontré beaucoup de difficultés pour obtenir une AVS ; certains parents souhaiteraient visiter des établissements spécialisés avant d'y inscrire leurs enfants, mais n'ont pas le droit de le faire avant que la MDPH (Maison départementale des personnes handicapées) leur notifie l'orientation en milieu protégé.

- Soit, plus rarement, les parents pensent que leur enfant peut se passer de compensation. Dans ce cas, présenté comme une solution pour éviter l'étiquetage, un phénomène de surcompensation ou d'autocompensation se met en place avec beaucoup de travail complémentaire à la maison de la part tant des enfants que des parents pour assurer le maintien du rythme des apprentissages.

Tableau 5 – Dernière situation connue des jeunes rencontrés

Dernière situation connue					
	Travail milieu ordinaire	Travail en ESAT	En recherche d'emploi	Encore en scolarité	Accueil de jour
Trisomie 21	1	2	0	8	1
Dél. 22q11	1	0	6	5 ⁹	0
SWB	0	0	0	6	1
Total	2	2	6	19	2

Tableau 5 bis – Dernière situation connue des jeunes rencontrés en pourcentage

Dernière situation connue (pourcentage)					
	Travail milieu ordinaire	Travail en ESAT	En recherche d'emploi	Encore en scolarité	Accueil de jour
Trisomie 21	8,33%	16,66%	0	66,66%	8,33%
Dél. 22q11	8,33%	0	50,00%	41,66%	0
SWB	0	0	0	85,70%	14,30%
Les trois syndromes confondus	6,45%	6,45%	19,35%	61,30%	6,45%

Seuls cinq des jeunes interviewés ont déjà une situation professionnelle qu'on pourrait considérer comme stable : deux jeunes porteurs de trisomie 21 travaillent en ESAT, une jeune porteuse de trisomie 21 et une porteuse de microdélétion 22q11 travaillent en milieu ordinaire, un jeune trisomique fréquente un ATO (la perspective d'un éventuel passage à l'ESAT n'est pas exclue, mais ne semble pas proche). La plupart des autres jeunes soit sont proches de la conclusion de leur scolarité (que ce soit en milieu ordinaire ou spécialisé), soit l'ont déjà conclue et sont à la recherche d'une possibilité d'emploi. La plus grande partie d'entre eux réfléchit à son avenir avec sa famille et avec les éducateurs, et a déjà eu des expériences de stage. Tant dans les situations encore en devenir que dans celles déjà arrêtées, nous avons constaté des ressentis variables à l'égard du milieu protégé comme du milieu ordinaire de travail. Les expériences positives en milieu protégé (ESAT) mettent en évidence une plus grande facilité de construire des liens avec les pairs et de vivre une situation de participation sociale effective. Pour cette raison, quelques jeunes peuvent préférer le travail dans ce milieu bien qu'ils aient eu aussi la possibilité de travailler en milieu ordinaire, ou bien ils s'en satisfont alors que leurs parents auraient des attentes différentes. Les cas où l'expérience de stage en milieu protégé a été difficile concernent surtout des jeunes qui ont été choqués par la diversité des situations des travailleurs en ESAT et qui ne se considéraient pas assimilables à ce type de public.

⁹ À la date des entretiens deux de ces jeunes allaient commencer un BTS (Brevet de Technicien Supérieur) en alternance en milieu ordinaire.

C'est donc une expérience de conflit identitaire qui s'est jouée pour ceux qui n'avaient jamais fréquenté au préalable des personnes ayant des déficiences variées au sein d'espaces spécialisés.

Si le milieu ordinaire représente l'idéal pour presque toutes les familles, quand cela n'est pas possible le travail en ESAT est la deuxième option. Toutefois, les exigences croissantes de rendement posées par les ESAT rendent l'accès à ces institutions de plus en plus difficiles, spécialement pour les travailleurs qui souffrent d'une plus grande fatigabilité.

L'expérience en milieu ordinaire apparaît plus facile pour les jeunes dont les familles ont eu recours aux dispositifs en faveur des personnes handicapées (reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, contrats aidés) avec l'accompagnement d'un réseau associatif pour leurs démarches. Parfois l'inclusion en milieu ordinaire a été réalisée en opposition aux médecins et aux enseignants, qui d'après les parents sous-estimaient les capacités des jeunes. Cela n'empêche qu'il existe aussi des expériences positives, plus rares, en milieu ordinaire sans recours aux dispositifs spécialisés (dans le seul cas constaté, au moment de l'entretien la personne allait commencer une formation en alternance). Dans certains cas, l'expérience en milieu ordinaire est source d'anxiété et d'une surcompensation de difficultés par le jeune, qui s'avère psychologiquement coûteuse. Une situation particulière, que l'on pourrait qualifier de situation de liminalité, touche plus fréquemment les jeunes porteurs de la microdélétion 22q11. Cinq de ces douze jeunes rencontrés ne sont ni scolarisés, ni employés tout en ayant conclu ou abandonné leur scolarité depuis plus d'un an. Plusieurs n'arrivent pas à trouver un poste en milieu ordinaire qui soit adapté à la fois à leurs désirs et à leurs difficultés (qui peuvent comprendre des difficultés d'articulation des mots, des difficultés de mémoire ou de concentration, ou une forte anxiété). En même temps, certains se perçoivent comme très différents du public des ESAT et ne souhaitent pas intégrer ce type d'établissement. En quelques cas, une forte peur de l'échec conduit ces jeunes à éviter ou à se retirer de contextes de travail en milieu ordinaire où ils seraient pourtant accueillis par les employeurs. La conscience du diagnostic peut parfois venir renforcer ces sentiments de peur et d'inadéquation, amenant le jeune à attribuer toutes ses difficultés à l'anomalie chromosomique et le conduisant à s'auto-exclure également des activités de sport et de loisir.

La décohabitation

Tableau 6 – Type de logement habituel des jeunes rencontrés au moment de l'entretien

Logement habituel au moment de l'entretien				
	Domicile familial	Appartement individuel	Foyer de vie	Internat d'IME ou d'IMPro
Trisomie 21	8	1	1	2
Dél. 22q11	11	1	0	0
SWB	6	0	0	1
Total	25	2	1	3

Tableau 6 bis – Type de logement habituel des jeunes rencontrés au moment de l’entretien en pourcentage

Logement habituel au moment de l’entretien (pourcentage)				
	Domicile familial	Appartement individuel	Foyer de vie	Internat d’IME ou d’IMPro
Trisomie 21	66,66%	8,33%	8,33%	16,66%
Dél. 22q11	91,66%	8,33%	0	0
SWB	85,70%	0	0	14,30%
Les 3 syndromes	80,64%	6,45%	3,22%	9,67%

La plupart des jeunes que nous avons rencontrés (19 sur 31) ont entre dix-huit et vingt ans. La majorité se trouve dans une phase de transition et de réflexion sur les choix qui leur seront possibles pour l’avenir. Seuls 6 d’entre eux ont quelques années de plus et 3 ont déjà établi leur domicile ailleurs que chez leurs parents : deux travaillent en milieu ordinaire et vivent en appartement individuel, le troisième fréquente un ATO et vit dans le foyer annexe. La plupart des jeunes qui fréquentent des écoles spécialisées ont déjà eu quelques expériences ponctuelles de courts séjours en dehors du domicile familial, ou dorment une ou deux fois par semaine dans l’internat de l’école pour préparer leur départ de la maison des parents. Pour plusieurs familles, la détermination de l’avenir professionnel ou non du jeune, et la possibilité d’avoir un revenu, est prioritaire à la détermination du lieu de vie. La possibilité de payer un loyer est souvent perçue comme un prérequis pour quitter la maison parentale. Pour les parents dont les enfants fréquentent des écoles spécialisées et dorment à l’internat, le départ de la maison est vu comme une aide à l’acquisition d’une certaine autonomie par rapport à la famille d’origine et à l’apprentissage des règles de la vie en commun. En plus des préoccupations financières liées à l’avenir des jeunes et à leur possibilité de garder un train de vie confortable quand les parents ne seront plus en mesure de s’en occuper, d’autres préoccupations parentales concernent la capacité des jeunes à gérer leur habitation, à se protéger des intrusions malveillantes et à établir des liens sociaux. Parmi les deux seuls cas rencontrés de personnes vivant seules dans un logement ordinaire, nous constatons que celle qui traverse alternativement des espaces protégés (travail en ESAT, vie associative) et des espaces ordinaires (quartier d’habitation, salle de sport) bénéficie d’un plus ample réseau de relations. La vie en foyer favorise pour certains le départ de la maison dans un cadre protégé et facilite la création de liens avec les pairs, dont des rencontres amoureuses. En même temps, certains parents font remarquer le manque d’intimité que comporte la vie dans ces institutions, la contrainte représentée par la soumission aux rythmes et aux normes de la vie collective et la difficulté de dépasser les ruptures sentimentales qui se produisent dans le foyer. Alors que la plupart des familles voient le départ de leur enfant de la maison comme une avancée dans son évolution et comme une étape nécessaire et souhaitée de son développement, dans deux cas de jeunes porteurs de trisomie 21 soit l’ensemble de la famille, soit quelques-uns de ses membres s’opposent au départ du jeune de la maison parentale, ce qu’ils affirment percevoir comme une forme d’abandon ou de rejet.

La vie affective

Le sujet de la vie affective n’a pas été souvent abordé de manière spontanée dans nos entretiens. Les jeunes qui en parlent plus facilement sont celles et ceux qui ont un copain ou une copine. Il semblerait que le milieu protégé, ou du moins des activités de loisirs dans le cadre d’associations de parents ou du sport adapté, favorisent davantage que le milieu ordinaire une vie affective pour les personnes porteuses de la trisomie 21 et du syndrome de Williams et Beuren. Ce même lien n’est pas

évident pour la microdélétion 22q11 : parmi les jeunes rencontrés, il ne semble pas y avoir de différence entre ceux qui ont été scolarisés en milieu ordinaire ou en IME. En général, plusieurs parents font d'ailleurs leur possible pour que leurs enfants aient des activités sportives et de loisir, qui leur permettent de ne pas se sentir isolés et de faire des rencontres amicales et éventuellement amoureuses.

L'accès des adolescents à la sexualité est certainement un moment délicat pour tout parent. Dans les cas qui nous intéressent ici, c'est parfois encore plus délicat parce que les parents ne savent pas toujours ce que leur enfant connaît de la sexualité et ne trouvent pas forcément simple de le comprendre tout en respectant son intimité. Plusieurs parents s'inquiètent de la capacité des jeunes à reconnaître les émotions et les sentiments des autres et à distinguer les approches malveillantes. Au même temps ils s'inquiètent des risques liés à la sexualité tant d'un point de vue affectif (le vécu de la rupture, par exemple, peut s'avérer particulièrement difficile en certains cas), que du point de vue des risques de grossesse et d'infection. Les familles dont les enfants fréquentent des institutions médico-sociales sont parfois aidées par les éducateurs, qui organisent des groupes de parole et discutent avec les jeunes. Une association montpelliéraine, APARSA, met en place des groupes de parole sur la vie affective. Plusieurs parents dont les enfants ont des relations amoureuses cherchent à favoriser les rencontres, mais au même temps ils essayent de les protéger et spécialement d'éviter des grossesses. Dans le cas de la trisomie 21 et du syndrome de Williams et Beuren, ce qui préoccupe les parents est non seulement la transmissibilité de l'anomalie chromosomique, mais encore plus la capacité des jeunes à prendre soin des éventuels enfants. Dans le cas de la microdélétion 22q11 la préoccupation principale des parents est la transmissibilité de l'anomalie chromosomique. À la date de l'entretien la plupart des jeunes ayant une microdélétion 22q11 rencontrés n'avaient pas encore manifesté un intérêt concret pour la question de la parentalité. Dans deux cas, ce sujet avait été évoqué par les jeunes en famille ou bien lors de la consultation périodique en génétique, sans toutefois qu'il y ait un projet imminent.

Réponses à la mesure des habitudes de vie (MHaVie)

Comme évoqué plus haut (voir le paragraphe *Méthodologie*) les 16 énoncés de la version courte de la MhaVie permettent d'aborder rapidement et systématiquement une série d'habitudes de vie que la personne peut réaliser dans ses différents environnements, de la préparation des repas jusqu'aux activités reliées à l'emploi et aux loisirs. En plus des éventuelles difficultés dans la réalisation de ces habitudes de vie et du niveau de satisfaction de la personne intéressée, le questionnaire permet de relever le type d'aide requis. Nous pouvons remarquer que les 44 réponses recueillies montrent la présence de difficultés récurrentes à l'égard de certaines habitudes de vie comme la préparation des repas, la capacité d'assurer les soins personnels, les déplacements en transports en commun, et plus encore l'échange d'informations, le développement de relations affectives et les activités scolaires ou reliées à l'emploi, ce qui confirme les préoccupations évoquées dans les entretiens. La nécessité d'une aide humaine est très fréquente particulièrement en ce qui concerne la préparation des repas, l'échange d'informations, les déplacements en transports, les achats, les activités scolaires et les activités reliées à un emploi. La plus grande insatisfaction concerne les habitudes de vie qui peuvent se relier au développement de relations sociales à l'extérieur de la famille d'origine : l'échange d'information, les déplacements en transports, le développement de relations affectives et les activités reliées à l'école ou à l'emploi.

Interprétation

Interprétation des résultats et discussion – 4 pages

Prémises méthodologiques

La discussion des résultats demande quelques précisions préliminaires. La plupart des familles participantes ont été recrutées via le Centre de Référence, qui a relayé notre appel à témoignages aux familles des patients qui pouvaient rentrer dans le champ de l'étude. Dans la plupart des cas nous avons rencontré ces familles au CHU de Montpellier, quand elles venaient pour la consultation annuelle dans le cadre du suivi en génétique (quelques fois ils sont venus exprès pour la recherche). Cette modalité de recrutement nous a permis de rencontrer plusieurs familles qui n'auraient pas répondu favorablement à notre appel à témoignages s'il n'était pas venu des médecins. Comme il arrive pour toute recherche qualitative, nous avons recueilli des récits coproduits dans un contexte spécifique qui d'un côté en a permis la production, et d'autre côté a contribué à déterminer le contenu des échanges et à les encadrer. Par ailleurs, spécialement dans les cas où les entretiens ont été réalisés avec les parents et les jeunes ensemble en raison des difficultés d'expression de ces derniers, la dynamique des échanges a demandé une réflexion critique sur la manière dont les représentations sur les personnes ayant des limitations de capacités intellectuelles pouvaient influencer les normes d'interaction et participer de la construction et de la reproduction de situations de handicap¹⁰.

Les difficultés du devenir adulte

Pour la plupart des individus de notre société le passage à la majorité comporte un changement de statut face aux institutions. Autour de ce passage se développe une série d'interrogations concernant le devenir professionnel et affectif. Pour les jeunes porteurs d'anomalies chromosomiques ce passage n'implique pas dans tous les cas l'acquisition du droit à l'autodétermination. Il s'accompagne, parfois, d'une série d'interrogations et préoccupations différentes. Du point de vue médical, il y aura le passage des dispositifs de prise en charge consacrés à l'enfance vers les dispositifs pour les adultes. D'un point de vue plus général, il s'agira de conclure la scolarité et d'entreprendre éventuellement une vie professionnelle. Les jeunes qui fréquentent des établissements médico-sociaux devront effectuer le passage vers des institutions pour adultes (même s'ils peuvent reporter cette transition jusqu'à l'âge de 20 ans). Pour certains parents, cette phase de la vie de leurs enfants comporte des préoccupations d'ordre financier et organisationnel liées au maintien de leur bien-être quand ils ne seront plus là pour s'en occuper.

- L'inclusion scolaire.

Même si tous les parents n'utilisent pas le mot *inclusion*, il apparaît clairement que la plupart préféreraient que leurs enfants fréquentent l'école ordinaire, ou du moins perçoivent une injonction

¹⁰ Plusieurs travaux (par exemple Gremaud et al. 2014, Midelet et Scelles 2015) abordent la question des entretiens avec des personnes ayant des difficultés d'expression. L'article de Björnsdóttir, Goodley et Sigurjónsdóttir (2014) présente une réflexion sur la manière dont le travail de recherche peut participer de la construction de la déficience intellectuelle. Diederich (2010) réfléchit aux conditions de la compréhension et de la contextualisation des discours recueillis.

à la préférer¹¹. Le modèle de l'école inclusive devenant de plus en plus normatif¹², la permanence dans le milieu ordinaire peut apparaître comme une réussite, avec par conséquent un sentiment d'échec ou de culpabilité chez certains parents dont les enfants n'ont pas pu y être maintenus. Ceux-ci peuvent avoir le sentiment de ne pas s'être battus convenablement, de ne pas avoir suffisamment stimulé leurs enfants pendant la petite enfance, ou bien que le regard des autres parents leur impose de se justifier¹³, même si parfois la stimulation précoce n'a pas été possible à cause de problèmes médicaux (malformations cardiaques, maladies intestinales) qui mettaient en question le pronostic vital des enfants. Toutefois, les cas des familles qui ont finalement préféré inscrire leurs enfants dans des écoles spécialisées confirment que la présence d'un individu dans le milieu ordinaire n'implique pas forcément une participation sociale effective et satisfaisante (Barreyre et al. 2008, Garel 2010).

- La valeur symbolique du travail

Les combats pour la scolarité se rejouent au moment de l'entrée éventuelle dans la vie professionnelle. Pour les parents, l'accès de leurs enfants au travail est motivé par le désir de leur donner une place sociale qui n'est plus assurée par la scolarité qui donnait le statut d'élève. Là où trouver une école, c'est trouver une place d'enfant, trouver un travail c'est trouver une place d'adulte aux significations symboliques multiples : être utile, avoir un salaire, faire comme ses frères et sœurs, être indépendant financièrement¹⁴. Nous constatons qu'il est très difficile de laisser émerger un projet exprimé par le jeune lui-même dans un contexte qui restreint les possibles, c'est pourquoi les parents s'efforcent parfois de cadrer les désirs de jeunes, et ce, dans leur perspective, afin de leur éviter des frustrations trop douloureuses. Par exemple, dans des cas où le jeune a été encouragé à expliciter ses désirs d'activité professionnelle, une forte frustration a pu naître de l'impossibilité de trouver une place correspondante. À l'inverse on voit des cas où des jeunes ont pu découvrir des activités différentes tant en milieu ordinaire qu'en milieu protégé lors de stages, parfois cherchés par les parents, et où les jeunes ont pu effectuer un choix. La possibilité d'expérimenter les différentes modalités de travail à travers des stages semble ainsi importante dans la réalisation d'un choix éclairé. L'idéal de l'inclusion en milieu ordinaire pèse sur les familles, dont certaines craignent l'irréversibilité des choix qui leur sont demandés : peut-on revenir vers le milieu ordinaire après une expérience douloureuse en milieu protégé et vice versa ? C'est la question des passages, du décroisement entre les types d'environnement qui est souvent posée. En fait, même quand certains adolescents ont pu rester longtemps dans l'école ordinaire, les enseignants ont suggéré à la famille de les faire passer par le parcours IME/IMPro¹⁵ au moins vers la fin de la scolarité, de manière à pouvoir bénéficier des passerelles vers le travail en milieu protégé, qui leur resterait autrement fermé.

¹¹ Des entretiens réalisés dans les années 90 (Diederich 1990 ; Diederich et Moyse 1995) avec des personnes catégorisées comme ayant des limitations de capacités intellectuelles et ayant fréquenté des IME (Instituts Médico-Éducatifs) sont très parlants à l'égard du stigmatisme perçu par ces individus. Bien que l'image des IME semble s'être améliorée dans les dernières années, il n'est pas étonnant que les parents cherchent d'emblée à les éviter. D'ailleurs, ce qui devrait constituer un « détournement ségrégatif » (Ravaud et Stiker 2000) visant au retour dans le milieu ordinaire, souvent ne s'avère pas tel et peut encore aujourd'hui conduire la personne concernée à rester toute sa vie dans le secteur médico-social. Plusieurs parents interviewés ont fait aussi état de leur insatisfaction par rapport aux apprentissages scolaires impartis dans certaines institutions médico-sociales, qui à leur avis limitent d'emblée le potentiel de développement intellectuel de leurs enfants.

¹² Un état des lieux de la littérature à ce sujet se trouve dans l'ouvrage de Ville, Fillion et Ravaud (2014 : 196-202).

¹³ Jean-Sébastien Eideliman (2012) montre comment les parents qui ont eu gain de cause dans leurs combats cherchent à se démarquer des autres, en les considérant comme pas assez battants.

¹⁴ Voir aussi Auguin-Ferrère et al. (2013) sur les expériences de l'accès au travail pour les personnes porteuses de trisomie 21.

¹⁵ Institut Médico-Educatif, Institut Médico-Professionnel.

- La désirabilité du milieu ordinaire et la sélection à l'entrée des ESAT

Cette question, déjà critique pour la scolarité, l'est aussi à l'égard du travail. Si le travail en milieu ordinaire apparaît comme l'idéal, des personnes trisomiques ou leurs familles ont préféré le travail dans des établissements médico-sociaux en raison d'une plus grande facilité de tisser des liens. Les ESAT, toutefois, sont devenus plus sélectifs qu'ils ne l'étaient au moment de leur création en 1957 (Velche, 2009). Par exemple, l'un des acquis demandés par plusieurs de ces établissements est que la personne soit capable de se déplacer seule avec les transports en commun, ce que peu des jeunes rencontrés savent faire. En plus, il est évoqué dans l'enquête que certains ESAT refusent *a priori* les personnes trisomiques. Là où celles-ci sont admises, les contraintes horaires et les rythmes du travail peuvent être à l'origine de fatigue ou de frictions avec les encadrants. Les personnes ayant le syndrome de Williams et Beuren ont des difficultés similaires, ce qui fait que leurs options sont limitées et ne correspondent pas forcément à leurs aspirations. Parfois ces jeunes sont très demandeurs de métiers riches en contacts personnels, mais il leur arrive d'être considérés comme inadaptés aux tâches professionnelles qui leur permettraient de rencontrer des gens (accueil, vente...).

- Le non-travail

Il apparaît difficile pour les parents d'envisager le « non-travail » comme une éventualité non stigmatisante. Quand le jeune ne peut pas travailler parce qu'aucun environnement professionnel ne l'accueille – ni en milieu ordinaire, ni en milieu spécialisé dans les ESAT – on observe un très fort ressenti de culpabilité ou d'échec chez les parents. L'accès au travail est mis en exergue comme une réussite, ce qui crée une sorte de hiérarchisation implicite entre les jeunes. Dans cette configuration, rejoindre un ATO est vécu comme une solution de dernier recours particulièrement douloureuse pour la famille. Ces configurations sont aussi celles dans lesquelles il est plus difficile de connaître et comprendre le vécu des jeunes, du fait de leurs difficultés d'expression. Les parents ne semblent toutefois pas relever chez leurs enfants la même souffrance que celle qu'ils ressentent en tant que parent, à l'égard de leur impossibilité d'accéder au statut de travailleur.

En conclusion, nous observons qu'à la fin de la scolarité la plupart des familles sont confrontées à de nouveaux obstacles et refus, et doivent s'engager dans de nouveaux combats. Les parents ayant le plus de capital culturel et social, et particulièrement ceux qui sont professionnalisés dans le domaine du travail social, de la santé ou de l'éducation, ont plus de facilité à appréhender les complexités bureaucratiques des dispositifs de prise en charge et sont plus facilement en mesure de comparer plusieurs options. Dans les cadres des dispositifs et des règlements existants, ils arrivent à pousser les institutions à adopter des solutions plus proches des besoins de leurs enfants comme par exemple l'emploi à temps partiel en ESAT, qui permet aux jeunes adultes de travailler tout en gardant des temps de récupération et des énergies psychophysiques pour des activités de loisir. Dans plusieurs cas, ces parents sont ou ont été parmi les membres les plus actifs des associations de parents.

Partir du domicile familial, se mettre en couple

Comme l'ont très bien montré Barreyre *et al.* (2008) mais aussi Desjardins (2002), les adultes ayant des limitations en termes de capacités mentales ou de capacités de contrôle comportemental peuvent être caractérisés par la plus grande ambivalence à l'égard du statut de personne handicapée. En effet ce statut est à la fois refusé par eux pour sa dimension stigmatisante, mais dans le même temps accepté voire recherché pour sa dimension de protection. De la même manière, dans les relations familiales, les jeunes concernés par une vie en milieu ordinaire adressent à leurs familles des demandes d'aides qui constituent un « mélange complexe de rapprochement et d'émancipation »

(Barreyre *et al*, 2008, p. 75). Ces différents travaux montrent en outre que le « coût » de la participation sociale en milieu ordinaire des personnes ayant des incapacités mentales peut être extrêmement élevé en termes de sentiment de solitude, d'isolement et de souffrance affective. Les activités de sport et de loisir, en milieu ordinaire ou adapté, contribuent à éviter l'isolement et offrent des opportunités pour diversifier les rencontres. Les activités en milieu protégé (associations de parents et sport adapté) offrent tout particulièrement un cadre protecteur où les jeunes peuvent expérimenter moins de frustrations et être reconnus pour leurs capacités¹⁶. Les entretiens réalisés dans le cadre de la présente étude montrent que, de la part des parents, une dialectique complexe entre protection et contrôle s'établit, où le fait de pouvoir exercer quelque forme de surveillance sur la vie des jeunes (accompagnement par des éducateurs, vie en foyer collectif, prise des transports en commun avec un téléphone portable à la main) favorise les expériences en dehors de la maison parentale. La capacité et la disponibilité des jeunes à demander de l'aide favorisent ultérieurement la confiance des parents. De la part des jeunes nous constatons aussi des sentiments partagés entre le besoin de protection et le désir de jouir d'espaces de liberté (voir aussi Marcellini 2005). Les frères et sœurs constituent un modèle et une source de motivation importante, qu'ils souhaitent imiter et par rapport auxquels ils ressentent à la fois de la gratitude et de la pression. Le départ des frères et sœurs de la maison peut contribuer à stimuler le désir d'aller vivre ailleurs que chez les parents et l'envie de montrer qu'on a les capacités pour franchir cette étape.

Nous retrouvons la dialectique entre protection et contrôle déjà prégnante au sujet de la vie affective des jeunes. Une relation amoureuse peut constituer un espace d'affirmation de soi, mais en plusieurs cas les rencontres entre les deux amoureux sont rendues possibles par la collaboration des parents. Accompagner son enfant chez l'ami ou l'amie permet aussi de rencontrer l'autre famille et de veiller à l'évolution de la relation¹⁷. Une question particulièrement délicate est posée par le désir que peuvent avoir ces jeunes de se marier comme le font une grande partie des couples, et aussi d'avoir des enfants. Le mariage des frères et des sœurs, ou la naissance des neveux ou des nièces peuvent être les moments où les jeunes se posent la question de leur propre mariage et de leur propre maternité ou paternité. Tous les parents de jeunes qui ont des syndromes génétiques ne sont pas favorables à ce que leurs enfants se marient ou à ce qu'ils aient des enfants¹⁸. À part le risque de la transmission de l'anomalie chromosomique, ils ne sont pas sûrs que les jeunes sauraient s'occuper de leurs enfants et, pour certains, ils craignent de devoir s'en occuper eux-mêmes. Dans ces cas, ils cherchent à les dissuader de devenir parent en mettant en avant le risque de la transmission de l'anomalie chromosomique, mais aussi en les mettant face aux difficultés de prendre soin des enfants en bas âge lorsqu'ils ont l'occasion de rencontrer les petits neveux ou petites nièces, ou les bébés d'autres personnes connues de la famille.

Références bibliographiques

Auguin-Ferrère N., Torossian-Plante V., Morvan J.-S. (2013). « Handicap et trisomie : la parole des adultes. Configurations et itinéraires, implications et orientations », *Le Journal des psychologues*, (n° 304), 1, p. 19-32.

Barreyre J-Y et al. (2008). « Les coûts de la participation sociale. Réflexions à partir d'observations de terrain », *Revue ALTER*, 2, p. 65-81.

¹⁶ Sur l'impact des activités sportives sur l'identité et les trajectoires des jeunes ayant des difficultés intellectuelles voir Marcellini (2005) et Beldame et al. (2016). Pour des témoignages d'adultes trisomiques sur leurs activités sportives et de loisir, voir Aguin-Ferrère et al. (2013).

¹⁷ À la différence de ce qui a été constaté au Québec par Michel Desjardins (2005), aucun des parents qui ont participé à cette recherche ne considère son enfant comme étant complètement désintéressé par une relation sentimentale ou comme ne pouvant pas l'être au cours de son développement.

¹⁸ Les attitudes des parents interviewés à l'égard des possibilités de procréation de leurs enfants font écho aux résultats du travail de Michel Desjardins (2010).

- Beldame Y., Lantz E. et Marcellini A. (2016). « Expériences et effets biographiques du sport adapté de haut niveau. Étude de trajectoires sportives et professionnelles d'athlètes catégorisés comme ayant une déficience intellectuelle », *Revue ALTER*, 10, p. 248-262.
- Björnsdóttir K., Goodley D. et Sigurjónsdóttir A. B. (2014), « Beyond the quest for tales, stories and lives : reflexions on narrative research with people with intellectual disabilities », *Icelandic Journal of Education*, 23, 2, p. 87-104.
- Desjardins M. (2010). « Les enjeux de la reproduction. L'expérience morale des parents à l'égard de la reproduction de leur enfant présentant une déficience intellectuelle », in Haelewyck et Gascon, *Adolescence et retard mental*, p. 233-246.
- Desjardins M. (2005). « Tabu sexuel et changement culturel : le point de vue et les attitudes des parents », *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, vol. 16, n. 1 & 2, p. 49-62.
- Desjardins M. (2002). *Le jardin d'ombres. La poétique et la politique de la rééducation sociale*, Québec, PUQ.
- Diederich N. (2010). « Comprendre au-delà d'un travail de recherche » in C. Gardou, *Professionnels auprès des personnes handicapées*, ERES, « Connaissances de la diversité », p. 181-195.
- Diederich N. (1990). *Les naufragés de l'intelligence*, Paris, Syros Alternatives.
- Diederich N. et D. Moyse (1995). « Interactions et images de soi chez des personnes dites handicapées mentales », *Revue Européenne du Handicap Mental*, vol. 2, n. 5, pp. 15-27.
- Eideliman J.-S. (2012). « 'S'il vous plaît, pas de pitié !' Les combats des parents d'adolescents handicapés mentaux » in Didier Fassin et al., *Économies morales contemporaines*, La Découverte, p. 377-395.
- Garel J.-P. (2010). « De l'intégration scolaire à l'éducation inclusive : d'une normalisation à l'autre », *Journal des anthropologues*, 122-123, p. 143-165.
- Gremaud G., Petitpierre G., Veyre A., Bruni I. (2014). « L'entretien de recherche avec une personne ayant une trisomie 21. Spécificités du discours et réflexions sur les soutiens », *Travaux neuchâtelois de linguistique*, 60, p. 121-136.
- Marcellini A. (2005). *Des vies en fauteuil. Usages du sport dans les processus de déstigmatisation et d'intégration sociale*, Paris, CTNERHI.
- Midelet G. et Scelles R. (2015). « Connaissance des besoins spécifiques des personnes déficientes intellectuelles », in D. Bedoin et R. Scelles, *S'exprimer et se faire comprendre : entretiens et situations de handicap*, ERES, « Connaissances de la diversité », p. 71-94.
- Ravaud, J.-F. et H.-J. Stiker (2000). « Les modèles de l'inclusion et de l'exclusion à l'épreuve du handicap. 2^e partie : typologie des différents régimes d'exclusion repérables dans le traitement social du handicap », *Handicap – revue de sciences humaines et sociales*, 87, p. 1-17.
- Velche D., (2009), Les lois de 1987 et 2005 : une chance pour le travail protégé ?, in Blanc A. (2009), *L'insertion professionnelle des travailleurs handicapés*, Presses Universitaires de Grenoble, p. 231-280.
- Ville I., Fillion E. et Ravaud J.-F. (2014), *Introduction à la sociologie du handicap*, De Boeck Supérieur.

Index des tableaux

- 1 - Cohortes suivies par le Centre de Référence au moment du dépôt du projet (p. 7).
- 2 - Nombre de familles rencontrées par syndrome et par modalité de recrutement (p. 8).
- 3 - Nombre et configuration des entretiens réalisés (p. 8).
- 4 - Dernière scolarité des jeunes rencontrés (p. 10).
- 4 bis - Dernière scolarité des jeunes rencontrés en pourcentage (p. 11).
- 5 - Dernière scolarité des jeunes rencontrés (p. 12).

5 bis – Dernière situation connue des jeunes rencontrés en pourcentage (p. 12).

6 - Type de logement habituel des jeunes rencontrés au moment de l'entretien (p. 13).

6 bis – Type de logement habituel des jeunes rencontrés au moment de l'entretien en pourcentage (p. 14).

Ecart observé et justifications

Décrire et justifier les écarts observés par rapport au projet de recherche sélectionné – 2 pages

Des ajustements par rapport au projet déposé se sont avérés nécessaires pour respecter les règlements éthiques concernant le traitement des données personnelles dans la recherche en matière de santé (Loi n° 2012-300 du 5 mars 2012, dite loi Jardé). Pour qu'une déclaration normale à la CNIL soit suffisante, les modifications suivantes ont été apportées :

A - Pour éviter la circulation de données médicales entre les deux équipes, il a été convenu que les sociologues n'examinent pas directement les dossiers médicaux.

B - Pour la même raison, le médecin a introduit les chercheurs dans le cabinet immédiatement avant ou après la consultation au Centre de Référence et les a présentés à la famille, en rappelant les grandes lignes du projet. Avant le début de la consultation proprement médicale les chercheurs quittaient le cabinet, pour ensuite rejoindre la famille pour les entretiens.

D'autres modifications ont été adoptées suite à des considérations méthodologiques et pratiques :

C - En considération de la petite taille des populations suivies par le Centre de Référence et de la réticence qu'ont manifestée plusieurs familles à répondre à l'appel à participation, il a été décidé de ne pas sélectionner un échantillon mais d'ouvrir la possibilité du recrutement à l'ensemble des populations concernées. Le questionnaire court à joindre à l'appel à participation et les tests neuropsychologiques ont ainsi été supprimés.

D - Le questionnaire MHaVie n'a pas été passé lors de la consultation médicale.

E – En raison des difficultés d'expression de certains jeunes et/ou de leur malaise vis-à-vis de la situation d'entretien, tous les entretiens n'ont pas été réalisés séparément avec les jeunes et les parents.

Solutions mises en œuvre

Pour chaque écart identifié ci-dessus, quelles solutions ont été mises en œuvre ? 2 pages

A - Les dossiers médicaux des patients dans la tranche d'âge retenue (16-25 ans) suivis par le Centre de Référence ont été examinés directement par les médecins et les psychologues du Centre, eux aussi membres du collectif de recherche, qui ont adressé une invitation par courriel aux personnes susceptibles d'être incluses dans le projet.

B - L'intérêt de la rencontre au CHU avec les médecins du Centre de référence et les familles ne concernait pas tant les données médicales, mais les interactions entre les jeunes patients, leurs parents ou curateurs, les médecins et les chercheurs.

C - Les tests d'évaluation de la compétence linguistique et de l'intelligence non verbale, ainsi que le questionnaire court à joindre à l'appel à participation, devaient servir à sélectionner un échantillon de

population à retenir. Au début de la recherche il a été convenu avec l'équipe médicale que, compte tenu de la petite taille de la population totale des jeunes concernés, elle serait considérée dans sa totalité. Il n'était donc plus nécessaire d'effectuer une sélection et de veiller à la diversité des profils, ni par les tests neuropsychologiques, ni par le questionnaire court à joindre à l'appel à participation. En ce qui concerne les tests neuropsychologiques, leur but n'était pas de mesurer les capacités intellectuelles des sujets concernés mais de fournir un critère de diversité. La décision d'abandonner les tests et le questionnaire court, qui a été discutée et validée lors du premier comité de pilotage avec les représentants des trois équipes impliquées dans le projet, n'a donc aucun impact sur l'interprétation des résultats obtenus. Elle a eu, par contre, deux effets positifs :

- 1) Elle a permis d'éviter le retard que la soumission du projet à un Comité de Protection des Personnes aurait pu entraîner avant d'obtenir l'autorisation à la passation des tests ;
- 2) Elle a permis d'éviter le sentiment de stigmatisation que certains points du questionnaire court, notamment les mots faisant référence au diagnostic, auraient pu engendrer chez les jeunes concernés selon l'avis des psychologues et des médecins du Centre de Référence.

La cohorte des jeunes ayant le syndrome de Williams et Beuren est au départ plus restreinte que les autres (voir Tableau 1 p. 7), nous le savions. De ce fait, les associations reliées à ce syndrome ont été sollicitées via le Réseau Maladies Rares Méditerranée pour contribuer au recrutement et relancées par la suite, mais sans que cela aboutisse à de nouveaux contacts dans la région Occitanie. Les familles des patients ayant une trisomie 21 ou une microdélétion 22q11 peuvent en outre, on l'a constaté, refuser de participer à la recherche, les premières parce qu'elles sont déjà très sollicitées pour participer à des essais cliniques, les secondes parce qu'elles perçoivent le syndrome génétique comme très stigmatisant et ne souhaitent pas en parler ouvertement. Il est apparu ainsi nécessaire de recruter toutes les personnes qui ont répondu favorablement à l'appel à participation, plutôt que d'effectuer une sélection parmi les participants potentiels. Comme le montrent les résultats présentés plus haut, les groupes de jeunes interviewés présentent une bonne diversité à l'égard du sexe, de l'âge du diagnostic, du type de scolarité, des expériences professionnelles et de résidence, et de la présence ou pas d'une vie associative et de relations amoureuses.

D - Le questionnaire MHaVie a été passé au début ou à la fin des entretiens. Nous avons fait passer le questionnaire, quand cela a été possible, non seulement aux jeunes mais également à leurs parents ou curateurs (le questionnaire prévoit la possibilité qu'un proche réponde pour la personne concernée), pour relever d'éventuelles différences dans la perception de la réalisation des habitudes de vie de la part des jeunes.

E - Dans la plupart des cas nous avons réalisé les entretiens séparément avec les jeunes et la ou les personnes qui les accompagnaient. Parfois, spécialement avec des jeunes ayant une trisomie 21, cela n'a pas été possible à cause de leurs difficultés d'expression ou de leur anxiété vis-à-vis de la situation d'entretien. Ce cas s'est vérifié pour 6 (5 jeunes ayant une trisomie 21 et 1 ayant le syndrome de Williams et Beuren), soit 20 % des 31 cas examinés. Deux jeunes ayant le syndrome de Williams et Beuren ont souhaité que le médecin qui assure leur suivi en génétique soit présent à l'entretien. L'un d'entre eux est compté parmi les entretiens faits avec les parents, puisque la jeune a demandé à un certain moment à ce que la mère se joigne à la conversation. Dans l'autre cas, le jeune a demandé la présence du médecin, mais pas celle des parents.

Cette manière de procéder ne dérive pas tant d'un choix méthodologique que du constat d'une réalité qui s'ajoute aux données recueillies. Comme les travaux de Maks Banens et Anne

Marcellini¹⁹ sur l'aide intrafamiliale dans les situations de handicap l'ont souligné, il est souvent difficile pour la personne aidée et le proche aidant d'accepter de se séparer lors des entretiens dans une enquête qualitative. Nous avons décidé d'adopter l'attitude la plus souple possible à l'égard des modalités de déroulement des entretiens, en suivant au cas par cas les préférences des personnes concernées et en prenant la liberté d'expérimenter des situations diverses. Certains entretiens, par exemple, se sont déroulés d'abord séparément, chacun des deux chercheurs interviewant le jeune ou les parents, puis en se réunissant tous ensemble pour poursuivre et conclure la rencontre. Cette modalité a concerné 10, soit 30 % environ des cas rencontrés. Exceptionnellement (dans 3 cas), il a été possible de réaliser un entretien uniquement avec un parent, l'enfant n'étant pas disponible à ce type d'échange. Dans la plupart des cas les entretiens se sont déroulés après (ou, exceptionnellement, immédiatement avant) la consultation médicale, dans les locaux du CHU. Plusieurs familles préfèrent consacrer une seule demi-journée à la consultation et aux entretiens. La présence d'un deuxième chercheur sur le terrain nous a notamment permis cette flexibilité. Nous avons pu réaliser simultanément les entretiens avec les jeunes et avec les parents, en réduisant ainsi le temps que les familles ont consacré à leur participation à la recherche. L'effet de cette souplesse méthodologique a été d'améliorer la quantité et la qualité des données recueillies. Si toute parole livrée au cours d'un entretien est influencée par le contexte de celui-ci, mettre les personnes interviewées le plus possible à l'aise favorise une expression plus proche de l'expérience vécue.

Communications et publications, valorisation

Merci de lister l'ensemble des actions de valorisation programmées ou réalisées, accompagnées des références et d'une copie des publications (articles, poster, etc.) – 2 pages

Communications

- « Le parler frais des personnes catégorisées déficientes intellectuelles », communication présentée par Yann Beldame au cours de la journée « Interaction, handicap et dépendance » (14 octobre 2016) dans le cadre du festival d'anthropologie des mondes ordinaires, « Interactions », Cenon (Bordeaux), 13-16 octobre 2016.
- « Les expériences scolaires et professionnelles des jeunes ayant une anomalie chromosomique rare à travers leurs récits et ceux de leurs familles », communication présentée par Yann Beldame et Laura Silvestri à la Conférence ALTER (European Society for Disability Research) 2017, *Handicap, Reconnaissance et « Vivre ensemble »*. *Diversité des pratiques et pluralités des valeurs*, Lausanne, 6-7-juillet 2017.
- « Recueillir la parole de personnes mineures ou protégées en présence de difficultés d'expressions : quelques cas d'une enquête auprès de jeunes porteurs d'anomalies chromosomiques et de leurs parents », communication présentée par Yann Beldame et Laura Silvestri à la Journée d'étude *Les enjeux méthodologiques de la collecte de la parole avec des personnes ayant des déficiences intellectuelles ou des troubles du comportement*, Organisée par les laboratoires Sant.E.Si.H. et LIRDEF

¹⁹ Maks Banens et Anne Marcellini, *La relation entre aidé et aidant dans le couple adulte et entre parents aidants et enfants aidés, Recherche effectuée dans le cadre des Post-enquêtes qualitatives sur le handicap, la santé et les aidants informels, Enquête « Handicap et santé en ménages ordinaires » et Enquête « Aidants Informels », Rapport final*, DREES – CNSA, 2012, 158 p., <https://halshs.archives-ouvertes.fr/halshs-00674856>.

Maks Banens et Anne Marcellini, « Ces hommes qui prennent soin d'autrui. Étude de quelques figures masculines de l'aide intrafamiliale », *ALTER, European Journal of Disability Research*, 9-3, 2015, pp. 195-206, <http://dx.doi.org/10.1016/j.alter.2014.06.002>.

(Laboratoire Interdisciplinaire de Recherche en Didactique, Éducation et Formation), Université de Montpellier, 15 décembre 2017.

Posters

- Un poster résumant les objectifs, méthodes et premiers résultats du projet a été présenté lors du premier colloque SHS de la Fondation des Maladies Rares, « Recherche en SHS dans les maladies rares », Paris, 20 octobre 2016.
- Un deuxième poster, résumant les principaux axes de résultats du projet, a été présenté au Congrès Rare 2017, Paris, 20 et 21 novembre 2017.

Journée de restitution

« Devenir adulte avec une anomalie du développement : chercheurs et familles se rencontrent », ESAT La Bulle Bleue, Montpellier, 2 décembre 2017.

Publications envisagées

Articles scientifiques

- Un article à partir de la communication « Recueillir la parole de personnes mineures ou protégées en présence de difficultés d'expressions : quelques cas d'une enquête auprès de jeunes porteurs d'anomalies chromosomiques et de leurs parents » sera soumis à la revue bilingue francophone/anglophone à comité de lecture *ALTER* dans l'année 2018.
- Un article synthétisant les objectifs, les méthodes et les résultats du projet sera soumis à une revue anglophone à comité de lecture, *Disability and Rehabilitation*, dans le premier semestre 2019.
- Un article concernant les parcours scolaires et de professionnalisation des jeunes trisomiques sera soumis à la revue francophone à comité de lecture *Recherches en éducation* dans l'année 2019.

Valorisation de la recherche auprès des réseaux professionnels et associatifs

- Dès validation du rapport nous prendrons contact avec les équipes partenaires et les associations de parents pour divulguer les principaux résultats de la recherche sur leurs canaux de communication (sites internet, bulletins périodiques).
- Après validation du rapport, un article de synthèse sera proposé à une revue professionnelle sur le travail social (Ex. *SantéSocial*).

Restitution aux familles participantes et diffusion plus large aux publics intéressés

- La rédaction d'un ouvrage de divulgation des résultats à destination d'un public large, comprenant les familles qui ont participé à ce programme de recherche, est envisagée avant fin 2019.
- Nous informerons de la validation du rapport et de la préparation de l'ouvrage les familles qui ont participé à la recherche.

Intérêt social

Merci de décrire le bénéfice de la recherche pour les malades, la capacité du projet à influencer sur la santé à l'échelle de la population cible et les actions de santé publique envisagées – 2 pages

Les résultats de cette recherche pourront être utiles aux familles concernées en leur permettant de situer leur expérience particulière dans le contexte plus ample des situations similaires. Les professionnels et plus particulièrement les institutions pourront se saisir de ces retours d'expérience, notamment dans la perspective de favoriser au maximum la participation sociale des jeunes concernés par des anomalies chromosomiques tout au long de leur trajectoire.

Par ailleurs, les entretiens ont permis à certaines familles qui ne l'avaient pas encore fait de revenir sur leur expérience et sur le parcours du jeune, et de donner voix aux difficultés et frustrations rencontrées. La réalisation des *focus groups*, spécialement sur la microdélétion 22q11 et sur le syndrome de Williams et Beuren, a constitué pour certains parents une occasion pour en rencontrer d'autres dans une situation similaire et de bénéficier des retours d'expérience réciproques. En effet, malgré l'existence d'associations de parents, certains parents n'avaient pas encore eu de rencontres similaires ou n'avaient pas encore eu l'occasion d'aborder les thématiques spécifiques retenues pour les *focus groups* en bénéficiant d'un temps de parole aussi long. La journée de restitution, à laquelle ont été présentes aussi des familles qui n'ont pas participé à la recherche, a permis de faire une première présentation des résultats et d'encourager la prise de parole non seulement de certains parents, qui ont pu évoquer les difficultés rencontrées, mais aussi des jeunes concernés. À travers les trois ateliers, la vision du spectacle et les discussions qui s'en sont suivies, les jeunes et leurs familles ont pu constater que, bien que les situations individuelles soient diverses, ils pouvaient aussi se reconnaître dans le vécu d'autres familles.

En ce qui concerne la capacité du projet à influencer sur la santé à l'échelle de la population cible et sur les actions de santé publique envisagées, celui-ci souligne l'importance des dimensions de santé psychique et sociale des jeunes et de leurs familles, qui sont particulièrement affectées lors du passage à la vie adulte. En effet, les incertitudes et les obstacles rencontrés en particulier dans l'accès à un emploi, et les inquiétudes des parents suite à ces confrontations et échecs doivent orienter les actions de santé publique vers la mise en œuvre de modalités nouvelles de travail adapté mais aussi de redéfinition des situations hors travail salarié. Les familles cherchent à assurer au-delà de leur présence, une qualité de vie aux enfants devenus adultes et la pensent au travers de l'activité professionnelle, dans une perspective très normative. Cependant, si la centralité du travail et sa force symbolique est claire pour les parents, les jeunes attachent surtout de l'importance au fait d'avoir une place dans un espace de vie qui peut leur assurer une dynamique relationnelle positive, hors du cercle familial. Influencer ici sur la santé à l'échelle de la population cible pourrait donc se faire par la valorisation des propositions faites par les familles dans les cadres des dispositifs de travail adapté existants, le partage d'expériences et l'expérimentation éventuelle de nouveaux dispositifs qui permettraient, hors des circuits contraints par la productivité dans lesquels évoluent les ESAT, l'accès à une place signifiante pour le jeune et pour sa famille. Car si l'ATO est la solution institutionnelle qui échappe à la logique de la productivité et donc de la performance individuelle, il souffre encore d'une image tellement négative, qu'il apparaît comme une alternative contre-productive en termes de santé psychique et sociale pour certaines familles, pour lesquelles il ne semble pas s'offrir comme un espace de réalisation possible pour leurs jeunes. C'est à des innovations sociales en termes d'éducation scolaire, d'accompagnement, d'activités et de modes de vie proposés et de leur valorisation que cette recherche conduit, pour améliorer l'état de santé de ces jeunes et de leurs parents qui, il faut le rappeler, restent la plupart du temps en charge de leurs enfants devenus adultes.

Suite envisagée

Merci de décrire comment les résultats de la recherche seront mis en œuvre, ainsi que les nouveaux projets qui peuvent découler des résultats obtenus – 2 pages

Les résultats de cette recherche n'ont pas vocation à être mis en œuvre de manière directe et immédiate. Ils constituent un corpus de connaissances à partir duquel différentes actions d'accompagnement vers la vie adulte des jeunes ayant des maladies rares pourraient être pensées et menées. C'est donc par l'appropriation de ces résultats par les responsables des politiques publiques, les professionnels de santé, les acteurs associatifs, les parents et les jeunes adultes concernés que des mises en œuvre concrètes d'actions ou des changements adviendront. C'est pourquoi les résultats de cette recherche ont donné lieu à une journée de restitution et que nous souhaitons les diffuser dans des revues professionnelles et associatives.

Par ailleurs, les résultats de cette recherche ont été produits, en particulier, à partir de séries d'entretiens et d'observations menés auprès de jeunes touchés par une anomalie chromosomique rare et de leurs parents. Ces entretiens ont permis de reconstruire a posteriori les parcours de vie des enfants à partir du récit des enfants eux-mêmes et de celui de leurs parents. Pour appréhender le processus de transition vers l'âge adulte, le regard et la mémoire de la famille sur l'évolution des situations ont été privilégiés. Cependant, dans le cas singulier des syndromes génétiques rares, l'articulation entre détermination biologique et construction sociale des individus est particulièrement forte et la diversité des regards et des discours posés, à différentes périodes, sur les situations et les difficultés rencontrées par les enfants peut être importante à prendre en compte pour comprendre les orientations, inflexions et bifurcations dans les parcours vers l'âge adulte de ces jeunes. Pour appréhender plus clairement l'influence des discours médicaux et biomédicaux sur les comportements et les trajectoires de vie, les projets de recherche à venir devraient étudier plus précisément les relations entre les familles et les professionnels de santé, et le rôle de médiation avec les institutions éducatives et les réalités associatives rempli par ces derniers. Pour cela deux voies pourraient être suivies : d'une part une étude des consultations médicales pour mieux comprendre comment se construit la représentation du syndrome dans les interactions entre familles, médecins et psychologues (approche directe et synchronique), d'autre part une étude des dossiers médicaux de suivi des enfants dans les centres de référence des maladies rares, dossiers qui contiennent une diversité de documents rendant compte des regards des différents professionnels et acteurs des réseaux de soins et d'éducation qui, à différentes périodes, suivent ces enfants. Le dossier médical apparaît sous cet angle comme une trace du suivi longitudinal de la trajectoire des enfants, il en est la mémoire des phases institutionnelles, et il permet une approche indirecte et diachronique des parcours de ces enfants.

Apports de la Fondation maladies rares

Merci de décrire comment l'AAP de la Fondation a représenté une innovation dans votre activité de recherche ; Quelle a été la valeur ajoutée de l'accompagnement proposé par l'équipe de la Fondation – 1 page

L'appel à projets de la Fondation des Maladies Rares a permis à l'équipe Sant.E.Si.H. d'ouvrir une collaboration avec le Centre de Référence pour les maladies rares du CHU de Montpellier et avec le Réseau Maladies Rares Méditerranée. Si l'étude des processus de production et de réduction des situations de handicap est l'objet central du travail de l'équipe depuis ses origines, la collaboration récemment ouverte lui a permis de s'intéresser pour la première fois au domaine très particulier des syndromes génétiques, où des caractéristiques biologiques sont considérées comme étant la cause de difficultés intellectuelles et de troubles du comportement qui peuvent causer des limitations à la

participation sociale. Dans ce contexte, l'imbrication entre les dimensions biologique, psychologique et sociale du développement de la personne et entre les constructions discursives relatives à ces différents niveaux apparaît particulièrement prégnante, complexe et importante à étudier non seulement dans la perspective appliquée d'une amélioration de la participation sociale des personnes concernées, mais également en tant que source de questionnements et d'analyses pour la recherche fondamentale, concernant la construction et la circulation des savoirs sur la santé et la maladie. L'expertise de la Fondation des Maladies Rares dans le suivi de projets de recherche en sciences sociales menés en collaboration avec des équipes médicales et des associations de patients nous a aidés à entreprendre et mener à bien ce rapprochement de regards différents et à en dépasser les difficultés pratiques. L'aide qui nous a été offerte par la Responsable Régionale Sud-Est a facilité et accéléré nos communications avec la Fondation et encouragé nos activités de communication et de valorisation de ce travail.

Budget

Remplir le classeur annexe

Description grand public

Contexte, objectifs, résultats obtenus, intérêt social – 5 pages

Contexte, objectifs, méthode

L'objectif de cette recherche était de montrer de quelle manière se construisent les interactions entre les personnes, porteuses de trois anomalies chromosomiques distinctes, et les environnements familiaux, éducatifs et sociaux dans lesquels elles vivent. Dans la perspective théorique élaborée par le Réseau International sur le Processus de Production du Handicap (RIPPH), les situations de handicap ou de participation sociale dépendent des interactions entre les individus et les environnements qu'ils traversent. Dans ce cadre, l'enjeu de cette recherche était de **mettre au jour les obstacles et facilitateurs récurrents rencontrés, dans les environnements traversés par les personnes ayant une anomalie chromosomique rare, dans l'accès à une vie adulte autonome. Ceci est questionné en relation avec l'apparition de limitations de capacités intellectuelles et de troubles du comportement plus ou moins importants.** Dans une perspective appliquée, et de collaboration étroite avec le Centre de référence des maladies rares et des anomalies du développement du CHU de Montpellier et le Réseau Maladies Rares Méditerranée, l'objectif opérationnel était de **créer des connaissances et des savoirs pratiques qui aident à réduire les obstacles rencontrés par ces personnes dans leurs dynamiques d'accès à une vie d'adulte, et par conséquent à réduire les situations de handicap auxquelles elles devront faire face en tant qu'adultes.**

L'étude s'est focalisée sur une population d'adolescents et de jeunes adultes (16-25 ans) touchés par trois syndromes génétiques rares : la trisomie 21, la microdélétion 22q11 et le syndrome de Williams et Beuren, et leurs familles. Ces trois syndromes génétiques ont été choisis en raison des symptômes très différents qu'ils présentent, ainsi que de la variabilité de leurs expressions au niveau individuel. Toutefois, tous peuvent tous être liés à des limitations à la participation sociale. Nous avons en fait constaté que les jeunes concernés par ces trois syndromes et leurs familles se trouvent confrontés à des situations sociales en grande partie similaires. Le passage à l'âge adulte de ces jeunes constitue une préoccupation majeure pour la plupart des parents que nous avons rencontrés.

Le recueil de données a été fait, dans la plupart de cas, de manière coordonnée avec les médecins et les psychologues du Centre de Référence. Les associations *Trisomie 21 Hérault*, *Génération 22*, *Autour des Williams*, *Fédération Williams France Rhône-Alpes* et trois établissements médico-sociaux, ont également contribué au recrutement des participants. Nous avons rencontré au total 31 familles : 12 de jeunes ayant une trisomie 21, 12 de jeunes ayant une microdélétion 22q11, 7 de jeunes ayant le syndrome de Williams et Beuren. Nous avons abordé l'expérience et le parcours de vie des jeunes lors d'entretiens compréhensifs avec les jeunes mêmes et avec leurs parents, séparément quand cela a été possible. Lors des entretiens nous avons également passé le questionnaire M.Ha.Vie (Mesure des Habitudes de Vie), qui vise à mesurer la réalisation des habitudes de vie au quotidien, le type d'aide éventuellement requis pour chaque habitude et le niveau de satisfaction de la personne concernée. Le passage à l'âge adulte a été évoqué plus en détail lors de 3 *focus groups*, un pour chaque syndrome retenu, avec un petit groupe de parents. Les entretiens, la passation de la MHaVie et les focus groups ont donné lieu à des enregistrements audio avec l'accord des participants.

Résultats

Les entretiens avec les familles ont fait émerger trois noyaux de préoccupations principales, interconnectés entre eux, à l'égard du devenir adulte : d'abord la question du devenir professionnel – influencé en bonne partie par la trajectoire scolaire – puis celles du lieu de vie et de la vie affective.

- L'école

Dans de nombreux cas le parcours scolaire a été caractérisé par des *combats*, mot utilisé par la plupart des parents rencontrés, pour faire reconnaître ce qu'ils estimaient être les besoins spécifiques des enfants et pour faire valoir leurs droits à compensation auprès des institutions (école, Inspection académique, Maison départementale des personnes handicapées). Ces *combats* se renouvellent à chaque moment de transition entre un cycle scolaire et l'autre. Il incombe à presque toutes les familles de se renseigner sur leurs droits et de vérifier qu'ils soient reconnus, parfois d'en informer les institutions avec lesquelles elles entrent en contact. Les *combats* pour la scolarité s'articulent autour de deux enjeux principaux: la qualité et la durée des apprentissages, afin de mettre les enfants dans les conditions adaptées pour faire le maximum de progrès possibles, et le type d'environnement scolaire (école ordinaire ou spécialisée). La plupart des parents cherchent à maintenir les enfants à l'école ordinaire le plus longtemps possible. Toutefois, certains ont été amenés à se replier vers le milieu protégé quand l'enfant, arrivé au collège, a subi des moqueries de la part des camarades. Dans ces cas, le passage à l'école spécialisée (IME) a été décrit comme un changement qui a permis de « *revivre* ». Cela confirme, comme d'autres travaux l'ont déjà relevé, que la présence d'un individu dans le milieu ordinaire ne suffit pas à elle seule à créer les conditions d'une participation sociale effective et satisfaisante.

Nous constatons des différences concernant le recours ou non aux dispositifs de compensation existant en milieu ordinaire. Lorsque les familles n'y ont pas recours on observe deux types de situations :

- Soit le recours est souhaité mais impossible à cause d'un manque de ressources (absence d'AVS, de CLIS ou d'ULIS dans les établissements à proximité et absence de volonté dans les établissements d'en créer une : cela suppose la nécessité pour les parents de s'allier avec d'autres quand cela est possible pour revendiquer une offre de compensation). Des inégalités territoriales par rapport à la distribution des services spécialisés font que le lieu de résidence affecte les possibilités des familles de réunir les meilleures conditions pour la réussite de leurs enfants et pour une vie scolaire sereine. Si dans certains cas les villages, les petites villes ou les quartiers peuvent favoriser la participation sociale des jeunes parce que tout le monde les connaît, les accepte et participe de leur accueil et de

leur protection, les contextes les plus éloignés des grandes villes sont aussi souvent les plus exposés à la pénurie de services d'accompagnement qualifiés.

- Soit, plus rarement, les parents pensent que leur enfant peut se passer de compensation. Dans ce cas, présenté comme une solution pour éviter l'étiquetage, un phénomène de surcompensation ou d'autocompensation se met en place avec beaucoup de travail complémentaire à la maison de la part tant des enfants que des parents pour assurer le maintien du rythme des apprentissages.

Le modèle de l'école inclusive devenant de plus en plus normatif, la permanence dans le milieu ordinaire peut apparaître comme une réussite, avec par conséquent un sentiment d'échec ou de culpabilité chez certains parents dont les enfants n'ont pas pu y être maintenus. Ceux-ci peuvent avoir le sentiment de ne pas s'être battus convenablement, de ne pas avoir suffisamment stimulé leurs enfants pendant la petite enfance, ou bien que le regard des autres parents leur impose de se justifier, même quand la stimulation précoce n'a pas été possible à cause de problèmes médicaux (malformations cardiaques, maladies intestinales) qui mettaient en question le pronostic vital des enfants.

- Le travail

Les *combats* pour la scolarité se rejouent au moment de l'entrée éventuelle dans la vie professionnelle. Pour les parents, l'accès de leurs enfants au travail est motivé par le désir de leur donner une place sociale qui n'est plus assurée par la scolarité qui donnait le statut d'élève. Là où trouver une école, c'est trouver une place d'enfant, trouver un travail c'est trouver une place d'adulte aux significations symboliques multiples : être utile, avoir un salaire, faire comme ses frères et sœurs, être indépendant financièrement. Nous constatons qu'il est très difficile de laisser émerger un projet exprimé par le jeune lui-même dans un contexte qui restreint les possibles, c'est pourquoi les parents s'efforcent parfois de cadrer les désirs de jeunes, et ce, dans leur perspective, afin de leur éviter des frustrations trop douloureuses. Par exemple, dans des cas où le jeune a été encouragé à expliciter ses désirs d'activité professionnelle, une forte frustration a pu naître de l'impossibilité de trouver une place correspondante. À l'inverse on voit des cas où des jeunes ont pu découvrir des activités différentes tant en milieu ordinaire qu'en milieu protégé lors de stages, parfois cherchés par les parents, et où les jeunes ont pu effectuer un choix. La possibilité d'expérimenter les différentes modalités de travail à travers des stages semble ainsi importante dans la réalisation d'un choix éclairé. L'idéal de l'inclusion en milieu ordinaire pèse sur les familles, dont certaines craignent l'irréversibilité des choix qui leur sont demandés : peut-on revenir vers le milieu ordinaire après une expérience douloureuse en milieu protégé et vice versa ? C'est la question des passages, du décroisement entre les types d'environnement qui est souvent posée. En fait, même quand certains adolescents ont pu rester longtemps dans l'école ordinaire, les enseignants ont suggéré à la famille de les faire passer par le parcours IME/IMPro au moins vers la fin de la scolarité, de manière à pouvoir bénéficier des passerelles vers le travail en milieu protégé, qui leur resterait autrement fermé.

Tant dans les situations encore en devenir que dans celles déjà arrêtées, nous avons constaté des ressentis variables à l'égard du milieu protégé comme du milieu ordinaire de travail. Les cas où l'expérience de stage en milieu protégé a été difficile concernent surtout des jeunes qui ont été choqués par la diversité des situations des travailleurs en ESAT et qui ne se considéraient pas assimilables à ce type de public. C'est donc une expérience de conflit identitaire qui s'est jouée pour ceux qui n'avaient jamais fréquenté au préalable des personnes ayant des déficiences variées au sein d'espaces spécialisés.

Les expériences positives en milieu protégé (ESAT) mettent en évidence une plus grande facilité de construire des liens avec les pairs et de vivre une situation de participation sociale effective. Pour cette raison, quelques jeunes peuvent préférer le travail dans ce milieu bien qu'ils aient eu aussi la possibilité de travailler en milieu ordinaire, ou bien ils s'en satisfont alors que leurs

parents auraient des attentes différentes. Les ESAT, toutefois, sont devenus plus sélectifs qu'ils ne l'étaient au moment de leur création en 1957. Par exemple, l'un des acquis demandés par plusieurs de ces établissements est que la personne soit capable de se déplacer seule avec les transports en commun, ce que peu des jeunes rencontrés savent faire. En plus, il est évoqué dans l'enquête que certains ESAT refusent *a priori* les personnes trisomiques. Là où celles-ci sont admises, les contraintes horaires et les rythmes du travail peuvent être à l'origine de fatigue ou de frictions avec les encadrants. Les personnes ayant le syndrome de Williams et Beuren ont des difficultés similaires, ce qui fait que leurs options sont limitées et ne correspondent pas forcément à leurs aspirations. Parfois ces jeunes sont très demandeurs de métiers riches en contacts personnels, mais il leur arrive de ne pas être retenus sur des tâches professionnelles qui leur permettraient de rencontrer des gens (accueil, vente...).

L'expérience en milieu ordinaire apparaît plus facile pour les jeunes dont les familles ont eu recours aux dispositifs en faveur des personnes handicapées (reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, contrats aidés) avec l'accompagnement d'un réseau associatif pour leurs démarches. Parfois l'inclusion en milieu ordinaire a été réalisée en opposition aux médecins et aux enseignants, qui d'après les parents sous-estimaient les capacités des jeunes. Cela n'empêche qu'il existe aussi des expériences positives, plus rares, en milieu ordinaire sans recours aux dispositifs spécialisés. Dans certains cas, l'expérience en milieu ordinaire est source d'anxiété et d'une surcompensation de difficultés par le jeune, qui s'avère psychologiquement coûteuse. Une situation particulière, que l'on pourrait qualifier de situation de liminalité, touche plus fréquemment les jeunes porteurs de la microdélétion 22q11. Cinq de ces douze jeunes rencontrés ne sont ni scolarisés, ni employés tout en ayant conclu ou abandonné leur scolarité depuis plus d'un an. Plusieurs n'arrivent pas à trouver un poste en milieu ordinaire qui soit adapté à la fois à leurs désirs et à leurs difficultés (qui peuvent comprendre des difficultés d'articulation des mots, des difficultés de mémoire ou de concentration, ou une forte anxiété). En même temps, certains se perçoivent comme très différents du public des ESAT et ne souhaitent pas intégrer ce type d'établissement. En quelques cas, une forte peur de l'échec conduit ces jeunes à éviter ou à se retirer de contextes de travail en milieu ordinaire où ils seraient pourtant accueillis par les employeurs. La conscience du diagnostic peut parfois venir renforcer ces sentiments de peur et d'inadéquation, amenant le jeune à attribuer toutes ses difficultés à l'anomalie chromosomique et le conduisant à s'auto-exclure également des activités de sport et de loisir.

Il apparaît difficile pour les parents d'envisager le « non-travail » comme une éventualité non stigmatisante. Quand le jeune ne peut pas travailler parce qu'aucun environnement professionnel ne l'accueille – ni en milieu ordinaire, ni en milieu spécialisé dans les ESAT – on observe un très fort ressenti de culpabilité ou d'échec chez les parents. L'accès au travail est mis en exergue comme une réussite, ce qui crée une sorte de hiérarchisation implicite entre les jeunes. Dans cette configuration, rejoindre un ATO est vécu comme une solution de dernier recours particulièrement douloureuse pour la famille. Ces configurations sont aussi celles dans lesquelles il est plus difficile de connaître et comprendre le vécu des jeunes, du fait de leurs difficultés d'expression. Les parents ne semblent toutefois pas relever chez leurs enfants la même souffrance que celle qu'ils ressentent en tant que parent, à l'égard de leur impossibilité d'accéder au statut de travailleur.

Nous observons qu'à la fin de la scolarité la plupart des familles sont confrontées à de nouveaux obstacles et refus, et doivent s'engager dans de nouveaux combats. Les parents ayant le plus de capital culturel et social, et particulièrement ceux qui sont professionnalisés dans le domaine du travail social, de la santé ou de l'éducation, ont plus de facilité à appréhender les complexités bureaucratiques des dispositifs de prise en charge et sont plus facilement en mesure de comparer plusieurs options. Dans plusieurs cas, ces parents sont ou ont été parmi les membres les plus actifs des associations de parents.

- La décohérence

Comme l'ont très bien montré d'autres études, les adultes ayant des limitations en termes de capacités intellectuelles ou de capacités de contrôle comportemental peuvent être caractérisés par la plus grande ambivalence à l'égard du statut de personne handicapée. En effet ce statut est à la fois refusé par eux pour sa dimension stigmatisante, mais dans le même temps accepté voire recherché pour sa dimension de protection. Différents travaux montrent en outre que le « coût » de la participation sociale en milieu ordinaire des personnes ayant des incapacités mentales peut être extrêmement élevé en termes de sentiment de solitude, d'isolement et de souffrance affective. Dans ce contexte, les activités de sport et de loisir, en milieu ordinaire ou adapté, contribuent à éviter l'isolement et offrent des opportunités pour diversifier les rencontres. Les activités en milieu protégé (associations de parents et sport adapté) offrent tout particulièrement un cadre protecteur où les jeunes peuvent expérimenter moins de frustrations et être reconnus pour leurs capacités. Les entretiens réalisés dans le cadre de la présente étude montrent que, de la part des parents, une dialectique complexe entre protection et contrôle s'établit, où le fait de pouvoir exercer quelque forme de surveillance sur la vie des jeunes (accompagnement par des éducateurs, vie en foyer collectif, prise des transports en commun avec un téléphone portable à la main) favorise les expériences en dehors de la maison parentale. La capacité et la disponibilité des jeunes à demander de l'aide favorisent ultérieurement la confiance des parents. De la part des jeunes nous constatons aussi des sentiments partagés entre le besoin de protection et le désir de jouir d'espaces de liberté. Les frères et sœurs constituent un modèle et une source de motivation importante, qu'ils souhaitent imiter et par rapport auxquels ils ressentent à la fois de la gratitude et de la pression. Le départ des frères et sœurs de la maison peut contribuer à stimuler le désir d'aller vivre ailleurs que chez les parents et l'envie de montrer qu'on a les capacités pour franchir cette étape.

- La vie affective

Nous retrouvons la dialectique entre protection et contrôle déjà prégnante au sujet de la vie affective des jeunes. Une relation amoureuse peut constituer un espace d'affirmation de soi, mais en plusieurs cas les rencontres entre les deux amoureux sont rendues possibles par la collaboration des parents. Accompagner son enfant chez l'ami ou l'amie permet aussi de rencontrer l'autre famille et de veiller à l'évolution de la relation. Une question particulièrement délicate est posée par le désir que peuvent avoir ces jeunes de se marier comme le font une grande partie des couples, et aussi d'avoir des enfants. Le mariage des frères et des sœurs, ou la naissance des neveux ou des nièces peuvent être les moments où les jeunes se posent la question de leur propre mariage et de leur propre maternité ou paternité. Tous les parents de jeunes qui ont des syndromes génétiques ne sont pas favorables à ce que leurs enfants se marient ou à ce qu'ils aient des enfants. À part le risque de la transmission de l'anomalie chromosomique, ils ne sont pas sûrs que les jeunes sauraient s'occuper de leurs enfants et, pour certains, ils craignent de devoir s'en occuper eux-mêmes. Dans ces cas, ils cherchent à les dissuader de devenir parent en mettant en avant le risque de la transmission de l'anomalie chromosomique, mais aussi en les mettant face aux difficultés de prendre soin des enfants en bas âge lorsqu'ils ont l'occasion de rencontrer les petits neveux ou petites nièces, ou les bébés d'autres personnes connues de la famille.

Bilan et perspectives

Le déroulement de ce projet, à travers les entretiens, les *focus groups* et la journée de restitution, a fourni l'occasion pour une prise de parole que certains des jeunes participants et de leurs familles n'avaient pas encore eue. Les résultats de cette recherche pourront être utiles aux familles concernées en leur permettant de situer leur expérience particulière dans le contexte plus ample des situations similaires. Les professionnels et plus particulièrement les institutions pourront se saisir de

ces retours d'expérience, notamment dans la perspective de favoriser au maximum la participation sociale des jeunes concernés par des anomalies chromosomiques tout au long de leur trajectoire. L'analyse des matériaux de terrain souligne l'importance des dimensions de santé psychique et sociale des jeunes et de leurs familles, qui sont particulièrement affectées lors du passage à la vie adulte. Les familles cherchent à assurer, au-delà de leur présence, une qualité de vie aux enfants devenus adultes et la pensent au travers de l'activité professionnelle, dans une perspective très normative. Cependant, si la centralité du travail et sa force symbolique est claire pour les parents, les jeunes attachent surtout de l'importance au fait d'avoir une place dans un espace de vie qui peut leur assurer une dynamique relationnelle positive, hors du cercle familial. C'est à des innovations sociales en termes d'éducation scolaire, d'accompagnement, d'activités et de modes de vie proposés à ces jeunes que cette recherche conduit, pour améliorer l'état de santé de ces jeunes et de leurs parents, qui, il faut le rappeler, restent la plupart du temps en charge de leurs enfants devenus adultes.