HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Décembre 2018

Vous attendez un bébé



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

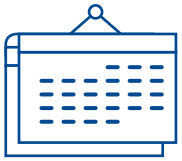
La loi prévoit que toutes les femmes soient informées de la possibilité de réaliser un dépistage de la trisomie 21 au cours de leur grossesse. Ce dépistage, pris en charge par l'assurance maladie, n'est pas obligatoire. Vous êtes libre de choisir si vous souhaitez ou non le réaliser. Votre consentement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

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

Le dépistage évalue la probabilité de trisomie 21

Grâce à une échographie et des prises de sang, le dépistage évalue la probabilité que le fœtus ait ou non une trisomie 21.
Un diagnostic (par analyse des chromosomes du fœtus suite à un prélèvement à travers le ventre) pourra ainsi être proposé uniquement aux femmes chez qui cette probabilité est très élevée.

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



Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

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

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

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

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

Au premier trimestre, le dépistage combine trois éléments

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

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

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



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

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



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

3 Votre âge



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

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

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

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

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

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



Si votre risque est inférieur à 1/1000	**Si votre risque** est compris entre 1/1000 et 1/51	**Si votre risque** est supérieur ou égal à 1/50
Le dépistage s'arrête là et vous continuez le suivi habituel de votre grossesse.	Vous pouvez aller plus loin dans le dépistage et réaliser un test complémentaire pour préciser le risque.	Il vous est proposé directement un examen diagnostique.

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



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

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

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

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

Il faut en moyenne une semaine pour obtenir les résultats qui vous sont communiqués par votre médecin.

Quel résultat en attendre?

- **Si le résultat est négatif,** cela signifie que le test n'a pas décelé de trisomie 21 fœtale. Le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.
- **Si le résultat est positif,** la présence d'une trisomie 21 est presque certaine. Un examen diagnostique est cependant nécessaire pour le confirmer.

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

Si le risque est élevé, un examen diagnostique est proposé



Si le dépistage révèle une forte probabilité que le fœtus ait une trisomie 21, un examen diagnostique vous est proposé. Seul cet examen donne une information certaine sur l'absence ou la présence d'une trisomie 21. Là encore, le choix vous appartient.
L'examen consiste à analyser les chromosomes du fœtus soit, le plus souvent, après une **amniocentèse** (prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique), soit après une **choriocentèse** (prélèvement d'un échantillon du placenta). Les prélèvements se font à travers le ventre de la femme enceinte.

Ces examens présentent un faible risque de fausse couche : 1 cas sur 1 000 pour l'amniocentèse et 2 cas sur 1 000 pour la choriocentèse selon les dernières études scientifiques.

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

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

Et après ?

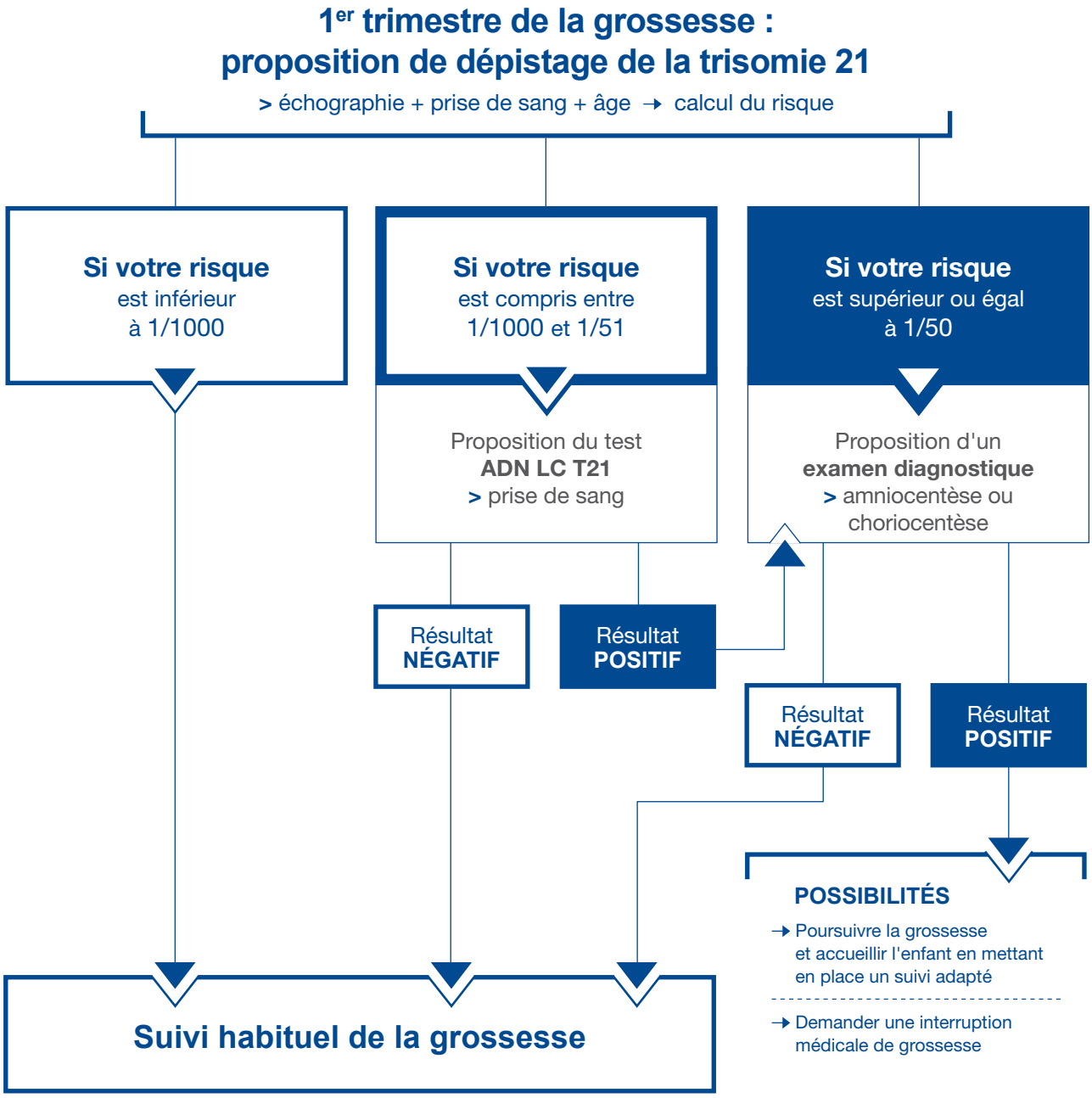
- **Si le diagnostic montre que le fœtus n'a pas de trisomie 21,** le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.
- **Si le diagnostic de trisomie 21 est confirmé,** vous pourrez être accompagnée, prendre le temps de la réflexion, vous informer sur la trisomie 21, sur les possibilités de prise en charge et les aides que vous pourriez recevoir.

Vous aurez plusieurs possibilités :

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

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

En bref



Pour aller plus loin

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

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

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

www.has-sante.fr : la HAS est une autorité publique indépendante à caractère scientifique. Elle développe la qualité dans le champ sanitaire, social et médico-social.
Vous trouverez sur son site les modalités d'élaboration de ce document ainsi que des informations complémentaires sur le dépistage et le diagnostic prénatals de la trisomie 21.