



# Dépister la Trisomie 21 ?

S'INFORMER POUR DÉCIDER

## La Trisomie 21 en quelques mots

### Qu'est-ce que la Trisomie 21 ?

La Trisomie 21 est une anomalie due à la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux.

### Que signifie être atteint de Trisomie 21 ?

Les personnes atteintes de Trisomie 21 ont :

- un visage aux traits particuliers ;
- une déficience intellectuelle, variable d'une personne à l'autre ;
- un développement psychomoteur ralenti (acquisition plus lente de la marche et du langage) ;
- une malformation cardiaque pour 40% des personnes atteintes.

**Actuellement l'espérance de vie d'une personne atteinte dépasse 50 ans mais la Trisomie 21 ne se guérit pas.**

# LA TRISOMIE 21

## POURQUOI EN PARLER TOUT DE SUITE ?

Au 1<sup>er</sup> trimestre de sa grossesse, toute femme enceinte doit recevoir du médecin ou de la sage-femme qui suit sa grossesse une information claire et objective sur la Trisomie 21.

Il est possible de détecter la Trisomie 21 chez le fœtus, avant la naissance.

Les moyens de détection peuvent être :

> LE DÉPISTAGE COMBINÉ

> RECHERCHE D'ADN FŒTAL DANS LE SANG MATERNEL

> DES ÉCHOGRAPHIES MORPHOLOGIQUES

> UN PRÉLÈVEMENT DIAGNOSTIQUE

Vouloir savoir si le fœtus est atteint de Trisomie 21 est un **choix** qui demande une **réflexion personnelle ou en couple** :

- Il est possible d'accepter ou de refuser à n'importe quel moment le processus de dépistage ;
- Si la recherche d'ADN fœtal dans le sang maternel indique qu'il y a un risque accru que le fœtus soit atteint, vous devrez ensuite **décider** de réaliser ou non un prélèvement diagnostique ;
- Si le prélèvement diagnostique établit que le fœtus est atteint, vous devrez alors **décider** de poursuivre ou non la grossesse.

### Comment choisir ?

Pour vous accompagner dans ces choix successifs, votre médecin ou votre sage-femme doit vous parler de la Trisomie 21.

Il ou elle vous informera des risques, des conséquences et des moyens actuels de détection.

En parler avec vos proches et avec votre médecin ou votre sage-femme peut vous aider dans votre réflexion.

Une fois vos choix faits, il ou elle vous prescrira les examens nécessaires.

# TEST DE DÉPISTAGE COMBINÉ DE LA TRISOMIE 21



## Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Le risque de porter un fœtus atteint de Trisomie 21 augmente avec l'âge de la femme enceinte :

### 0,07% à 25 ans

*(Sur 10 000 femmes enceintes de 25 ans, 7 portent un fœtus atteint).*

### 0,26% à 35 ans

*(Sur 10 000 femmes enceintes de 35 ans, 26 portent un fœtus atteint).*

### 3,6% à 45 ans

*(Sur 10 000 femmes enceintes de 45 ans, 360 portent un fœtus atteint).*

Ce test n'est dangereux ni pour la femme enceinte ni pour le fœtus.

## Quand et comment faire le test de dépistage ?

Si vous décidez de réaliser le dépistage, il devra être réalisé au 1<sup>er</sup> trimestre, **entre 11 SA et 13 SA + 6 jours** (SA = semaines d'aménorrhées : nombre de semaines depuis le premier jour des dernières règles).

Le test de dépistage repose sur les éléments suivants :

- L'âge de la femme enceinte ;
- L'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre (mesure de la clarté nucale) ;
- Une prise de sang de la femme enceinte (dosage des marqueurs sanguins).

Si vous choisissez de réaliser le test de dépistage, il vous sera demandé de signer un consentement écrit sur lequel vous attestez :

- ✓ Que votre médecin ou votre sage-femme vous a bien informée ;
- ✓ Que vous avez bien compris les risques, les conséquences, les moyens actuels et les limites de détection de la Trisomie 21.

### Hors délai ?

Si cette période est dépassée, il est possible de réaliser une prise de sang au 2<sup>e</sup> trimestre, entre 14 SA et 17 SA + 6 jours.

### Grossesse gémellaire ?

Vous n'êtes pas concernée par ce test mais la recherche de l'ADN fœtal est possible (Cf. page 5)

## Qu'attendre du test de dépistage ?

Il donne une indication sur le risque que le fœtus soit atteint de Trisomie 21.

Le résultat du test de dépistage est communiqué environ 10 jours après le test et est expliqué par le médecin ou la sage-femme. **Il indique si la femme se trouve dans la situation A, la situation B ou la situation C en fonction d'un seuil de risque.**

### Situation A

**Risque inférieur à 1/1000 (par exemple 1/5 000 ou 1/10 000)**

Un résultat de 1/10 000 signifie que : sur 10 000 femmes enceintes ayant ce résultat, 1 porte un fœtus atteint et 9 999 portent un fœtus non atteint.

**Le risque est très faible**, mais cela ne signifie pas que le fœtus est atteint.

**Et après ?** Il n'est pas indispensable de réaliser systématiquement d'autres examens en dehors de la surveillance échographique habituelle.

### Situation B

**Risque compris entre 1/50 et 1/1000 (par exemple 1/200) :** Un résultat de 1/200 signifie que : sur 200 femmes enceintes ayant ce résultat, 1 porte un fœtus atteint et 199 portent un fœtus non atteint.

**Le risque est plus élevé**, mais cela ne signifie pas que le fœtus est atteint.

**Et après ?** Il est possible de réaliser d'autres examens (échographie recherche d'ADN libre fœtal dans le sang maternel, prélèvement diagnostique) pour approfondir ce résultat.

Sur 200 femmes enceintes  
1 porte un fœtus atteint et 199  
portent un fœtus non atteint



● NON ATTEINT ○ ATTEINT

### Situation C

**Risque supérieur ou égal à 1/50 (par exemple 1/20)**

Un résultat de 1/20 signifie que : sur 20 femmes enceintes ayant ce résultat, 1 porte un fœtus atteint et 19 portent un fœtus non atteint.

**Le risque est élevé**, mais cela ne signifie pas que le fœtus est atteint.

**Et après ?** Il est possible de réaliser un prélèvement diagnostique pour approfondir ce résultat.

**Quel que soit le résultat, à ce stade, il n'y a aucune certitude que le fœtus soit atteint ou non de Trisomie 21.**

# RECHERCHE D'ADN FOËTAL DANS LE SANG MATERNEL



## Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Afin d'approfondir le test de dépistage combiné, la recherche d'ADN foetal est indiquée si vous êtes dans la situation B (risque supérieur à 1/1000) ou si vous attendez des jumeaux.

**Le test n'est pas dangereux pour la femme enceinte et l'enfant à naître, car c'est une simple prise de sang maternelle.**

Il est remboursé\* pour les femmes se trouvant dans la situation B.

*\* Juin 2018 : remboursement en cours de discussion.*

## Quand et comment faire le dépistage ?

Pendant la grossesse, le placenta libère de l'ADN foetal dans le sang maternel. Il y a un mélange d'ADN foetal et maternel dans le sang de la mère. Ce test recherche une augmentation du nombre de copie du chromosome 21 dans le sang maternel.

La recherche d'ADN foetal dans le sang maternel peut être réalisée dès la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.

Si vous choisissez de réaliser le test de dépistage, il vous sera demandé de signer un consentement écrit comme pour le dépistage combiné.

## Qu'attendre du test de dépistage ?

Le résultat est rendu sous 15 jours minimum, il peut être :

- ➖ **NÉGATIF** : le test n'a pas mis en évidence de Trisomie 21 chez le fœtus. Il persiste une probabilité très faible que le fœtus soit porteur de Trisomie 21. Ce résultat est rassurant et ne remplace pas la surveillance échographique de la grossesse.
- ➕ **POSITIF** : la probabilité que le fœtus soit porteur de Trisomie 21 est très élevée. Seul un prélèvement diagnostique peut confirmer la Trisomie 21.
- ➔ **Dans de rares cas, le résultat est difficilement interprétable et une consultation spécialisée est nécessaire.**

## ÉCHOGRAPHIES MORPHOLOGIQUES



### Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Afin de compléter les résultats du test de dépistage, il est possible de réaliser des échographies morphologiques. **Ces échographies ne sont pas dangereuses** pour la femme enceinte ni pour le fœtus.

### Qu'attendre des échographies morphologiques?

Les échographies permettent de révéler des anomalies physiques certaines peuvent-être des signes d'appel de Trisomie 21. Les échographies morphologiques ne permettent pas de déterminer avec certitude si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21.

S'il existe une anomalie à l'échographie morphologique, la recherche d'ADN fœtal dans le sang maternel n'est pas indiquée. Seul un prélèvement pourra affirmer le diagnostic.

## PRÉLÈVEMENT DIAGNOSTIQUE



### Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Afin de savoir avec certitude si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21, il est possible de réaliser un prélèvement diagnostique.

Il est remboursé par la sécurité sociale, pour les femmes avec un risque très élevé (situation C), ou une recherche positive d'ADN fœtal dans le sang maternel, ou une anomalie à l'échographie morphologique. Ce prélèvement peut provoquer une fausse-couche dans 0,5% à 1% des cas.

**Autrement dit : sur 200 prélèvements, 1 à 2 entraînent une fausse couche et 198 à 199 n'entraînent pas de fausse couche.**

## Quand et comment faire un prélèvement diagnostique ?

Deux possibilités existent :

**Prélèvement d'un fragment de placenta** (choriocentèse)

**Prélèvement d'une petite quantité de liquide amniotique** (amniocentèse)

Si vous choisissez de réaliser un prélèvement diagnostique, il vous sera demandé de signer un consentement écrit comme pour le dépistage combiné et la recherche d'ADN fœtal dans le sang maternel.

## Qu'attendre d'un prélèvement diagnostique ?

Un prélèvement diagnostique (amniocentèse comme choriocentèse) permet :

\* **d'établir si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21.**

\* d'identifier d'autres anomalies chromosomiques.

Le résultat du prélèvement est communiqué environ 3 semaines après le prélèvement.

Si le fœtus est **indemne** de Trisomie 21 : La grossesse se poursuit avec une surveillance habituelle.

Si le fœtus est **atteint** de Trisomie 21 : Vous serez orientée vers un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN), qui vous accompagnera dans votre décision.

Vous décidez alors :

→ soit de poursuivre la grossesse ;

→ soit de demander une interruption médicale de grossesse.

**Garder le fœtus porteur de Trisomie 21 ou demander une interruption médicale de grossesse est un choix difficile, il sera respecté.**

Pour vous accompagner dans votre réflexion et quel que soit votre choix, vous pouvez trouver du soutien auprès :

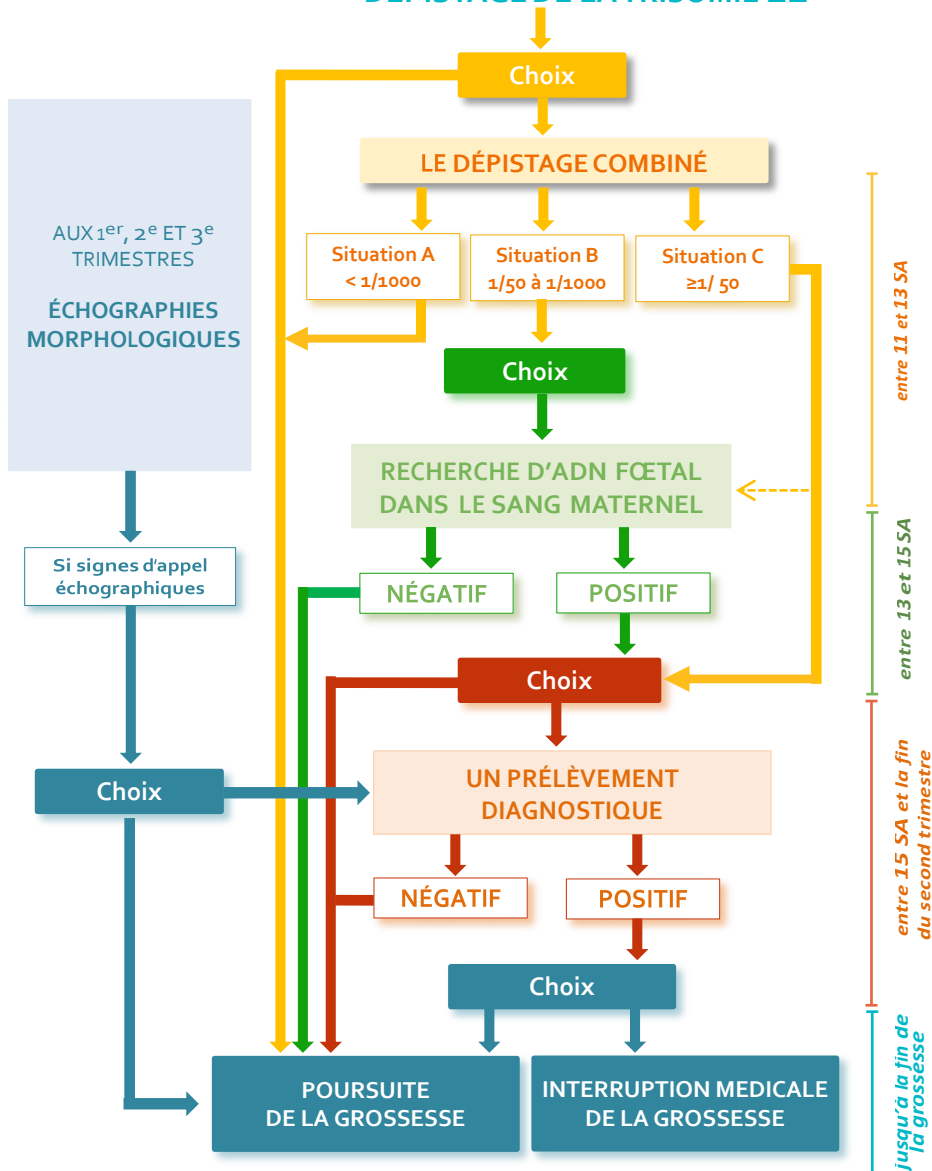
✓ d'associations (Fédération d'associations Trisomie 21 France : [Trisomie21-france.org](http://Trisomie21-france.org)) ;

✓ de professionnels de santé (médecins, sages-femmes, psychologues).

Des aides financières peuvent être attribuées en fonction du handicap.

# SYNTHÈSE

## DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21



Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt concernant les données de ce document.

V2 - Juin 2018 (Actualisation de la version 1 de 2014)

Document élaboré selon la méthodologie HAS par Flori, De Saint Pol et al.