

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 ?

La Trisomie 21 ne se guérit pas, mais actuellement l'espérance de vie d'une personne atteinte dépasse 50 ans.

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).

La Trisomie 21, pourquoi en parler tout de suite ?

Au 1^{er} 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, mais **non obligatoire**, de détecter la Trisomie 21 chez le fœtus, avant la naissance. Les moyens de détection sont :

- **le test de dépistage**, qui n'est pas dangereux et qui donne une **indication** sur la probabilité que le fœtus soit atteint de Trisomie 21 ;
- **des échographies approfondies**, qui ne sont pas dangereuses et qui peuvent révéler des **indices** de Trisomie 21 ;
- **un prélèvement diagnostique**, qui peut entraîner une fausse couche, et qui **permet de savoir avec certitude** si le fœtus est atteint ou non.

Vouloir savoir si le fœtus est atteint de Trisomie 21 est un **choix personnel** et qui **demande réflexion** :

- Si le test de dépistage indique qu'il y a un risque accru que le fœtus soit atteint, la femme enceinte devra ensuite **décider** de réaliser ou non un prélèvement diagnostique ;
- Si le prélèvement diagnostique établit que le fœtus est atteint, la femme enceinte devra alors **décider** de poursuivre ou non la grossesse.

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

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

Test de dépistage 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 pas dangereux pour la femme enceinte ni pour le fœtus.

Quand et comment faire le test de dépistage ?

Le test de dépistage est réalisé, de préférence, au 1er trimestre, **entre 11 SA¹ et 13 SA + 6 jours**. Si cette période est dépassée, il est possible de réaliser ce test au 2ème trimestre, **entre 14 SA et 17 SA + 6 jours**.

Le test de dépistage nécessite les examens suivants :

- l'échographie du 1er trimestre (mesure de la clarté nucale) ;
- une prise de sang de la femme enceinte (dosage des marqueurs sanguins).

Si vous souhaitez réaliser le test de dépistage, vous devrez signer un consentement par lequel vous attestez :

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

Qu'attendre du test de dépistage ?

Le test de dépistage s'appelle également « test combiné » car il combine la mesure de la clarté nucale, le dosage des marqueurs sanguins et l'âge de la femme enceinte.

Il permet d'estimer le risque que le fœtus soit atteint de Trisomie 21. Ce risque² est établi par rapport à un seuil de 1/250.

Le test de dépistage indique donc si la femme enceinte se trouve dans le cas A ou dans le cas B :

Cas A : inférieur à 1/250

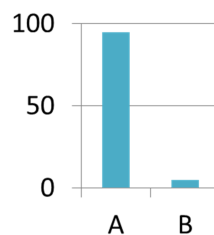
(par exemple 1/500 ou 1/10 000)

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.

Cas B : supérieur ou égal à 1/250

(par exemple 1/200 ou 1/50)

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.



Sur 100
femmes enceintes :

95 environ
se trouvent dans le cas A
et 5 environ
se trouvent dans le cas B

¹ SA = Semaine d'Aménorrhée, nombre de semaines depuis le premier jour des dernières règles.

² Le résultat est communiqué environ 10 jours après le test et expliqué par le médecin ou la sage-femme.

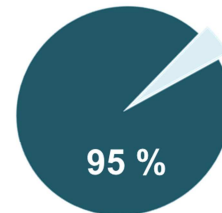
Cas A

Cela n'exclut pas complètement que le fœtus puisse être atteint, mais le **risque est très faible**.
Et après ? Il n'est pas utile de réaliser d'autres examens en dehors de la surveillance échographique habituelle.

Cas B

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 (prélèvement, échographies) pour approfondir ce résultat.



des femmes enceintes se trouvant dans le cas B, portent un fœtus **non** atteint.

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

Echographies approfondies

Suis-je concernée ? Est-ce dangereux ?

Afin d'approfondir les résultats du test de dépistage, il est possible de réaliser des échographies approfondies.

Ces échographies ne sont pas dangereuses pour la femme enceinte ni pour le fœtus.

Qu'attendre des échographies approfondies ?

Les échographies permettent de révéler des anomalies physiques quelles qu'elles soient, dont des indices de Trisomie 21.

Les échographies approfondies ne permettent pas de déterminer avec certitude si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21.

Prélèvements diagnostiques

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.

Ce prélèvement entraîne 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 en fonction du terme :

- **prélèvement d'un peu de placenta** (choriocentèse : prélèvement de villosités choriales).
- **prélèvement d'un peu de liquide amniotique** (amniocentèse).

Si vous souhaitez réaliser un prélèvement, vous devrez signer un nouveau consentement.

Qu'attendre d'un prélèvement diagnostique ?

Un prélèvement diagnostique (amniocentèse comme choriocentèse) permet de :

- identifier des anomalies chromosomiques quelles qu'elles soient, dont la Trisomie 21 ;
- **établir clairement si le fœtus est atteint ou non de Trisomie 21.**³

Si le fœtus n'est pas atteint :

La grossesse se poursuit avec une surveillance habituelle.

Si le fœtus est atteint :

La femme enceinte décide alors :

- ➔ soit de poursuivre sa grossesse ;
- ➔ soit de solliciter un Centre de diagnostic prénatal pour demander une IMG (Interruption médicale de grossesse).

C'est un choix purement personnel.

Si vous êtes dans ce cas :

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

- d'associations ;
- de professionnels de santé (médecins, sages-femmes, etc.) ;
- du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic PréNatal (CPDPN) de votre région.

Compléments d'informations

Le test de dépistage et les échographies approfondies sont remboursés par la Sécurité Sociale.

Les prélèvements diagnostiques sont remboursés par la Sécurité Sociale pour les femmes enceintes se trouvant dans le cas B.

Des allocations financières sont attribuées en fonction du handicap.

Liens utiles :

- Fédération d'associations Trisomie 21 France : trisomie21-france.org
- Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic PréNatal (CPDPN) : cpdpn.fr

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