

## QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

La constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21. Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

**La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.**

## QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRE L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

Il existe plusieurs possibilités :

- ◆ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ◆ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance du conseil général ;
- ◆ demander une interruption de la grossesse dite interruption médicale de la grossesse (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ◆ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ◆ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ◆ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

### LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



### LISTE NON EXHAUSTIVE DES ASSOCIATIONS

**UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)**

15 rue Coysevox  
75876 Paris cedex 18  
01 44 85 50 50  
[www.unapei.org](http://www.unapei.org)

**TRISOMIE 21 FRANCE**

4 square François Margand BP 90249  
42006 Saint-Etienne cedex 1  
04 77 37 87 29  
[www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org)

**FONDATION JÉRÔME LEJEUNE**

37 rue des Volontaires  
75015 Paris  
01 44 49 73 30  
[www.fondationlejeune.org](http://www.fondationlejeune.org)

**REGARDS SUR LA TRISOMIE 21**

11 bis rue de la République  
78100 Saint-Germain-en-Laye  
[www.regardsurlatrisomie21.org](http://www.regardsurlatrisomie21.org)

**Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE**

17 rue de Douai  
62000 Arras  
[www.lesamisdeleonore.com](http://www.lesamisdeleonore.com)

**AFRT (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)**

Université Paris-Diderot  
35 rue Hélène Brion  
75205 Paris cedex 13  
01 57 27 83 61  
[www.afrt.fr](http://www.afrt.fr)

**Lien vers les sites d'autres associations sur :**

[www.agence-biomedecine.fr](http://www.agence-biomedecine.fr)

Accent Aigu



Juin 2012

**Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21**

**Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.**

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à mesurer le risque « faible » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

Deux examens peuvent être réalisés :

- ◆ une prise de sang de la femme enceinte ;
- ◆ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse.

Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le **choix** :

- ◆ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
- ◆ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montrait un risque élevé de trisomie 21 ;
- ◆ de changer d'avis à tout moment.

## QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

## CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMIS LES PLUS FRÉQUENTES :

- ◆ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes ;
- ◆ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents) ; une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte ; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie » ;
- ◆ des malformations d'importance variable le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques ;
- ◆ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

## COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

**A**vant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne

le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

**Après la naissance**, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

## COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

**Au premier trimestre de la grossesse**, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- ◆ **l'âge de la femme** : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important ;
- ◆ **la mesure de la nuque** du fœtus appelée **clarté nucale** : Lors de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé. La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région) ;
- ◆ **une prise de sang** réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

**La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.**

### Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'amé-norrhée (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- ◆ l'âge de la femme enceinte ;

- ◆ la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;
- ◆ le dosage de « marqueurs sériques » du 2<sup>e</sup> trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

**À savoir également** : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

## COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

**Exemple de risque « élevé »** : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21. Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

**Exemple de risque « faible »** : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.