

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

✚ La trisomie 21 est la cause la plus fréquente de retard mental chez l'enfant. Elle est due à la présence d'un chromosome supplémentaire. Parmi les enfants atteints de trisomie 21, la moitié sont porteurs de malformations

Une nouvelle stratégie de dépistage prénatal

✚ Pour savoir si votre enfant est porteur d'une trisomie 21, il faut étudier ses chromosomes (caryotype fœtal). Cela nécessite le prélèvement du liquide amniotique (amniocentèse), or cet examen présente un risque de fausse-couche, c'est pourquoi on ne le propose qu'aux femmes qui ont un risque élevé

✚ Pour apprécier ce risque, une échographie fœtale peut être combinée à une prise de sang

Toute femme enceinte doit être informée en vue de choisir librement de recourir ou non au dépistage et/ou diagnostic prénatal.

Quel dépistage prénatal vous sera proposé ?

✚ Au 1^{er} trimestre un dépistage combiné prenant en compte les mesures de la *clarté nucale* et de la *longueur cranio-caudale* ainsi que le *dosage des marqueurs sériques du 1^{er} trimestre* de la grossesse

✚ Au 2^{ème} trimestre un dépistage séquentiel intégré prenant en compte les mesures de la *clarté nucale* et de la *longueur cranio-caudale* effectuées au 1^{er} trimestre ainsi que le *dosage des marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre* de la grossesse

La qualité de ces dépistages est conditionnée par la prise en compte de critères précis en matière de mesures échographiques. A défaut d'obtenir ces éléments de mesure un calcul de risque prenant en compte les *seuls marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre* est proposé

Comment se déroule le dépistage en pratique ?

✚ Au cours d'une consultation médicale, une information claire sur la notion de dépistage comparée au diagnostic vous est expliquée, et sur la mesure de la clarté nucale.

✚ Toute prescription d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels sera précédée d'une information vous précisant :

1. Le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21.
2. Qu'un calcul de risque est effectué prenant en compte les résultats de l'échographie prénatale du 1^{er} trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les critères de mise en œuvre en matière de mesures échographiques sont satisfaits.
3. Que le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie.
4. Que ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie.
5. Que le risque sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21.
6. Que si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection.
7. Que si le risque est élevé, un prélèvement à visée diagnostique vous sera proposé et que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.
8. Que les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement vous seront expliqués
9. Enfin que la réalisation d'un prélèvement sanguin au 2nd trimestre peut s'avérer nécessaire (en cas d'impossibilité de réaliser le calcul de risque combiné du 1^{er} trimestre)

✚ Après avoir demandé la réalisation de l'analyse portant sur les marqueurs sériques maternels, **vous devrez exprimer votre consentement par écrit**

Tout d'abord un examen échographique

✚ Les mesures de la *clarté nucale* et de la *longueur cranio-caudale* sont effectuées préalablement aux dosages biochimiques entre 11 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 13 SA + 6 jours

Le prélèvement sanguin

✚ Le prélèvement sanguin doit être fait pour le **1^{er} trimestre** entre 11 SA + 0 jours et 13 SA + 6 jours et entre 14 SA + 0 jours et 17 SA + 6 jours pour le **2^{ème} trimestre**

- ✚ Pour réaliser le prélèvement vous devez disposer d'une prescription médicale avec :
 - l'identification et la *signature* du prescripteur
 - Votre *nom* et votre *prénom* ainsi que votre *date de naissance*
 - Et les autres éléments indispensables au calcul de risque (*poids*, tabagisme, *gémellité* en particulier)
 - le **formulaire type signé attestant de votre information et de votre consentement**
 - la date de l'échographie et le compte rendu des mesures de la *clarté nucale* et de la *longueur cranio-caudale*.

Quand le calcul de risque ne peut être exprimé ?

- ✚ Le calcul de risque combiné du 1^{er} trimestre n'est pas réalisé dans les cas suivants :
 - Si une, *a fortiori* plusieurs données sont manquantes
 - En cas de doute sur la qualité d'au moins une des données
 - En cas d'impossibilité technique d'obtenir une mesure adéquate de la *clarté nucale* ou de la *longueur cranio-caudale*
 - En cas d'absence d'identification de l'échographiste au sein d'un réseau de périnatalité.

Le médecin prescripteur est alors informé de l'impossibilité d'effectuer le calcul de risque combiné du 1^{er} trimestre

- ✚ Dans ce cas, votre médecin vous propose : un dépistage séquentiel intégré du 2^{ème} trimestre lorsque les mesures de la *clarté nucale* et de la *longueur cranio-caudale* sont disponibles
- ✚ Un dépistage avec les seuls marqueurs du 2ème trimestre lorsque les mesures de la *clarté nucale* et de la *longueur cranio-caudale* ne sont pas disponibles ou qu'elles ne peuvent être prises en compte
- ✚ Si votre risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 est supérieur à 1/250 au moment du prélèvement, il vous sera proposé un examen diagnostique

Comment prendre connaissance des résultats ?

- ✚ Le compte rendu du résultat est adressé *uniquement* au médecin prescripteur et à celui ayant mesuré la *clarté nucale*

- ✚ Le résultat du calcul de risque, lorsqu'il vous est communiqué par votre médecin, doit être clairement formalisé et spécifier les éléments pris en compte, il doit en outre comporter un commentaire des résultats

- ✚ Votre médecin vous commentera votre risque et les limites à ce calcul vous seront clairement explicitées

Si un diagnostic prénatal *in utero* vous est proposé

- ✚ Dans ce cas toute prescription est précédée d'une nouvelle information qui portera sur :
 - le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité
 - les caractéristiques de cette affection
 - les moyens d'en faire le diagnostic
 - les possibilités thérapeutiques
 - les analyses biologiques proposées en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero*
 - les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement vous seront expliqués
 - en cas de mise en culture de cellules fœtales et d'échec de celle-ci, un deuxième prélèvement pourra vous être demandé
 - l'analyse pourra révéler d'autres affections que celle recherchée
 - Dans tous les cas le résultat de l'examen sera rendu et expliqué par votre médecin prescripteur

Pour établir un diagnostic prénatal *in utero*, vous devrez exprimer votre consentement par écrit

Qui peut demander un dépistage prénatal ?

- ✚ Toute femme qui souhaite savoir précisément quel est son risque d'attendre un enfant trisomique 21, peut demander ce dépistage, qu'elle soit jeune ou plus âgée. **Ce test est pris en charge à 100% par l'Assurance Maladie.**

Pour vous faire une opinion sur ce dépistage?

- ✚ N'hésitez pas à en parler longuement avec votre médecin et à prendre le temps de réfléchir avec votre conjoint. C'est à vous de décider ce qui est le mieux pour vous