

DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 – COMMENT ÇA MARCHE ?



Le calcul de risque que l'enfant soit porteur d'une trisomie 21 est établi par le laboratoire qui analyse la prise de sang réalisée à la suite de l'échographie du premier trimestre.

On détermine tout d'abord un "risque de base" qui est lié à l'âge maternel (ou à l'âge de la donneuse en cas de don d'ovocyte). Ce risque de base est ensuite modulé selon les résultats de l'échographie (longueur cranio-caudale et clarté nucale) et ceux de la prise de sang (dosages de deux hormones, la Papp-A et de

l'HCG que l'on appelle les Marqueurs Sériques Maternels).

On obtient ainsi une évaluation du risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. C'est ce que l'on appelle le "risque combiné".

Le calcul de risque est un dépistage et non un diagnostic. Il ne s'agit donc pas d'une certitude mais d'une probabilité : il peut inquiéter certaines femmes chez lesquelles le risque est dit "élevé" ou "intermédiaire", mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. A l'inverse et dans de très rares situations, il est possible que le risque ait été jugé "faible" (inférieur à 1 sur 1 000) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

Les échographies réalisées au deuxième et au troisième trimestre, participent également à ce dépistage.

De manière réglementaire, le résultat ne vous sera pas directement transmis mais adressé au praticien (médecin ou sage-femme) qui assure le suivi de votre grossesse. Il est donc prudent de prévoir une consultation (ou un contact) avec ce praticien quelques jours (environ une semaine) après la prise de sang pour qu'il puisse vous les communiquer.

Si le risque calculé est inférieur à 1/1 000, il est considéré comme "faible".

Exemple de risque "faible" : 1/2000 (1 sur 2 000). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 2000 (soit 0,05 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 1999 cas sur 2 000 (99,95 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Dans cette situation il ne sera pas proposé d'examen supplémentaire et un suivi habituel sera proposé.

Si le risque calculé est compris entre 1/51 et 1/1 000, il est considéré comme "intermédiaire"

Exemple de risque "intermédiaire" : 1/500 (1 sur 500). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 500 (soit 0,2 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 998 cas sur 1000 (99,80% des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Dans cette situation il sera proposé un deuxième test de dépistage extrêmement fiable pour la trisomie 21 (de l'ordre de 99%). Il consiste à analyser l'ADN fœtal dans le sang maternel (ou D.P.N.I. ou ADNlcT21 ou IonaTest). Ce test est pris en charge par l'assurance maladie.

Cet examen est réalisé à partir d'une simple prise de sang maternel. Vous êtes libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement.

Un consentement écrit vous sera demandé.

Si vous le souhaitez, nous pouvons assurer ce second prélèvement et vous donner toutes les informations nécessaires.

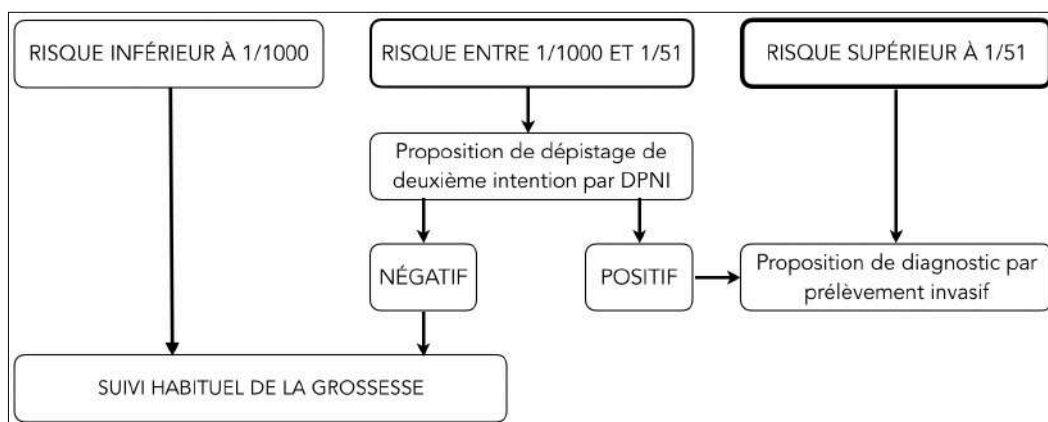
Si le risque est égal ou supérieur à de 1/50 (1 sur 50), il est considéré comme "élevé".

Exemple de risque "élevé" : 1/25 (1 sur 25). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 25 (soit 4 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc dans 96 cas sur 100 (soit 96% des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21.

Dans cette situation 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 15-16 semaines d'aménorrhée). Cet examen, ou prélèvement invasif, est réalisé sous contrôle échographique par ponction au moyen d'une aiguille passée au

travers de la peau de l'abdomen. Ce geste comporte un risque connu de perte de la grossesse qui est cependant faible, de l'ordre de 0,5%, mais il est le seul qui soit un véritable test de diagnostic permettant de confirmer ou d'infirmer une anomalie chromosomique telle que la trisomie 21, avec une fiabilité de 100%.

Vous êtes libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Un consentement écrit vous sera demandé.



Grossesses gémellaires :

Pour des raisons statistiques, le calcul de risque décrit ci-dessus n'est pas applicable aux grossesses gémellaires pour lesquelles l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel (ou D.P.N.I.) est proposée en première intention à partir de 12 semaines.

Prise en charge par l'assurance maladie:

Dans les conditions prévues ci-dessus, les différents prélèvements seront pris en charge par l'assurance maladie.

Par contre :

- Si le risque calculé est compris entre 1/51 et 1/1000 et que vous choisissez de recourir à un prélèvement invasif (biopsie de trophoblaste ou amniocentèse), celui-ci ne sera pas pris en charge par l'assurance maladie.
- Si le risque calculé est inférieur à 1/1000 et que vous choisissez de recourir à un D.P.N.I., celui-ci ne sera pas pris en charge par l'assurance maladie.

Ces recommandations résultent d'un consensus d'experts publié en avril 2017 par la Haute Autorité de Santé (Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale).

En tant que patiente, vous n'avez pas l'obligation de vous y conformer.

Le dépistage de la trisomie 21 n'est pas un examen obligatoire et il ne sera réalisé que si vous le souhaitez.

Par ailleurs :

Il peut arriver que les dosages effectués lors de la prise de sang montrent des taux d'hormones (Papp-A ou HCG) inhabituels, très élevés ou très bas. Ces valeurs inhabituelles sont considérées comme des "marqueurs de risque", sans rapport avec la trisomie 21, qui peuvent amener à proposer une échographie supplémentaire avant l'échographie habituelle du deuxième trimestre.

Pour en savoir plus:



Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale

