

Le dépistage de la trisomie 21



21

Pendant votre grossesse

Vous êtes suivie par des professionnels de santé qui s'assurent que vous et votre bébé allez bien. La loi prévoit que toutes les femmes soient informées de la possibilité de réaliser un **dépistage de la trisomie 21** au cours de leur grossesse. **Ce dépistage, pris en charge par l'assurance maladie, n'est pas obligatoire.** Vous êtes libre de choisir si vous souhaitez le réaliser ou non. Votre **consentement écrit** sera demandé à chaque étape du dépistage. Il est important de prendre rendez-vous le plus tôt possible pour en bénéficier au premier trimestre.

Le dépistage

Le dépistage évalue la **probabilité (aussi appelée « risque ») de trisomie 21 chez le fœtus au premier trimestre** grâce à une échographie et à la réalisation d'une prise de sang. À partir du deuxième trimestre, le calcul de risque est réalisé seulement avec la prise de sang.

La trisomie 21

C'est une anomalie chromosomique qui concerne environ 1 grossesse sur 700. Les personnes avec une trisomie 21 ont un handicap mental habituellement modéré et parfois des malformations, notamment cardiaques et digestives. La majorité des personnes avec une trisomie 21 peuvent développer des relations affectives et avoir une bonne insertion sociale. L'accompagnement est global et repose sur une coopération entre les parents et les différents professionnels de santé spécialisés dans l'accompagnement du handicap.

1^{ère} étape

Elle comprend une échographie et une prise de sang au 3^e mois de grossesse (entre 11 et 13 SA+6j).

Elle permet de mesurer la **clarté nucale** (épaisseur de la nuque) et de doser les marqueurs sériques (β -hCG et PAPP-A). L'**âge maternel** est également pris en compte.



Au bout d'une dizaine de jours, votre médecin vous communique le risque de trisomie 21 pour la grossesse.

Si le risque de trisomie 21 est faible (< 1/1000), le dépistage est rassurant, vous continuez le suivi habituel de votre grossesse.

2^e étape

Elle concerne les grossesses dont le risque de trisomie 21 est supérieur à 1/1000.

Deux cas de figure sont possibles :

- **Risque élevé > 1/50** : il vous est proposé directement un examen diagnostique (3^e étape).
- **Risque intermédiaire entre 1/51 et 1/1000** : il vous est proposé une prise de sang complémentaire appelée DPNI (Dépistage Prénatal Non Invasif) ou ADNlc (Analyse de l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel) pour préciser le risque.

Au bout d'une dizaine de jours, votre médecin vous communique le résultat du test complémentaire :

Si le risque de trisomie 21 est très faible (résultat négatif), le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.

La réalisation d'un caryotype reste possible mais il ne sera pas remboursé car il n'est pas recommandé.

Si le risque de trisomie 21 est élevé (résultat positif), il vous est proposé un examen diagnostique.

3^e étape

C'est un examen diagnostique de certitude.

Elle concerne les grossesses dont le **risque de trisomie 21 est élevé** (risque > 1/50 après la première prise de sang ou résultat positif après la deuxième prise de sang (DPNI)). Il s'agit d'un examen qui permet de compter les chromosomes 21 du fœtus et d'établir son **caryotype**. Cet examen peut se faire à partir d'un prélèvement du placenta ou du liquide amniotique (amniocentèse). Ces examens sont associés à un risque faible de fausse-couche évalué à 1/1000.

Si le fœtus n'est pas porteur de la trisomie 21, le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.

Si le fœtus est porteur de la trisomie 21, vous pourrez être accompagnée, prendre le temps de la réflexion, vous informer sur la trisomie 21, sur les possibilités de prise en charge et les aides que vous pourriez recevoir.

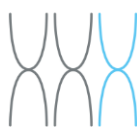
Certaines personnes feront le choix de poursuivre la grossesse en se préparant à la naissance d'un enfant avec une trisomie 21. La loi permet aussi de confier l'enfant aux services de l'Aide sociale à l'enfance. D'autres personnes feront le choix de demander une interruption médicale de grossesse, comme le permet la loi. **Ce choix est difficile. Dans tous les cas, il sera respecté et accompagné par les professionnels de santé qui vous entourent.**



Par exemple, un risque de 1/50 signifie que le fœtus a une trisomie 21 dans 1 cas sur 50 (2%) et est indemne dans 49 cas sur 50 (98%).



En résumé



21

1^{er} trimestre de la grossesse :
proposition de dépistage de la trisomie 21
Échographie + prise de sang + âge → calcul du risque

**Si votre
risque
est inférieur
à 1/1000**

**Si votre
risque
est
compris entre
1/1000 et 1/51**

**Si votre
risque
est
supérieur ou
égal à 1/50**

Proposition
du test de
dépistage :
DPNI T21
→ prise de
sang

Proposition
d'un examen
diagnostique :
caryotype
→
amniocentèse
ou
prélèvement
du placenta

Résultat
NEGATIF

Résultat
POSITIF

Absence de
trisomie 21

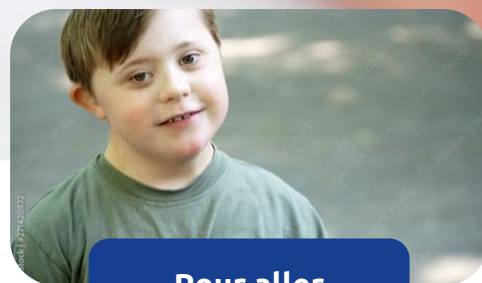
Présence de
trisomie 21

Suivi habituel de la grossesse

Possibilités :

→ Poursuivre la
grossesse et accueillir
l'enfant en mettant en
place un suivi adapté

→ Demander une
interruption médicale
de grossesse



**Pour aller
plus loin**

TRISOMIE 21 FRANCE

Trisomie 21 France fédère des associations qui réunissent parents, personnes avec une trisomie 21 et professionnels. Elle comprend plusieurs antennes réparties partout en France et permet d'en savoir plus sur la vie avec une trisomie 21.

➤ www.trisomie21-france.org

RIEN QU'UN CHROMOSOME EN +

Association dédiée à l'échange, au soutien et à l'accompagnement des familles ayant un enfant, un jeune ou un adulte porteur de trisomie 21.

➤ www.rienquunchromosomeenplus.com

BIEN NAÎTRE À NANTES

Bien Naître est membre du Collectif Inter Associatif Autour de la Naissance (CIANE).

➤ www.biennaître-a-nantes.fr



**Ce document existe
en plusieurs langues,
n'hésitez pas à le télécharger**

عربي
English
Español
Français
Italiano
Português
Română
Türkçe



Coordination :

Réseau Sécurité Naissance
3 rue Marguerite Thibert - 44200 Nantes
Tél : 02 40 48 55 81
E-mail : coordination@reseau-naissance.fr
parents.reseau-naissance.fr

