

Dépistage de la trisomie 21

La prise de sang pour le dépistage de la trisomie 21 est réalisable au sein de notre Centre à la suite de l'échographie, à condition de préciser ce besoin lors de la prise de rendez-vous.

Cette prise de sang peut être réalisée dans tous les laboratoires et ne nécessite pas d'être à jeun.

Idéalement elle est réalisée le jour de l'examen ou dans les 5 jours, suivant selon le terme auquel vous réalisez l'échographie du premier trimestre.

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. Cette maladie génétique entraîne un retard mental (léger à sévère) et des anomalies des organes, le plus fréquemment le cœur et les reins.

Comment se déroule le dépistage ?

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.

C'est un « calcul de risque » qui combine :

- l'âge de la femme,
- une prise de sang réalisée chez la femme pour doser des « marqueurs sériques » (protéines du sang),
- la mesure de la nuque du fœtus appelée clarté nucale faite lors de l'échographie du 1^{er} trimestre. Cette mesure est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région).

Comment est interprété le résultat du calcul de risque ?

Le résultat est obtenu dans un délai de 15 jours et est transmis uniquement au prescripteur. Ce résultat vous sera rendu et expliqué par votre praticien.

Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Le risque est entre 1/1001 et 1/10000

Le risque est considéré comme « faible ». Aucune investigation complémentaire ne vous sera proposée.

Le risque est entre 1/51 et 1/1000

Le risque est considéré comme « intermédiaire ».

Il va vous être proposé le Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI).

Ce test n'est pas obligatoire.

C'est un test génétique de dépistage des trisomies 21,18 et 13, fondé sur l'étude de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel. Donc une simple prise de sang à la femme sans aucun risque pour le fœtus.

Il peut être réalisé dès la 12^e semaine d'aménorrhée (= 10 semaines de grossesse). Tout résultat positif doit impérativement être confirmé par un test invasif (caryotype par biopsie de trophoblaste ou amniocentèse) indispensable pour affirmer le diagnostic.

Les résultats vous seront délivrés par votre praticien après 15 jours.

Ce test est facturé 390euros et est, depuis janvier 2019, pris en charge à 100 % par l'assurance maladie.

Le risque est entre 1/2 et 1/50

Le risque est considéré comme « élevé ».

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 (analyse des chromosomes) 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 0,1 %.

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.

Un Dépistage Prénatal Non Invasif peut aussi être envisagé dans un 1^{er} temps, avant la réalisation du caryotype fœtal.

Au final

Le 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 » mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

SOURCES : CNGOF/CFEF/HAS

Liens utiles

- Informations du CNGOF, Collège national des gynécologues et obstétriciens français :
<http://www.cngof.fr/grossesse/194-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21>
- Informations sur le DPNI ou recherche d'ADN fœtal libre circulant.
En cas d'antécédents particulier ou en cas de risque intermédiaire ou élevé (entre 1/1000 et 1/51) lors du dépistage de la trisomie 21, la recherche d'ADN fœtal libre circulant pourra vous être proposée.
<https://www.dpni-biomnis.com/?frommap=true>
<https://lechapiteau.org/wp-content/uploads/dpnihas.pdf>