

La trisomie 21 et certaines pathologies génétiques peuvent être détectées pendant la grossesse. Dans cette brochure, nous vous exposons brièvement les différents tests possibles ainsi que leur degré de fiabilité.

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 OU SYNDROME DE DOWN?

Certaines caractéristiques héréditaires telles que l'apparence physique, une partie du trait de caractère sont transmis par les parents à leurs enfants. Chaque être humain a 23 paires de chromosomes et un chromosome de chaque paire est transmis lors de la fécondation. Chaque enfant reçoit donc 23 paires de chromosomes avec les caractéristiques de chacun des parents. La 23^{ème} paire de chromosomes détermine le sexe: 2 chromosomes X pour le sexe féminin et XY pour le sexe masculin.

La trisomie 21 se traduit par la présence d'un 3^{ème} chromosome sur la 21^{ème} paire; un enfant atteint de trisomie 21 a donc 47 chromosomes au lieu de 46.

Le chromosome supplémentaire entraîne plusieurs conséquences dont les plus fréquentes sont les suivantes:



© All rights reserved by Fabio Bucchieri

aspect caractéristique
du visage,
déficit intellectuel de
sévérité variable,
et parfois
malformations
cardiaques ou d'autres
organes.

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente. Son incidence est de 1 sur 800 naissances vivantes. Le risque est par ailleurs sensiblement augmenté chez les femmes âgées de plus de 35 ans.

Les pages suivantes seront consacrées aux différents tests de dépistage de la trisomie 21 et de certaines pathologies génétiques.

1. EXAMEN ÉCHOGRAPHIQUE DU PREMIER TRIMESTRE

L'échographie du premier trimestre est une étape incontournable du suivi de grossesse. Elle est idéalement réalisée entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée. Son but est entre autre la mesure de la clarté nucale. La clarté nucale correspond à une image liquidienne rétro-nucale. Une valeur augmentée de la clarté nucale est associée à un risqué élevé de trisomie 21, mais aussi à un risque accru d'anomalies cardiaques ou squelettiques. Le diagnostic définitif du syndrome de Down repose cependant sur des investigations complémentaires (voir plus loin).

En cas d'absence d'anomalie échographique associée à une épaisseur normale de la clarté nucale, le risque de trisomie 21 est faible.



- l'échographie est réalisée entre 11-13 semaines
- taux de détection de la trisomie 21: 60%
- pas de risque associé de fausse couche

2. TEST COMBINÉ DU PREMIER TRIMESTRE (PAPP-A)

Ce test repose sur l'âge maternel, la mesure échographique de la clarté nucale et le dosage sanguin hormonal (β -hCG libre et PAPP-A). Sur base d'une clarté nucale normale, ce test combiné permet de prédire la trisomie 21 avec un taux de 85%. Le résultat de cet examen est obtenu dans un délai d'environ une semaine.

Le diagnostic définitif de trisomie 21 demande la réalisation d'examen complémentaires (voir plus loin).



+



+

âge
maternel

- Réalisation du test combiné du premier trimestre
- taux de dépistage de 85 %
- pas de risque associé de fausse couche

3. TEST DE DÉPISTAGE DU DEUXIÈME TRIMESTRE (TRIPLE TEST)

Le test du deuxième trimestre est effectué autour de la seizième semaine. Il s'agit ici d'un prélèvement sanguine basé sur trois marqueurs: la β -hCG et AFP. Ce test permet un dépistage dans 60% des cas et le délai d'attente avant d'obtenir les résultats est d'une semaine. Afin de confirmer le diagnostic d'une trisomie 21, des tests supplémentaires sont nécessaires (voir plus loin).

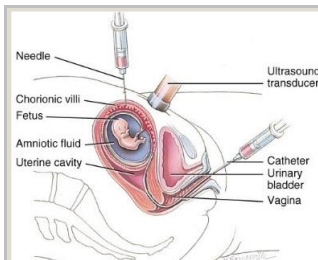


- réalisation du TRIPLE test autour de 16 semaines
- taux de dépistage de 60%
- pas de risque de fausse couche lié au test

Remarque: un taux élevé d'AFP permet de suspecter une anomalie du système nerveux (par exemple spina bifida). Une échographie ciblée permet de confirmer le diagnostic.

4. LA BIOPSIE DE TROPHOBLASTE (CVS)

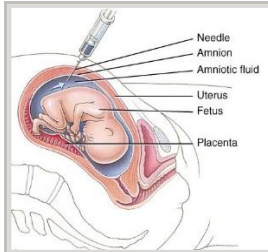
La biopsie de trophoblaste est réalisée habituellement entre 11 et 13 semaines. C'est un test invasif qui permet un résultat avec une fiabilité de 100 %. Il s'agit du prélèvement d'un petit fragment du tissu qui deviendra la placenta à la fin du premier trimestre. Le prélèvement est obtenu par ponction à l'aiguille fine soit à travers le ventre de la mère après une légère anesthésie locale, soit à travers le col de l'utérus comme lors d'un examen gynécologique. Cet examen comporte un risqué de fausse couche d'environ 1 sur 200. Un résultat préliminaire est obtenu après environ une semaine et le résultat définitif une semaine plus tard.



- réalisation d'une biopsie de trophoblaste aux 12 semaines
- taux de dépistage estimé à 100%
- risque de fausse couche d'environ 1 sur 200

5. LA PONCTION AMNIOTIQUE (OU AMNIOCENTÈSE) À PARTIR DE 16 SEMAINES

L'amniocentèse est le second test invasif diagnostique dont la fiabilité est de 100%. Il s'agit d'un prélèvement d'une petite quantité de liquide entourant le fœtus à l'aide d'une aiguille fine, à travers le ventre de la mère. Le risque de fausse couche est estimé à 1 sur 500. Le résultat concernant la trisomie 21 est obtenu après une semaine; le rendu définitif des chromosomes une semaine plus tard.



- ponction de liquide amniotique à partir de 16 semaines
- taux de détection de la trisomie de 100%
- risque de fausse couche de 1 sur 500

6. NIPT-TEST À PARTIR DE 11 SEMAINES

Pendant la grossesse, des fragments d'ADN fœtal passent la circulation maternelle. Le test prénatal non invasif évalue le risque de trisomie 21 par analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel à partir de 11 semaines. Il s'agit d'un test de dépistage (et non d'un test diagnostique) d'une fiabilité de 99%. Une amniocentèse est donc indiquée lorsque le NIPT-test est positif pour la trisomie 21.

Ce test n'entraîne pas d'augmentation de risque de fausse couche et le résultat est obtenu dans un délai de 2 semaines.



- NIPT-test à partir de 11 semaines
- taux de dépistage de 99%
- pas de risque accru de fausse couche

Remarque: Actuellement, le test n'est pas remboursé par la mutuelle et le **coût de 390 euro** (06/01/2016) est entièrement à charge du patient. Certaines mutuelles offrent un remboursement partiel (il est donc recommandé le cas échéant de prendre contact avec votre mutuelle ou organisme assureur).

SE FAIRE DÉPISTER OU PAS?

Nous proposons un dépistage de la trisomie 21 à toutes les patientes mais en définitive, la décision d'en faire un et le choix du test vous appartient.

Les questionnements ci-dessous peuvent vous guider:

- Etant donné que les différents tests n'ont pas la même précision, souhaitez-vous être sûre que votre futur bébé ne soit pas atteint de trisomie 21?
- Souhaitez-vous faire une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse s'il s'avérait que le risque de trisomie 21 d'un test non invasif était augmenté?
- Si le diagnostic de trisomie 21 était posé, que ferez-vous?

Nous pouvons effectuer un curetage jusqu'à 13-14 semaines. Après cette période vous pouvez envisager un accouchement par voie vaginale (jusqu'à 24 semaines) en concertation avec notre équipe.

"Le meilleur choix" est celui que vous (couple) ferez ensuite sans pression aucune. Nous restons à votre disposition pour des informations complémentaires et l'équipe du service d'Obstétrique vous aidera volontiers quelque soit la décision que vous prendriez.

VOS NOTES

.....

.....

.....

.....

.....

RÉSUMÉ

	Quand?	Quoi?	Résultat	Détection	Risque de fausse couche
Echo	11-13 semaines	Clarté nucale	immédiatement	60%	pas de risque
PAPP-A	11-13 semaines	Clarté nucale + sang (mère)	1 semaine	85%	pas de risque
Triple test	16 semaines	Sang (mère)	1 semaine	60%	pas de risque
CVS	11-13 semaines	Biopsie de trophoblaste	1 semaine	100%	1/200
Amniocentèse	> 16 semaines	Amniotique	1 semaine	100%	1/500
NIPT (! €390)	> 11 semaines	Sang (mère)	2 semaines	99%	pas de risque

Questions? Contacter nous

Cette brochure est purement indicative et fournit de l'information de nature générale. Toutes les techniques, les applications, ou les risques ne sont pas inclus. Des informations complètes adaptées à la situation de chaque patient individuellement, peuvent être fournies par le médecin.

Prise partielle ou complète du texte n'est pas autorisé.

Pour des commentaires sur cette brochure: annie.vandenbroeck@uzbrussel.be

UZ BRUSSEL

Brussels Health Campus

Laarbeeklaan 101

1090 Jette

tel: 02 477 41 11 – www.uzbrussel.be – info@uzbrussel.be

Edition: Mai 2016

Editeur responsable: Prof Dr M. Noppen