

UN TEST SANGUIN POUR EVALUER EN COURS DE GROSSESSE LE RISQUE DE TRISOMIE 21

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

☛ La trisomie 21 ou mongolisme est la cause la plus fréquente de retard mental chez l'enfant. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. La moitié des enfants atteints de trisomie 21 sont également porteurs de malformations. Leur espérance de vie est maintenant de plus de 50 ans.

☛ Le risque de trisomie 21, très faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge, surtout après 38 ans. Cependant, la moitié des enfants trisomiques 21 naissent de femmes jeunes, car ce sont elles qui ont le plus d'enfants.

Comment savoir avant la naissance si l'enfant a une trisomie 21 ?

☛ Pour savoir si l'enfant a une trisomie 21, il faut étudier ses chromosomes (*caryotype*). Avant la naissance, cela nécessite un prélèvement soit de villosités chorales (*choriocentèse*) au 1^{er} Trimestre ou de liquide amniotique (*amniocentèse*) au 2^{ème} Trimestre. Ce sont des examens qui peuvent être suivis de fausse-couche (*environ 1 fois sur 100*). C'est pourquoi on ne propose pas cet examen à toutes les femmes, mais seulement à celles qui ont un risque élevé. Jusqu'à présent l'amniocentèse était proposée essentiellement aux femmes à partir de 38 ans.

☛ On dispose maintenant d'un test réalisé à partir d'une simple prise de sang, qui permet d'évaluer le risque de trisomie 21. Il peut donc être proposé à toutes les femmes enceintes quel que soit leur âge : c'est le dosage des marqueurs sériques maternels du 1^{er} Trimestre (*HCG βlibre +PAPP-A*) ou du 2^{ème} Trimestre (*HCG, AFP, Oestriol*).

☛ Ce test permet également d'orienter vers certaines anomalies comme la non fermeture du tube neural (*spina bifida*).

Qu'est-ce que le dosage des marqueurs sériques maternels ?

☛ Un dosage sanguin de marqueurs sériques, effectué soit entre la 12^{ème} et 14^{ème} semaine (1^{er} Trimestre) ou entre la 15^{ème} et 18^{ème} semaine (2^{ème} Trimestre) permet de calculer le risque que le foetus ait une trisomie 21. Il prend notamment en compte les résultats de l'échographie du 1^{er} Trimestre lorsque les mesures sont disponibles et estimées fiables.

Si ce risque est élevé, une amniocentèse (*ou choriocentèse*) est proposée.

Si le foetus a une trisomie 21, une interruption de la grossesse peut être réalisée si les parents le souhaitent.

☛ Ce test ne permet pas à lui seul de dépister toutes les trisomies 21. Il ne sert qu'à dépister les femmes ayant un risque élevé. Il conduit ainsi à identifier pendant la grossesse jusqu'à environ 90 % des cas de trisomie 21. D'autre part, des anomalies chromosomiques sans rapport avec la trisomie 21 peuvent être découvertes de façon fortuite lors de la réalisation d'amniocentèse (*ou choriocentèse*) motivée par le dépistage sérique positif.

Coupon à découper et à remettre à votre médecin :

Je soussignée,, certifie que le Docteur m'a informé ce jour de l'intérêt, des limites et conséquences potentielles du test sanguin d'évaluation du risque de trisomie 21 et :

- Oui, je désire réaliser ce test sanguin Non, je ne désire pas réaliser ce test.

Date et signature de la patiente :

✂

Comment cela se passe-t-il en pratique ?

✓ L'analyse ne peut être réalisée que dans un laboratoire agréé à pratiquer ces dosages. Quelques jours après le prélèvement, le résultat revient chez votre médecin exprimé en risque (*par exemple: 1 sur 500, 1 sur 100, etc ...*). C'est avec lui que vous discuterez de l'attitude à adopter.

✓ **Si le risque est élevé**, une amniocentèse (*ou une choriocentèse*) est proposée. En pratique, un risque est considéré comme élevé s'il est supérieur à 1 sur 250 (par exemple 1/150), ce qui correspond au risque naturel d'une femme de 37 ans. Le risque que le foetus ait réellement une trisomie 21 est cependant faible. Cette éventualité n'est que de 2 à 3 %. Vous avez donc 97 % de chance d'avoir un enfant non trisomique 21.

✓ **Si le risque est faible**, l'amniocentèse (*ou la choriocentèse*) n'est pas justifiée. Bien que le test ne constitue pas une garantie absolue, il est en fait très peu probable que le foetus soit atteint.

Qui peut demander un dosage de marqueurs sériques ?

✓ Toute femme qui souhaite savoir précisément quel est son risque d'attendre un enfant trisomique 21, peut demander ce test, qu'elle soit jeune ou plus âgée (*ce test est pris en charge par l'Assurance Maladie*).

N'hésitez pas à en parler 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.

LABORATOIRE BIOXA - PORTE DE PARIS – 27, Rue du Colonel Fabien – 51100 REIMS ☎ 03.26.04.07.89

Ligne Directe Marqueurs sériques maternels : 03.26.04.34.94

Laboratoire agréé Diagnostic Prénatal (Cytogénétique, Marqueurs sériques maternels)
sous la responsabilité des Drs Jean-Marc DOSSOT et Eric NOWAK