

TRISOMIE 21

ESTIMATION DU RISQUE ET DIAGNOSTIC
DURANT LA GROSSESSE



En début de grossesse, le professionnel de santé (gynécologue, sage-femme, généraliste) qui suit votre grossesse vous proposera de passer un test de détection de la trisomie 21.

Vous vous posez probablement beaucoup de questions à ce propos.

Cette brochure a pour but de vous apporter quelques informations sur ce thème, afin que vous puissiez décider d'accepter ce test ou non. C'est un choix important. Vous devez prendre la décision qui vous convient le mieux.

1 La trisomie 21, c'est quoi ?

Le corps est composé de millions de cellules. Chaque cellule contient normalement 23 paires de chromosomes. Lorsque, par accident, la 21^{ème} paire porte 3 chromosomes au lieu de 2, l'individu est atteint de trisomie 21.

La trisomie 21, appelée anciennement « mongolisme », est aussi connue sous le nom de syndrome de Down.

2 Comment est l'enfant trisomique ?

Sur le plan physique, l'enfant trisomique présente des traits particuliers au niveau de son visage.

Il peut également présenter des problèmes cardiaques, des déficiences auditives et des problèmes orthopédiques. La plupart de ces problèmes peuvent être traités et des bilans de santé fréquents permettront de les détecter dès que possible.

Sur le plan du développement, l'enfant rencontre des difficultés d'apprentissage. Il apprend moins vite que les autres, sa curiosité, son envie d'explorer son entourage sont limitées.

Son intérêt pour les différentes activités qui lui sont proposées, peut par ailleurs être absent ou de très courte durée.

L'importance de ces difficultés varie fortement d'un enfant trisomique à l'autre.

La manière dont ces enfants sont pris en charge contribue aussi à leur développement. Toutefois, la plupart d'entre eux ne seront pas autonomes à l'âge adulte et devront vivre dans un milieu protégé ou adapté à leurs besoins.



3 Qui est concerné ?

La trisomie 21 est relativement rare (15 enfants sur 10 000). Sa fréquence augmente en fonction de l'âge de la maman. Dans des cas exceptionnels, la trisomie peut être liée à un facteur génétique familial (lorsqu'un membre de la famille est lui-même trisomique, ou lorsqu'une grossesse précédente a été touchée par cette anomalie). Toutefois, il est important de savoir que la plupart des enfants présentant une trisomie 21 naissent dans une famille qui ne présente aucun facteur de risque.

Tout le monde est donc concerné.

4 Pourquoi dépister la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est une affection pour laquelle il n'existe pas de traitement.

Le dépistage permet d'identifier une proportion importante d'enfants atteints par ce syndrome, mais pas tous les cas.

5 Comment se passe le dépistage ?

Le dépistage proposé se fait en général en deux temps :

- un premier test d'estimation du risque ;
- et puis, pour les personnes chez qui ce test est anormal et qui souhaitent poursuivre le dépistage, un test de diagnostic.

6 Le test d'estimation du risque est-il obligatoire ?

Non. Certains futurs parents souhaitent savoir si leur enfant présente un risque important d'être atteint par le syndrome de Down, d'autres non.

Vous êtes donc parfaitement libres de faire ou ne pas faire ce test.

7 En quoi consiste le test d'estimation du risque ?

Il existe plusieurs méthodes.

Les tests d'estimation du risque se font :

- soit au premier trimestre de la grossesse (lorsque les parents souhaitent que le test soit fait le plus tôt possible)
- soit au second trimestre de la grossesse (lorsque les parents consultent plus tardivement).

Ces tests apportent des informations aux futurs parents à propos des risques que leur bébé présente d'être affecté par la trisomie 21.

A cet effet, ils utilisent des échantillons de sang de la maman, des échographies spéciales, ou bien encore les deux.

Demandez au professionnel qui suit la grossesse de vous indiquer le test dont VOUS allez bénéficier.

Les méthodes exposées ci-après présentent les possibilités actuelles de détection disponibles en Belgique en 2009, mais vous devez savoir que les techniques changent rapidement.



→ Au premier trimestre de la grossesse.

On peut pratiquer le test échographique seul ou en le combinant à une prise de sang.

L'échographie

Une échographie spéciale, réalisée entre 11 et 13 semaines de grossesse, permet de mesurer l'épaisseur de la nuque du bébé (la « clarté nucale »). Une mesure anormalement élevée peut signifier qu'il y a un risque augmenté de trisomie 21.

La prise de sang

Une prise de sang, effectuée sur la maman entre 11 et 13 semaines de grossesse, permet de mesurer les hormones du placenta de son bébé. L'une de ces hormones s'appelle PAPP_A, c'est pourquoi ce test est parfois appelé test PAPP_A.

Le test combiné

Beaucoup de centres combinent ces deux tests

→ Au deuxième trimestre de la grossesse.

On effectue habituellement le triple test. Il est également possible de combiner ce triple test du 2^e trimestre avec la mesure de la clarté nucale.

Le triple test est une prise de sang, effectuée entre 14 et 19 semaines de grossesse, et dont le but est de doser 3 hormones dans le sang.

8 Le test est-il fiable ?

Le test ne permet de dépister qu'environ $\frac{3}{4}$ des cas de trisomie 21. Dans $\frac{1}{4}$ des cas, le test ne prédit pas correctement le risque augmenté de donner naissance à un enfant trisomique.

9 Comment interpréter le résultat ?

Un programme informatique spécial va prendre en compte tous les paramètres disponibles (l'âge de la maman, l'âge de la grossesse, le résultat de la prise de sang, le résultat de la clarté nucale) afin de calculer le risque, ou la probabilité que l'enfant soit porteur de la trisomie.

Le résultat est donné sous forme d'une fraction. Le risque est élevé lorsque cette fraction dépasse un certain seuil.

Ex : $\frac{1}{525}$ signifie qu'il y a 1 risque sur 525 que le bébé ait la trisomie ; il y a donc 524 chances sur 525 qu'il ne l'ait pas.

Un résultat dit « à risque élevé » ne veut absolument pas dire que l'enfant est atteint. Il indique uniquement un risque plus élevé qu'il puisse l'être. Malgré un résultat à risque élevé, il reste donc de fortes chances que le bébé ne soit en réalité pas atteint du syndrome de Down.

Un résultat dit « à risque faible » signifie que le risque de trisomie 21 est petit et ne justifie dès lors pas de procéder à un test diagnostique compte tenu des dangers de fausse-couche que présente l'amniocentèse ou le prélèvement des villosités choriales.



10 Les tests diagnostics sont-ils obligatoires ?

Si le risque de trisomie 21 pour votre futur bébé est élevé, le médecin vous proposera de faire un test diagnostic.

A nouveau, rappelez-vous que vous avez l'entière liberté d'accepter ou de refuser un tel examen.

Quand le résultat du test d'estimation du risque est anormal (plus grand que 1/250), deux choix s'offrent aux futurs parents :

- ◆ décider de passer le test diagnostic, en sachant que celui-ci augmente les risques de fausse couche (environ 1 fois pour 200).
- ◆ décider de ne pas passer le test diagnostic et poursuivre la grossesse en sachant que le test d'estimation du risque montre que l'enfant a un risque élevé de souffrir de trisomie 21 ; ceci peut être stressant.

Cette décision est difficile à prendre. Informez-vous auprès de votre gynécologue ou du médecin qui suit votre grossesse et prenez le temps nécessaire pour y réfléchir.

Par ailleurs, dans certains cas (âge de la maman élevé ou parce que les parents souhaitent une plus grande certitude), le test diagnostic est pratiqué d'emblée sans faire de test d'estimation du risque.

11 En quoi consistent les tests diagnostics ?

Deux tests diagnostics sont disponibles : le prélèvement des villosités chorales et l'amniocentèse. Les deux tests présentent des avantages et des inconvénients. En général, c'est votre médecin qui vous dira lequel convient le mieux à votre cas.

Prélèvement des villosités chorales ?

Ce prélèvement peut être réalisé à partir de 11 semaines de grossesse jusqu'à 14 semaines.

Il consiste à prélever un échantillon du tissu du placenta à l'aide d'une aiguille fine introduite par le vagin ou l'abdomen. A partir de l'échantillon prélevé, les chromosomes du bébé sont comptés au laboratoire.

L'amniocentèse ?

Cet examen consiste à prélever, à partir de 16 semaines de grossesse, une petite quantité du liquide amniotique dans lequel le bébé baigne. L'analyse de ce liquide permet de déterminer si le bébé est trisomique ou non, en comptant ses chromosomes.



Le caryotype représente l'ensemble des chromosomes d'une cellule. Illustré ci-dessus, le caryotype d'une personne atteinte de trisomie 21: on peut voir, les paires de chromosomes et la copie surnuméraire au site 21.

12 Que faire si le bébé est atteint de trisomie 21 ?

Un petit nombre de futurs parents apprendront donc que leur bébé est atteint de trisomie 21. Encore plus rarement, d'autres anomalies des chromosomes pourront être identifiées. Ces cas rares seront pris en charge de manière individuelle. Pour les trisomies 21, certains parents décideront de poursuivre la grossesse, tout en élaborant des projets pour faire face aux défis supplémentaires auxquels ils pourront être confrontés en élevant un enfant trisomique 21. D'autres choisiront de ne pas poursuivre la grossesse et de l'interrompre. D'autres encore décideront de donner le bébé en adoption.

**Si votre bébé est atteint de trisomie,
les professionnels qui suivent votre grossesse
(gynécologue, sage-femme, travailleur médico-
social, ...) sont disponibles pour vous aider
à construire votre opinion.
Prenez le temps de la réflexion.
Quelle que soit votre décision,
elle n'appartient qu'à vous.
Vous seuls savez ce qu'il y a de mieux
pour vous et votre bébé.**



13 Quel est le devenir de l'enfant trisomique ?

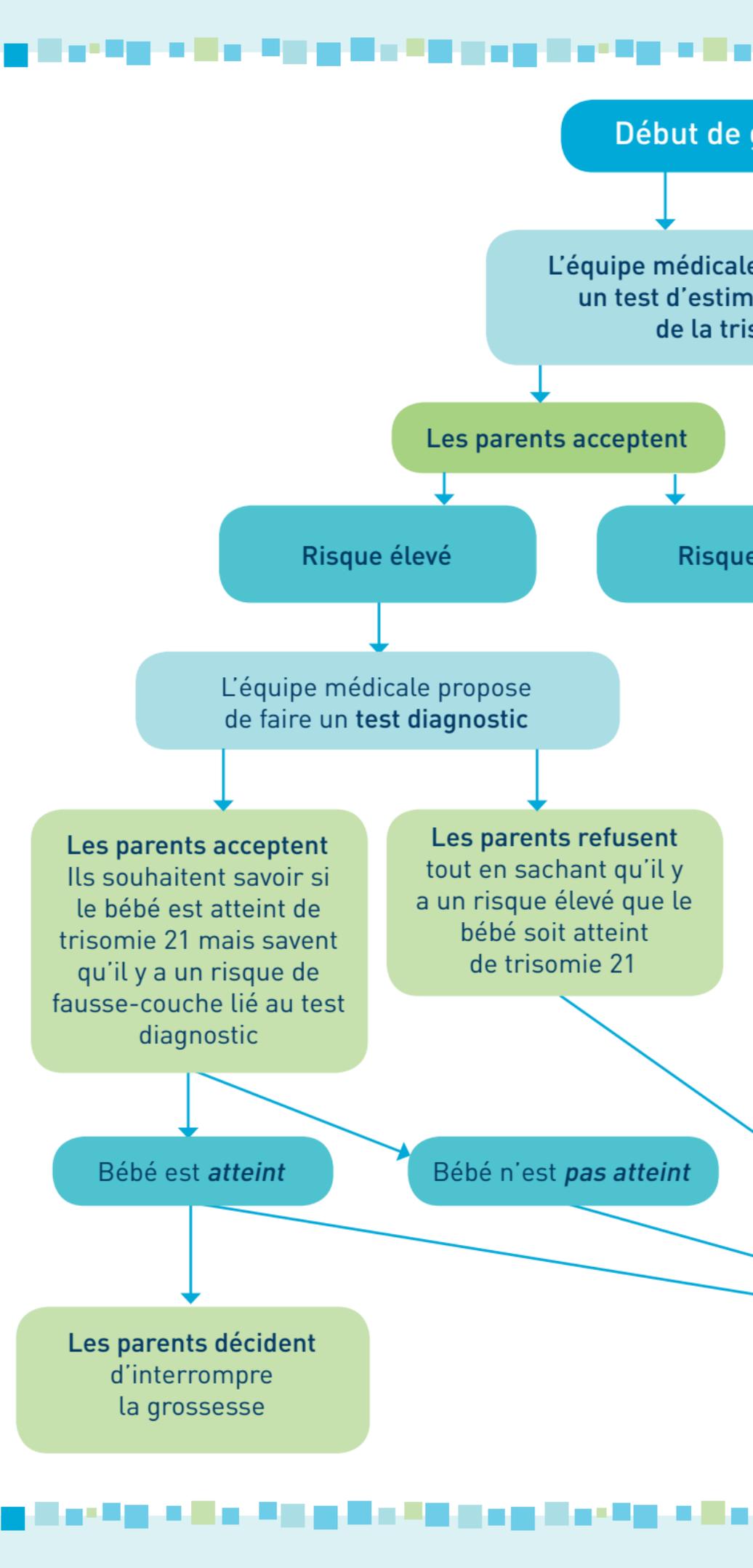
Il est difficile d'évaluer dans quelle mesure cette affection influencera l'avenir de votre enfant. Certains adultes trisomiques parviennent à trouver un emploi et vivre de manière indépendante. Toutefois, la majorité des personnes souffrant du syndrome de Down ont le plus souvent besoin d'aide et de soutien à long terme.

Conclusion

Faire ou ne pas faire les tests d'estimation du risque ou de diagnostic représente une décision importante.

A chaque moment de la procédure, vous pourrez décider de connaître ou non le risque, de connaître ou non le diagnostic.

Cette décision vous appartient. Elle sera la meilleure, puisqu'il s'agit de votre propre enfant.



grossesse

Le médecin propose de faire
une évaluation de risque
pour le syndrome 21

Les parents refusent

Risque faible

Les parents décident
de poursuivre la grossesse

TRISOMIE 21

ESTIMATION DU RISQUE ET DIAGNOSTIC DURANT LA GROSSESSE

EDITEUR RESPONSABLE
Benoît PARMENTIER

RÉALISATION
ONE

D/2012/74.80/35



ONE OFFICE
DE LA NAISSANCE
ET DE L'ENFANCE

Chaussée de Charleroi 95 - 1060 Bruxelles
Tél. : +32 [0]2 542 12 11 / Fax : +32 [0]2 542 12 51
info@one.be - ONE.be

ONE.be


FÉDÉRATION
WALLONIE-BRUXELLES


Loterie Nationale

Avec le soutien de la Fédération Wallonie-Bruxelles
et de la Loterie Nationale