

INFORMATION AUX FEMMES ENCEINTES
 SUR LA POSSIBILITE D'ACCEDER AU DEPISTAGE DE LA

97% des enfants naissent normaux et en bonne santé.

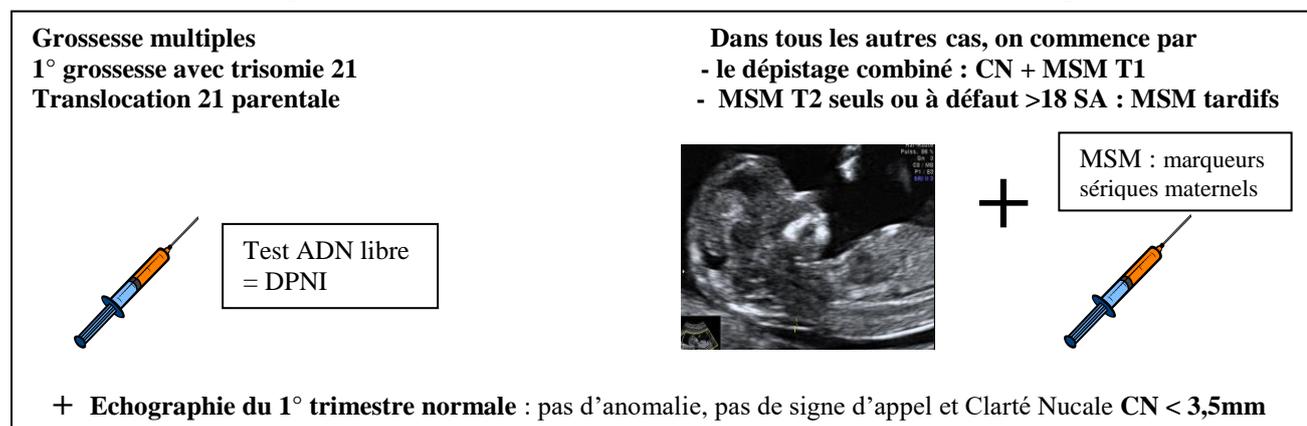
Pourtant quel que soit son âge, toute femme a un faible risque d'avoir un bébé présentant un handicap moteur ou mental. Dans certains cas, ce handicap est dû à une anomalie chromosomique comme la trisomie 21.

Avez-vous envisagé ou non de réaliser ce dépistage ? Voulez-vous des informations sur la trisomie 21 ?

Ce dépistage est en libre choix (choisir de le demander ou de ne pas le demander). La loi rend obligatoire de le mettre à votre disposition. En conformité avec les arrêtés du 23 Juin 2009 et de décembre 2018, il vous est donc proposé et il consiste à **estimer le risque** « très faible », « intermédiaire » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

Vous voudrez bien nous dire quel est votre choix.

Il se fait en 1 ou 2 temps selon votre situation médicale et selon le résultat du 1^o temps (voir schéma).



Cas particulier si vous avez découvert tard votre grossesse, qu'aucun dépistage n'a pas pu être fait ET que vous avez plus de 38 ans, un caryotype fœtal (pris en charge) ou test ADN libre circulant (sans prise en charge) seront proposés.

Ces tests de dépistage ne constituent en aucun cas un **diagnostic de certitude** de trisomie mais l'évaluation d'un risque, porté à votre connaissance comme vous l'aviez souhaité dans votre projet de grossesse.

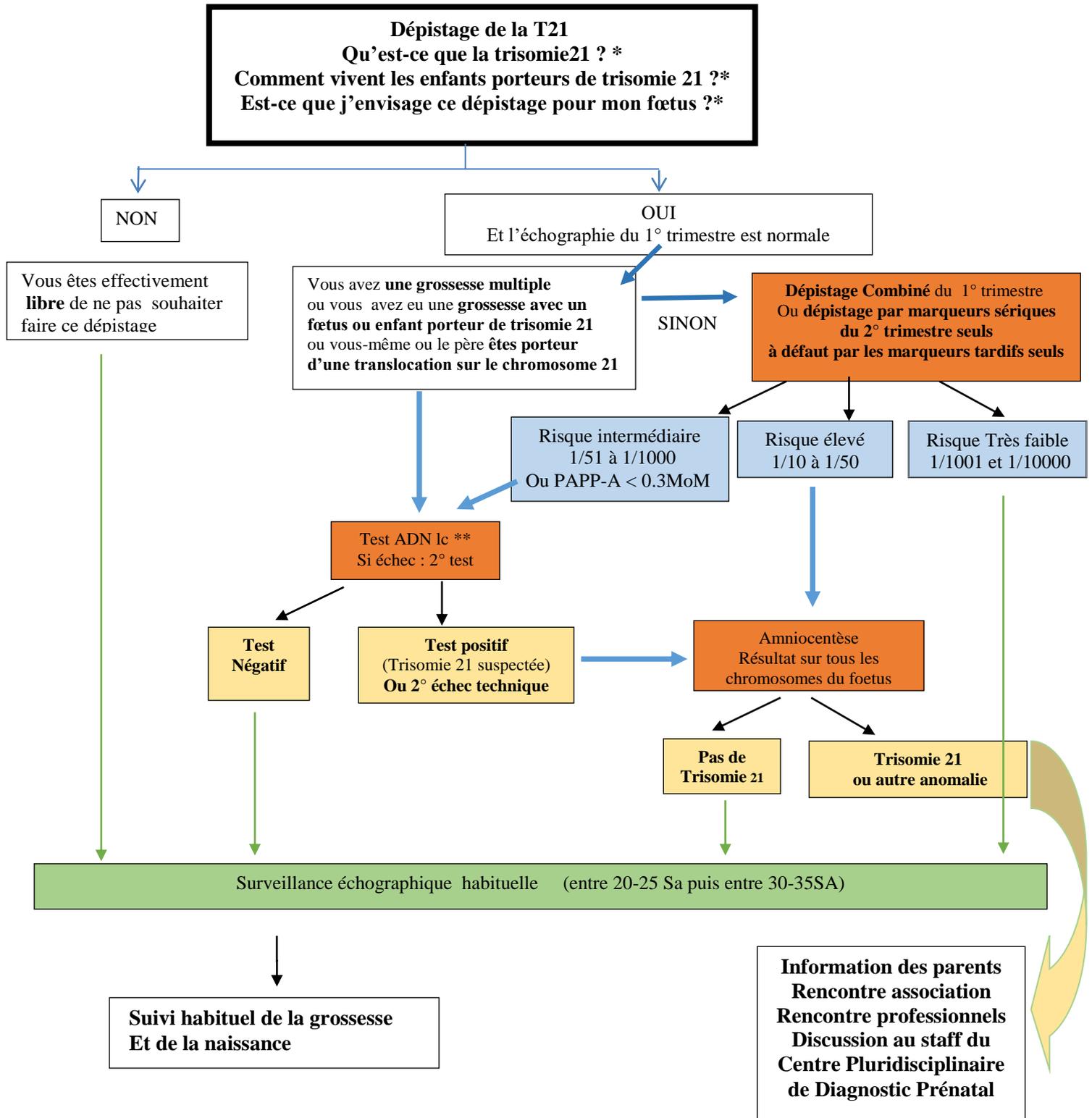
Un risque supérieur à 1/50 est considéré comme risque élevé et le caryotype du fœtus est pris en charge. Cela ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21 car seul le caryotype du fœtus donnera un diagnostic de certitude. Il vous sera donc proposé une biopsie de trophoblaste (cellules du placenta) ou une amniocentèse (cellule du liquide amniotique). Ces examens sont réalisés par ponction à l'aiguille, sous contrôle échographique, au travers de votre peau et abdomen. L'alternative moins invasive d'un test génétique à partir d'une prise de sang maternelle peut vous être faite à condition qu'il n'y ait pas d'anomalie échographique et que la clarté nucale soit inférieure à 3,5mm. On répondra à la question du chromosome 21 mais il ne vous sera pas rendu de caryotype complet du fœtus (c'est-à-dire de l'ensemble des 46 chromosomes)

Si le risque est compris entre 1/51 et 1/1000 : le risque est dit intermédiaire. Quelques fœtus porteurs de trisomie peuvent se trouver dans ce groupe. **Vous pouvez alors bénéficier** du 2^o test par prise de sang. C'est le Test ADN libre ou DPNI qui permet un dépistage plus ciblé de la Trisomie 21. Ce test qui analyse l'ADN placentaire dans le sang maternel reste un **dépistage** et tout résultat positif devra être **confirmé par une amniocentèse**.

Un risque entre 1/1001 et 1/10000 correspond à une zone à risque si faible qu'une surveillance échographique habituelle est recommandée et qu'il n'est pas préconisé de prendre le risque d'une amniocentèse (même si ce résultat n'écarte effectivement pas à 100% la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection). Vous restez toutefois libre demander un test ADN libre circulant mais il ne sera pas prise en charge par la sécurité sociale (cout 362 € 88).

Dépistage de la Trisomie 21

LE CHOIX ECLAIRE DE LA FEMME ENCEINTE



*Des associations locales de parents peuvent vous informer et vous aider: **Ecoute BB21**(06 88 67 18 93), **Trisomie21** (04 73 16 17 60) ainsi que des professionnels : (04 73 750 653 **CHU Clermont Fd**), **Fondation Lejeune** : www.fondationlejeune.org/trisomie-21 (Paris)

Il existe de **rares contre-indications et de façon non négligeable des situations d'**interprétation difficile** qui vous seront expliquées