

# Dépistage sérique maternel de la trisomie 21 fœtale

Docteur Jean-Patrick LE MEAUX

## Qu'est ce que la trisomie 21:

La trisomie 21 se traduit par un retard mental et un visage particulier caractéristique (Faciès mongoloïde). Elle est l'une des causes les plus fréquentes de retard mental. En outre, elle peut se traduire parfois par des troubles neurologiques (épilepsie, troubles psychiatriques,...) et des malformations principalement du cœur et des reins. La sévérité du retard mental et des anomalies neurologiques est extrêmement variable d'un individu à l'autre et impossible à évaluer avant la naissance.

Elle correspond à une anomalie du nombre des chromosomes porteurs du matériel génétique de chaque cellule. Le chromosome 21 est alors présent en trois exemplaires au lieu de deux normalement. En France, La fréquence de la trisomie 21 est d'environ un cas pour 500 grossesses. Le principal facteur de risque de trisomie 21 est l'âge maternel; ce risque augmentant progressivement avec l'âge.

## **Risque moyen de trisomie 21 en fonction de l'âge maternel**

Age maternel	Risque de trisomie 21
20 ans	1 pour 1500
25 ans	1 pour 1200
30 ans	1 pour 900
35 ans	1 pour 350
40 ans	1 pour 100
45 ans	1 pour 25

## Pourquoi dépister la trisomie 21:

Diagnostiquer la trisomie 21 avant la naissance, permet à l'équipe médicale (obstétricien, échographiste et généticien), d'accompagner et d'informer les parents sur cette maladie. Ils pourront ainsi se préparer à l'accueil d'un enfant atteint d'un handicap ou, s'ils le souhaitent, choisir d'interrompre la grossesse.

## Comment dépister la trisomie 21:

Avant la naissance l'unique moyen de diagnostiquer avec certitude la trisomie 21 est de réaliser un examen appelé « caryotype », permettant de compter les chromosomes du fœtus après avoir prélevé quelques cellules présentes dans le liquide amniotique (Amniocentèse) ou le placenta (Choriocentèse). Cet examen pourrait idéalement être pratiqué chez l'ensemble des femmes enceintes, mais est malheureusement associé à des complications de la grossesse dans 0,5 à 1% des cas (fausses couches). Il doit donc être réservé aux patientes les plus à risque.

Autrefois, le dépistage des patientes les plus à risque ne reposait que sur l'âge maternel et consistait en la réalisation d'une amniocentèse chez toutes les femmes enceintes de plus de 38 ans. Cependant, cette politique ne permettait pas d'identifier les cas de trisomie 21 chez les patientes de moins de 38 ans et exposait inutilement à des complications certaines patientes de plus de 38 ans dont les enfants à naître n'étaient pas atteints de trisomie 21.

Aujourd'hui le risque maternel de trisomie 21 est évalué pour chaque femme enceinte quel que soit son âge afin de déterminer s'il est pertinent de réaliser une analyse des chromosomes du fœtus.

Ce risque est calculé non seulement en fonction de l'âge maternel mais aussi grâce aux résultats de l'échographie du premier trimestre et des résultats d'une prise de sang réalisée, elle aussi, au premier

trimestre de la grossesse. Ainsi les résultats de l'échographie et de la prise de sang viendront augmenter ou diminuer le risque lié au seul âge de la patiente.

Si ce risque calculé dépasse 0,4% (1/250), la réalisation d'une analyse des chromosomes du fœtus par amniocentèse ou choriocentèse sera proposée.

### **Que mesurons nous pour évaluer le risque de trisomie 21?**

#### **Lors de l'échographie: la clarté nucale**

La clarté nucale est un espace visualisé au niveau du cou du fœtus dont l'épaisseur est anormalement augmentée en cas de trisomie 21.

#### **Lors de la prise de sang: les marqueurs sériques**

En cas de trisomie 21, le placenta va produire dans une proportion différente de la normale deux substances que sont l'HCG (Hormone de grossesse utilisée dans les tests de grossesse) et la PAPP-A. Ainsi, le dosage dans le sang de la mère de ces deux substances permettra de savoir si le fœtus a une plus grande probabilité d'être atteint de trisomie 21.

### **Le dépistage en pratique :**

Ce dépistage combinant mesure échographique de la nuque et prise de sang n'est pas obligatoire mais proposé à toutes les femmes enceintes quel que soit leurs âges et pris en charge à 100% par l'assurance maladie.

La prise de sang sera réalisée dans les jours qui suivent l'échographie du premier trimestre.

**Pour être interprétable l'échographie et la prise de sang devront être réalisées entre 11 semaines d'aménorrhée et 1 jour et 13 semaines d'aménorrhée et 6 jours (délai depuis le début des dernières règles).**

Une à deux semaines après, le résultat sera transmis à votre médecin qui vous le communiquera en consultation.

Lorsque le risque apparaît trop important (supérieur à 1/250), la réalisation d'une amniocentèse (ou choriocentèse) est proposée et est prise en charge intégralement par l'assurance maladie. Le résultat définitif de l'analyse des chromosomes est alors obtenu entre 2 jours et 3 semaines après le prélèvement (en fonction de la technique utilisée).

### **Le dépistage est il fiable?**

Le dépistage par mesure de la clarté nucale et dosage des marqueurs sériques dans le sang maternel permet de dépister entre 85 et 90% des cas de trisomie 21.

Le fait d'avoir un risque plus important indiquant une analyse des chromosomes du fœtus n'affirme pas la trisomie et le risque dans cette situation reste relativement faible mais suffisamment significatif par rapport à la population pour que le diagnostic soit confirmé ou écarté. De même, le fait d'avoir un risque faible n'exclura pas totalement le risque que le fœtus soit atteint. Cependant, des signes, dits mineurs, peuvent être constatés lors des échographies suivantes et pourront rattraper un dépistage initialement négatif ou limite (proche de 1/250).