

## Informations sur le programme de dépistage de la trisomie 21 par l'étude "Echo-PAPP-A-78"

**Vous êtes enceinte et, vous souhaitez bénéficier du dépistage de la trisomie 21 (mongolisme).**

Actuellement ce dépistage s'effectue en deux temps par échographie entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée puis par dosage de marqueurs sanguins de risque entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée.

Cette méthode est actuellement reconnue comme étant la méthode de référence pour le dépistage de la trisomie 21. Elle permet le dépistage d'environ 80% des trisomies 21.

Elle présente, toutefois, 2 inconvénients

- le premier est de conduire à un diagnostic tardif de trisomie 21, puisque les résultats de l'amniocentèse réalisée en fonction des résultats de la prise de sang (s'il existe un risque accru de trisomie 21) sont obtenus en 2 à 3 semaines. Le diagnostic de certitude (enfant normal ou porteur d'une anomalie chromosomique) est donc obtenu vers 18 à 20 semaines d'aménorrhée.

- le second est d'augmenter le risque de recours à l'amniocentèse. En effet, l'amniocentèse peut être proposée après l'échographie s'il existe un signe d'appel, et si l'échographie est normale, elle peut encore être proposée après la prise de sang car la biologie peut suggérer un risque élevé de façon indépendante des résultats de l'échographie. Ceci est d'autant plus fâcheux que l'amniocentèse est responsable de 1 % de fausses couches, et il est donc souvent difficile d'accepter de prendre un tel risque (et pour les médecins de le proposer) alors que le risque de trisomie 21 est d'autant plus faible que la femme est plus jeune.

Une nouvelle méthode de dépistage en un temps est maintenant possible. Elle a pour but de pallier à ces 2 inconvénients. Elle consiste à associer à l'échographie de 11-14 semaines d'aménorrhée, une prise de sang (avec dosage de nouveaux marqueurs de risque: -hCG libre et PAPP-A) au cours de la même période (11-14 semaines d'aménorrhée). L'avantage de cette méthode est de permettre un diagnostic plus précoce, avant la fin du premier trimestre de la grossesse et de réduire la fréquence du recours à l'amniocentèse (car l'évaluation du risque de trisomie 21 n'est plus réalisée en 2 temps successifs). Cette méthode permettrait de dépister au moins 80% des trisomies 21.

Cependant, son inconvénient est de n'être encore qu'insuffisamment validée. Il est donc indispensable de vérifier maintenant ces résultats parmi un plus grand nombre de patientes.

C'est pourquoi nous vous proposons de participer à cette étude. Si vous acceptez, une consultation est organisée entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée dans un triple but

- améliorer votre information quant à ce dépistage,
- réaliser une échographie afin de confirmer le terme de votre grossesse (ou de **le corriger**) et de **rechercher des signes d'appel** échographiques (évoquant une trisomie 21),
- effectuer une prise de sang (prélèvement de 10 ml) afin de doser les nouveaux marqueurs sanguins de la trisomie 21. Les résultats de ce dépistage écho-biologique vous seront communiqués et expliqués après environ 7 jours:
- si le risque estimé de trisomie 21 est supérieur à 1/250, une amniocentèse ou un prélèvement de villosité chorale (réalisable avant 14 semaine d'aménorrhée et présentant l'avantage de fournir un résultat en 2 jours au lieu des 14 à 21 jours nécessaire après amniocentèse) vous sera proposée pour étudier les chromosomes fœtaux (en se rappelant que le caryotype fœtal sera normal dans 98% des cas);

- si le risque estimé de trisomie 21 est inférieur à 1/250, ce risque n'est pas suffisant pour justifier une amniocentèse ou un prélèvement de villosité chorale non dépourvue de complications. La surveillance échographique habituelle est alors seule licite.

A tout moment, vous pouvez demander l'avis de votre médecin.

Ce dépistage en 1 temps remplacera pour vous le dépistage classique en 2 temps. Il est toutefois indispensable de bien comprendre qu'aucune méthode de dépistage ne peut aboutir à un diagnostic de certitude (quel que soit la méthode utilisée, environ 20% des trisomies 21 ne sont pas identifiées). Si vous souhaitez un diagnostic formel, seule l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités chorales (avec des risques équivalents de fausses couches et de non remboursement en l'absence d'indications reconnues) peut vous être proposée. Les avantages éventuels de cette nouvelle méthode seraient de réduire le risque de recours à l'amniocentèse, et de permettre un diagnostic plus précoce.

Enfin, si malgré une échographie et un dosage biologique réalisés entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée et ne montrant pas de risque accru (et vous proposant donc de ne pas poursuivre les investigations), vous n'êtes pas rassurée, vous avez toujours la possibilité d'avoir recours au dépistage biologique " classique " entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée (en vous rappelant toutefois que vous augmentez alors le risque de recours à l'amniocentèse).

Ce dépistage du premier trimestre est pris en charge l'Assurance Maladie au titre exceptionnel de la recherche et n'entraînera donc pour vous aucun surcoût par rapport au dépistage actuel. Par contre, si vous participez à cette étude, l'Assurance Maladie ne prendra pas en charge le dépistage du second trimestre, sauf si les conditions de réalisation du dépistage du premier trimestre ne permettent pas d'évaluer correctement votre risque. Si vous ne participez pas à cette étude, l'Assurance Maladie prendra bien sûr, en charge le dépistage du second trimestre.

Lors de votre consultation chez votre échographiste, celui-ci vous proposera de participer à ce programme de dépistage de la Trisomie 21 fœtale au 1<sup>e</sup> trimestre de la grossesse. Si nécessaire, n'hésitez pas à lui demander de vous éclaircir les points qui ne vous semblent pas très clairs.

Si vous acceptez de participer à ce programme, il vous demandera de signer, après lecture, une feuille d'information (identique à celle que vous avez en main) et de consentement. Pour donner votre accord, il est indispensable que vous signiez la feuille que vous donnera votre échographiste. Vous garderez un exemplaire de cette feuille signée. A partir de ce moment, vous aurez un cahier d'observation (bleu) que **vous devrez avoir avec vous à chaque visite (chez tous les médecins et biologistes que vous voyez)**. Vous devrez laisser votre cahier dans votre maternité, à la fin de votre grossesse. Toutes les maternités de Yvelines sont impliquées dans ce programme, et savent qu'elles doivent garder les cahiers à la fin de la grossesse, pour que les conclusions de ce programme de dépistage soient connues.