

**EXEMPLE D'INFORMATION POUR LA PATIENTE SUR LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 Par Dr U.METZGER**

Si la longueur crânio-caudale du fœtus confirme un terme entre 11SA et 13 SA et 6 jours et si la clarté nucale est mesurable, on peut proposer un **test de dépistage** de la Trisomie 21

**Que-est ce qui est un test de dépistage contrairement à un test diagnostic ?**

**Définition du test diagnostic :**

**Question :** Est-ce que l'enfant est malade ?

**Réponse :** oui ou non.

La seule façon de réaliser un diagnostic prénatal d'anomalie chromosomique consiste à prélever, à l'aide d'une ponction des cellules fœtales, soit dans le placenta (biopsie de trophoblaste), soit dans le liquide amniotique (amniocentèse), soit dans le cordon ombilical (ponction de sang fœtal).

Tous ces gestes présentent un risque de fin de grossesse évalué à 1%. C'est pourquoi il n'est pas envisageable de réaliser ce test de diagnostic pour toutes les femmes.

Il est préférable de proposer en premier :

**Un test de dépistage (définition) :**

**Question :** Le risque qu'il soit malade, est-il fort ou faible

**Réponse :** Il est fort ou faible (ne peut jamais répondre qu'il est nul ou que l'enfant est trisomique).

Lors de l'échographie du premier trimestre, on peut réaliser un **test de dépistage** basé sur la **mesure de la clarté nucale** et sur l'**âge maternel** : plus l'âge de la mère augmente, plus le risque augmente. Plus la clarté nucale du fœtus est épaisse et plus le risque augmente. A l'inverse plus elle est fine plus il diminue.

On peut donc pour chaque femme calculer le risque que son fœtus soit trisomique. **Dans 2% des cas cette mesure n'est pas possible et le test ne peut pas être réalisé.**

Lorsque le risque est plus fort que 1/250 (c'est à dire 1/100, 1/10..), on propose à la patiente de réaliser un test diagnostic (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste). Lorsque le risque est plus faible que 1/250 (1/500, 1/1000..), on rassure la patiente qui accepte alors ce petit risque.

Cette pratique permet de dépister 8 fœtus trisomiques sur 10, en réalisant 5 % d'amniocentèses. C'est à dire que 95 % des patientes sont rassurées à l'issue de l'échographie, mais 5% sont inquiètes car il leur est proposé de réaliser un test diagnostic. Dans la plus part cas les résultats seront d'ailleurs normaux et on pourra vous rassurer.

Un test complémentaire peut être réalisé à l'aide **d'une prise de sang** chez la maman, entre 14 et 17 semaines d'aménorrhée. Là encore, on tient compte de son âge et du paramètre biologique dosé dans le sang.

Néanmoins cette méthode est plus ancienne que la mesure de la clarté nucale, et elle a été calibrée pour une population n'ayant pas subi le premier test de dépistage par l'échographie. Le résultat fourni par le biologiste ne tient pas compte de la mesure de la clarté nucale. C'est à dire que fort ou faible ce risque doit être intégré dans un calcul reprenant les mesures de la clarté nucale

C'est ainsi, en tenant compte de l'âge de la patiente, de la mesure de la clarté nucale, et des résultats de cette prise de sang, que l'on obtient la meilleure efficacité : rapport entre le nombre de fœtus trisomiques diagnostiqués et le nombre de prélèvements invasifs (amniocentèses et biopsies de trophoblaste).

Ces tests de dépistage ne conviennent pas à tout le monde, un certain nombre de patientes étant hostile pour des raisons religieuses, philosophiques ou personnelles. C'est pourquoi nous demandons votre consentement pour réaliser tout test