



Si mon enfant est porteur de la trisomie 21

Si une trisomie 21 est diagnostiquée chez votre enfant pendant la grossesse, vous serez accompagnée par l'équipe du diagnostic anténatal.

Une consultation avec un généticien vous sera proposée. Les coordonnées d'associations de parents d'enfants porteurs de trisomie 21 pourront vous être remises.

A votre demande, une interruption médicale de grossesse pourra être réalisée, quel que soit le terme de la grossesse.

Comment me faire une opinion sur ce qui est le mieux pour moi ?

N'hésitez pas à en parler avec le praticien qui réalise la première échographie ou celui qui suit la grossesse et à prendre le temps de réfléchir au sein de votre couple. L'équipe est là pour vous informer et vous accompagner dans votre réflexion. C'est à vous de décider ce qui est le mieux pour vous et votre enfant.

Service Maternité · Obstétrique



02 31 27 25 25



Bâtiment Sud FEH
Avenue de la Côte de Nacre
14033 Caen cedex 9



Plus d'infos sur le site
de la maternité
www.chu-caen.fr



réalisation : serv. comm. CHU de Caen Normandie - ©photos : CHU Caen Normandie, AdobeStock - impression : reprographie - MAZ71FR - 03.2026 - Ne pas jeter sur la voie publique.

**DÉPISTAGE
DE LA TRISOMIE 21
CHEZ LA FEMME
ENCEINTE**

CHU
CAEN NORMANDIE

Unité
de Diagnostic AntéNatal

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 correspond à la présence **d'un chromosome 21 supplémentaire**. Dans la grande majorité des cas, cette maladie chromosomique n'est pas héréditaire.

C'est la **cause la plus fréquente de déficience intellectuelle chez l'enfant**.

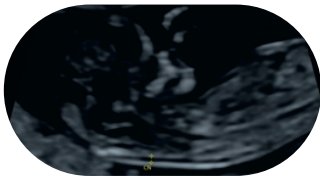
Ces fœtus/enfants peuvent être ou non porteurs de malformations, dont certaines peuvent être vues à l'échographie. Avec la qualité des soins actuels, leur espérance de vie est maintenant de plus de 50 ans.

Le risque de trisomie 21 fœtale augmente avec l'âge, surtout après 38 ans mais existe aussi chez la femme jeune.

Comment savoir avant la naissance si mon enfant a une trisomie 21 ?

Une **évaluation du risque est proposée systématiquement à toute femme enceinte** après l'échographie du 1er trimestre. Il appartient à chaque femme de choisir de faire ou non cet examen.

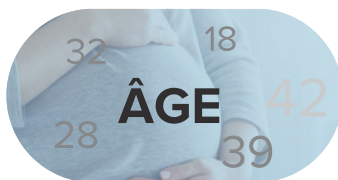
Pour évaluer ce risque, un calcul est réalisé à partir de **3 éléments** :



L'épaisseur de la nuque du fœtus (clarté nucale) mesurée lors de l'échographie du 1er trimestre



Le dosage des marqueurs sériques (prise de sang) réalisé chez la mère au 1er trimestre



L'âge maternel

La mesure de la clarté nucale

Cette mesure est effectuée lors de **l'échographie du 1er trimestre** et doit être réalisée **entre 11 et 13 semaines + 6 jours d'aménorrhée**.

La mesure de la clarté nucale n'est pas toujours possible (le plus souvent à cause de la position du fœtus), dans ce cas un dépistage avec les **marqueurs du 2ème trimestre** vous sera proposé. Ce dépistage du 2ème trimestre pourra également vous être proposé si vous avez dépassé le terme de 13 semaines + 6 jours d'aménorrhée pour effectuer votre prélèvement.

Le dosage des marqueurs sériques

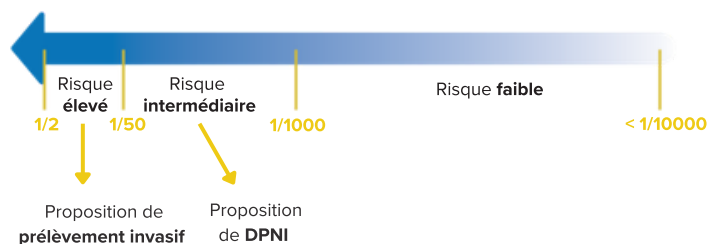
Le dosage des marqueurs sériques consiste en une prise de sang réalisée au laboratoire. Une à deux semaines après le prélèvement, le calcul de risque est rendu par le laboratoire et le résultat envoyé au praticien qui vous l'a prescrit (sage-femme, médecin, radiologue).

Le résultat du calcul de risque

Ce risque de trisomie 21 vous sera rendu par le prescripteur du dépistage. En fonction de la catégorie de risque à laquelle vous appartenez, des examens complémentaires pourront vous être proposés.

Le risque obtenu est classé de la manière suivante :

- **Risque faible** : aucun examen complémentaire nécessaire
- **Risque intermédiaire** : proposition de Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI)
- **Risque élevé** : étude des chromosomes du fœtus après amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique) ou biopsie de placenta. Ces prélèvements peuvent se compliquer dans de rares cas (1/1000).



Qu'est-ce que le Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) ?

De l'ADN du fœtus (placenta) circule dans le sang maternel pendant la grossesse. En analysant cet ADN placentaire par une simple prise de sang chez vous (le DPNI), on peut détecter d'éventuelles anomalies chromosomiques du fœtus.

- si le test est normal (négatif), c'est qu'il n'y a très probablement pas de trisomie 21.
- il est très rare que le test soit faussement rassurant, c'est-à-dire qu'il revienne normal alors qu'il y a une trisomie 21 fœtale.
- si le test revient anormal (positif), un prélèvement invasif (amniocentèse) vous sera proposé pour le vérifier. C'est la seule façon de confirmer ou infirmer une anomalie des chromosomes chez votre bébé.
- parfois, le résultat du test ne pourra être rendu pour des raisons techniques : un deuxième DPNI à distance pourra vous être proposé.

N.B : Si vous êtes enceinte de jumeaux : le dépistage par le dosage des marqueurs sériques n'est pas fiable. Un DPNI vous sera proposé d'emblée.

Si vous avez déjà eu un enfant atteint de trisomie 21 : un DPNI vous sera proposé d'emblée.

