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

Pôle femme-enfant

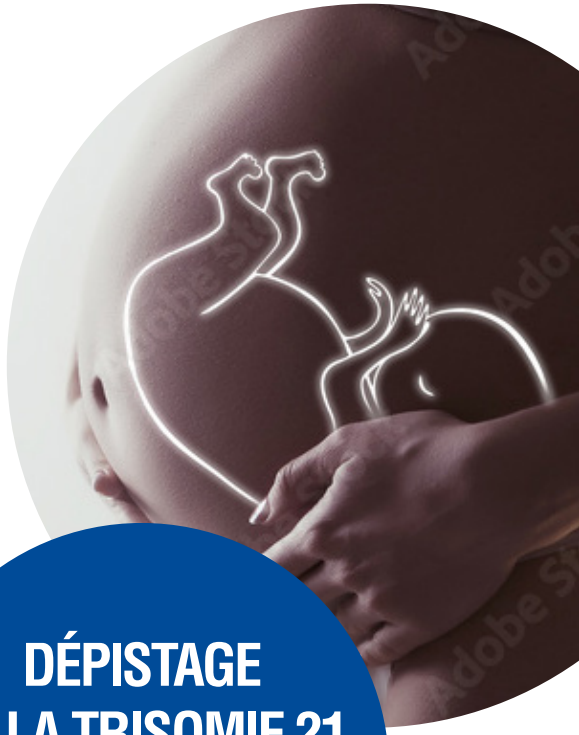
Service de gynécologie obstétrique et médecine de la reproduction

CHU de Caen Normandie
Avenue de la Côte de Nacre
CS 3001
14033 Caen cedex 9

02 31 06 31 06

www.chu-caen.fr

réalisation : serv. comm. CHU de Caen Normandie - ©photos : - impression : reprographie - MA271FR - 10.2021 - Ne pas jeter sur la voie publique.



DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 CHEZ LA FEMME ENCEINTE

PÔLE FEMME-ENFANT

Service de gynécologie obstétrique et médecine de la reproduction

CHU CAEN NORMANDIE

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est due 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 retard mental chez l'enfant. Certains sont également 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 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

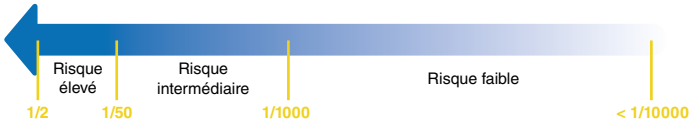
Le dosage des marqueurs sériques consiste en une prise de sang réalisée au laboratoire. Une à deux semaines après le prélèvement, le calcul de risque est rendu par le laboratoire et le résultat envoyé au praticien qui vous l'a prescrit (sage-femme, médecin, radiologue).

Le résultat du calcul de risque

Ce risque vous sera rendu par le prescripteur qui vous expliquera le résultat. Le risque obtenu est classé de la manière suivante :

En fonction de la catégorie de risque à laquelle vous appartenez, des examens complémentaires pourront vous être proposés :

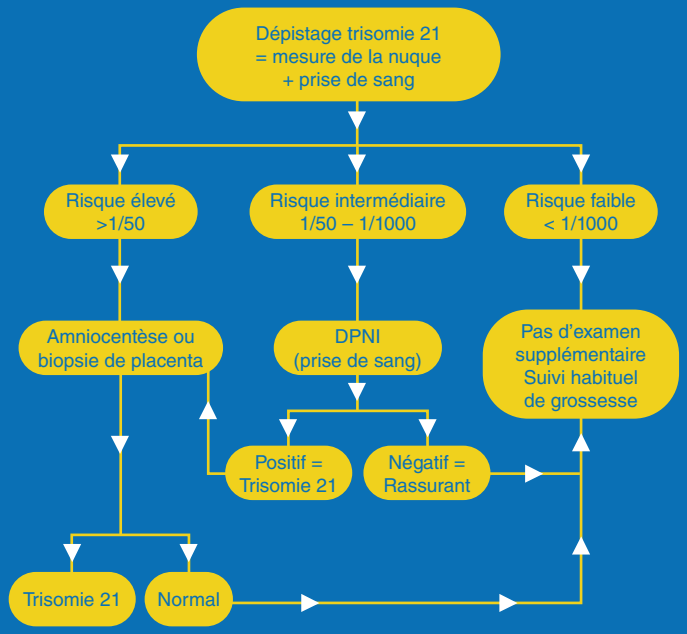
- **risque faible :** aucun examen complémentaire nécessaire ;
- **risque intermédiaire :** proposition de Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) ;
- **risque élevé :** étude du caryotype (des chromosomes) du fœtus après amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique) ou biopsie de placenta. Ces examens peuvent, dans de rares cas, provoquer l'arrêt de la grossesse (entre 1 fois sur 100 et une fois sur 200). C'est pourquoi ils ne sont réalisés que si le risque d'attendre un enfant porteur de trisomie 21 est élevé.



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

De l'ADN du foetus circule dans le sang maternel pendant la grossesse. En l'analysant (DPNI), on peut détecter des signes de trisomie 21.

- 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 ;
- si le test revient anormal (positif), un prélèvement invasif (amniocentèse ou biopsie de placenta) vous sera proposé pour le vérifier car il peut être inquiétant alors que votre enfant n'est pas atteint de la trisomie 21 ;
- parfois, le résultat du test ne pourra être rendu pour des raisons techniques ; un deuxième DPNI à distance ou une amniocentèse pourront vous être proposés.

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.