



Le CEDEF vous propose depuis le 1 avril 2009 une nouvelle technique de dépistage de la trisomie 21

Qu'est-ce qui est un dépistage de la trisomie 21 ?

Le dépistage de la trisomie 21 permet d'évaluer le **risque** qu'un bébé soit trisomique. Pour évaluer ce risque, on tient compte de trois facteurs

- l'âge de la maman
- l'épaisseur de la clarté nucale du bébé lors de l'échographie du premier trimestre entre 11SA (semaines d'aménorrhée) et 13SA et 6 jours
- les résultats d'une prise de sang spécifique appelés « les marqueurs sériques »

Il n'y a pas de mauvaises nouvelles après le dépistage. Il y a des risques plus ou moins faibles, mais ce n'est pas un diagnostic de maladie.

Comment faisait-on jusque là ?

Ce dépistage se faisait jusqu'à peu par une mesure de la clarté nucale entre 11 et 13+6SA, suivi d'une prise de sang entre 14 et 18SA (marqueurs sériques du deuxième trimestre). A chaque étape on calculait un risque, mais ces risques n'étaient pas combinés. C'est pour cela que ce **dépistage** est dit « **séquentiel** ». En fonction de la date de la prise de sang, le résultat pouvait survenir relativement tard dans la grossesse. Ce dépistage, est toujours utilisé et les **marqueurs sériques du deuxième trimestre** sont pour l'instant les seuls remboursés.

Qu'est-ce le CEDEF qu'on vous propose maintenant ?

La haute autorité de santé (H.A.S.) recommande désormais l'utilisation prioritaire d'un test combiné de l'échographie et des **marqueurs sériques du premier trimestre (dépistage intégré)**.

Pour ce faire, le CEDEF vous propose de venir le matin entre 8h et 10h les jours de la semaine pour une échographie suivie d'une prise de sang sur place. Le risque, calculé par le laboratoire, intègre les deux résultats et est disponible sous 24 à 48h. Il est transmis au professionnel qui suit votre grossesse et, si vous le souhaitez, le CEDEF vous préviendra par téléphone du résultat.

Ces marqueurs ne sont pas encore remboursés (35,10€). Il est probable qu'ils le seront d'ici 6 mois. Ce dépistage s'accompagne d'un contrôle de qualité de l'échographie et de la biologie placé sous la responsabilité des réseaux périnataux et des Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN).

Comment ça se passe si l'on n'a pas bénéficié du dépistage intégré ?

En parallèle le dépistage séquentiel avec les marqueurs du deuxième trimestre continue à exister essentiellement pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier des marqueurs du premier trimestre. Il sera fait surtout pendant la période précédant le remboursement pour les patientes ne souhaitant pas réaliser ce dépistage recommandé, mais non remboursé. L'HAS recommande pour ceux ci une intégration de tous les résultats après le résultat de la prise de sang effectué entre 14 et 18SA.

Qui décide le type de dépistage ?

Le professionnel de santé qui suit votre grossesse a été informé par le CEDEF de ces nouvelles modalités. Vous choisirez avec lui le type votre dépistage.

Quels sont les résultats possibles du dépistage intégré et quel est le suivi proposé?

Quelque soit le risque, le fœtus est probablement en bonne santé. Le test de dépistage nous permet de choisir le suivi le plus adapté :

- ✚ Si le risque est **très faible (<1/1000)**, on conseille le suivi échographique habituel.
- ✚ Si le risque est **faible (entre 1/250 et 1/1000)**, on conseille une échographie focalisée sur la recherche des signes de la trisomie (EFRA ou « anciennement « genetic scan ») pour confirmer cette évaluation de risque faible.
- ✚ Si le risque est **augmenté (> 1/250)**, on conseille un examen diagnostic sous forme de prélèvement de liquide amniotique ou du placenta. Au premier trimestre, on pratique le prélèvement au niveau du placenta, appelé aussi « biopsie de trophoblaste ». Seuls ces examens peuvent répondre avec certitude si le bébé est trisomique ou non, mais ils induisent un risque de fausse couche de environ 1%. C'est pourquoi on les conseille seulement en cas de risque augmenté. Cette indication est bien sur discutée avec vous et le professionnel qui suit votre grossesse. Si vous acceptez ce prélèvement, le CEDEF vous confie habituellement au CPDPN de Poissy St Germain ou de l'Institut de Puériculture à Paris, mais le prélèvement peut bien sur être fait dans un autre établissement de votre choix ou de celui du professionnel qui suit votre grossesse.

Nous espérons que les dispositions du CEDEF pour appliquer ces nouvelles recommandations pourront vous satisfaire.

Bien entendu nous sommes à l'écoute de vos remarques et de vos suggestions.

N'hésitez pas de nous en faire part, un lien est à votre disposition sur ce site.

Très cordialement
Le CEDEF