



## Le nouveau dépistage combiné de la trisomie 21 au CEDEF

### 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 y a des risques plus ou moins faibles, mais ce n'est jamais un diagnostic de maladie.

### Est ce que je dois obligatoirement faire ce test ?

Non, les tests de dépistage ne sont pas obligatoires. Vous pouvez, pour des raisons religieuses, philosophiques ou personnelles, ne pas vouloir en bénéficier. C'est pourquoi nous demandons votre consentement pour réaliser tout test. Vous pouvez également souhaiter connaître le risque sans que ceci vous engage à une démarche supplémentaire. A chaque étape les résultats seront discutés avec vous et votre conjoint et les décisions sont prises d'un commun accord.

### Comment faisait-on jusque là ?

Ce dépistage se faisait jusqu'à peu par une mesure de la clarté nucale entre 11 et 13+6SA, suivie d'une prise de sang entre 14 et 18SA (marqueurs sériques du deuxième trimestre). Chaque méthode 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.

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

L'arrêté ministériel du 23 juin 2009 fixe les nouvelles règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 et recommande désormais l'utilisation prioritaire d'un test combiné de l'échographie et des **marqueurs sériques du premier trimestre (dépistage combiné)**. Ces marqueurs sont remboursés.

Pour ce faire, le CEDEF vous propose de venir le matin entre 8h et 10h du lundi au vendredi pour une échographie suivie d'une prise de sang sur place. Si vous ne pouvez vous déplacer le matin, vous pouvez vous rendre au laboratoire proche de notre cabinet pour vous faire prélever et venir récupérer votre dossier échographique par la suite au cabinet. Sous ces conditions, le CEDEF s'engage à gérer vos résultats.

Le prélèvement est adressé à un laboratoire agréé qui calcule un risque qui intègre la clarté nucale et les marqueurs sériques. Le résultat est disponible sous 24 à 48h. Il est transmis au professionnel qui suit votre grossesse et, si vous le souhaitez, votre échographiste vous préviendra du résultat par le moyen de votre choix.

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).

### **Est-ce que je peux faire la prise de sang dans mon laboratoire habituel ?**

Oui, mais dans ce cas, c'est le professionnel de santé qui suit votre grossesse qui doit faire la prescription (avant 13SA+6jours) et c'est lui qui va recevoir et gérer les résultats. Prenez conseil auprès de lui.

### **Comment faire si l'on n'a pas bénéficié du dépistage combiné ?**

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. L'HAS recommande pour celles-ci une intégration de tous les résultats après le résultat de la prise de sang effectuée entre 14 et 18SA (**dépistage séquentiel intégré**).

### **Qui décide du 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 combiné 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 **faible (<1/250)**, on conseille le suivi échographique habituel.
- ✚ Si le risque est **élevé (> 1/250)**, on conseille un examen diagnostique 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 ils sont conseillés seulement en cas de risque élevé. Cette indication est bien sûr 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 sûr 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 à nous en faire part, un lien est à votre disposition sur ce site.

**Très cordialement**  
**Le CEDEF**