

DÉPISTAGE PRÉNATAL DES TRISOMIES 21, 18 ET 13

Tests de dépistage et examens diagnostiques



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Introduction

Ce dépliant a pour but de vous expliquer en quoi consiste le double test précoce de dépistage des trisomies 21, 18 et 13. Il est proposé à toute femme enceinte au premier trimestre – entre la 11^e et la 14^e semaine – de la grossesse. Il sert à déterminer le risque d'anomalies chromosomiques chez l'enfant à naître. Ce test n'est pas obligatoire et n'est réalisé qu'avec votre consentement. Suivant le risque évalué, des examens plus poussés peuvent être discutés.

En quoi consiste le test ?

Il comprend une échographie, réalisée vers 12 semaines, et une analyse de sang maternel qui peut être effectuée dès 9 semaines.

La clarté nucale

L'élément le plus important pour le calcul du risque est la mesure échographique de l'épaisseur de la nuque de l'embryon, qui forme une zone appelée clarté nucale. Le risque augmente avec l'épaisseur de celle-ci.

En outre, une clarté nucale épaisse peut être un indice important pour d'autres anomalies fœtales, mais peut aussi s'observer chez des enfants dont le développement demeure tout à fait normal.

Les marqueurs sériques maternels

Le prélèvement de sang maternel mesure une hormone, la β -hCG libre, et une protéine, la PAPP-A. Ces substances se retrouvent dans le sang de toutes les femmes enceintes, mais avec un niveau différent chez un fœtus porteur de trisomie 21, 18 ou 13.

+ INFO

Lorsque le test n'est pas effectué au premier trimestre, un test du second trimestre peut être réalisé. Il repose sur l'âge de la future maman et deux paramètres du sang maternel – l'AFP (alpha-fœtoprotéine) et la β -hCG. Dans ce cas, seul le risque de trisomie 21 est évalué.

Comment interpréter les résultats ?

L'âge de la future maman, combiné à la clarté nucale et aux examens sanguins, permet un calcul de probabilité statistique d'avoir un fœtus porteur d'une de ces trois trisomies.

Un risque faible

Le résultat est considéré comme faible lorsque le risque de trisomie est compris entre 1/1001 et 1/20'000 naissances. Cela signifie qu'il faudrait plus de 1000 naissances pour trouver un cas de trisomie. Pour ces futures mères, le risque est vraiment faible. Il ne nécessite pas d'autres tests hormis le suivi échographique usuel.

Un risque augmenté ou intermédiaire

Un résultat est considéré comme « augmenté » ou « intermédiaire » lorsque le risque de trisomie est supérieur à 1 sur 1000 (1/500, 1/150, 1/50, etc.). Ce résultat ne prouve pas la présence d'une trisomie.

Selon le niveau de risque, d'autres tests peuvent être proposés au cas par cas :

- ▶ un test prénatal non invasif (Genatest) en cas de risque intermédiaire supérieur à 1 sur 1000 et si l'échographie est normale
- ▶ un diagnostic prénatal invasif (choriocentèse, amniocentèse) en cas de risque élevé (combinaison d'un risque supérieur à 1 sur 1000 avec d'autres critères : anomalies échographiques, grossesse multiple, clarté nucale très élevée, etc.).

+ INFO

Le risque de trisomie 21 augmente avec l'âge. Il est de 1 cas pour 1600 naissances chez les mères âgées de 20 ans, 1 pour 900 à 30 ans, 1 pour 380 à 35 ans, 1 pour 20 à 45 ans.

Que faire en cas de risque augmenté ?

En fonction du risque de trisomie 21, 18 ou 13, deux types d'exams complémentaires sont possibles.

Un test prénatal non invasif (Genatest)

En cas de risque intermédiaire, le Genatest est proposé pour le dépistage des trisomies 21, 18 et 13 du fœtus, sauf s'il existe à l'échographie une malformation ou une clarté nucale augmentée. Dans ces situations particulières, un diagnostic par choriocentèse ou amniocentèse est proposé directement.

Réalisé à partir d'une prise de sang maternel, le Genatest analyse le matériel génétique du fœtus (son ADN) libéré par le placenta dans le sang de la femme enceinte. Ce test ne présente pas de risque immédiat pour la grossesse. Les résultats sont disponibles dans les 5 à 10 jours ouvrables après la prise de sang.

Si le test indique que le fœtus est très probablement porteur de la trisomie concernée, il faut confirmer le résultat par un examen diagnostique invasif (choriocentèse ou amniocentèse).



SAVOIR

Pour davantage d'informations, lire
Genatest, un test prénatal non invasif

➔ [www.hug.ch/medecine-genetique/
genatest-tr-test-prenatal-non-invasif](http://www.hug.ch/medecine-genetique/genatest-tr-test-prenatal-non-invasif)

Que faire en cas de risque augmenté ?

Un diagnostic prénatal

Pour savoir précisément si le fœtus est atteint ou non de trisomie 21, 18 ou 13, le ou la médecin effectue une choriocentèse ou une amniocentèse :

- ▶ la choriocentèse, ou prélèvement de villosités choriales, consiste à prélever un minuscule échantillon de futur placenta au moyen d'une aiguille dirigée sous contrôle échographique.
- ▶ l'amniocentèse consiste à prélever avec une aiguille, sous contrôle échographique, un peu de liquide amniotique.

Ces deux examens permettent l'analyse de l'ensemble des chromosomes fœtaux.

Ce sont des gestes invasifs qui peuvent entraîner, dans de rares cas (0.2 à 0.5%), une fausse couche.

Les premiers résultats sont disponibles en 48 heures et ceux définitifs obtenus au bout de deux semaines.



INFO

Une consultation spécifique vous est proposée lorsque les tests du premier trimestre montrent un risque intermédiaire ou élevé afin de donner des explications sur les techniques diagnostiques et de vous éclairer sur le choix de l'examen.

Informations pratiques

Contact

☎ 022 372 42 29

📍 www.hug.ch/gynecologie-obstetrique

Facturation

Le test de dépistage du premier trimestre (échographie et analyse du sang maternel) ainsi que les coûts de la choriocentèse ou de l'amniocentèse sont pris en charge par l'assurance obligatoire des soins.

Le test prénatal non invasif est remboursé dans les prestations de base de la LAMal si le risque de trisomie est supérieur à 1 sur 1000.

Service d'obstétrique

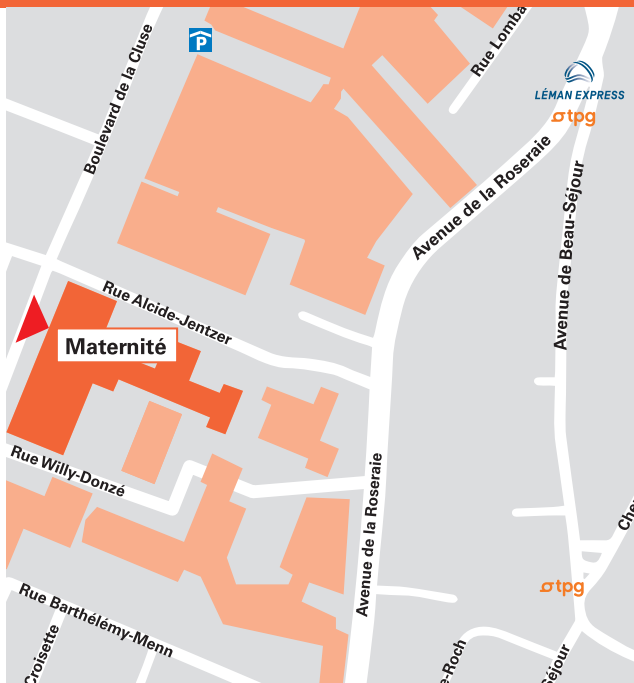
Unité de médecine
fœtale et d'échographie
Bd de la Cluse 30
1205 Genève

Accès

Tram 12 et 18,
arrêt « Augustins »
Bus 35, arrêt
« Maternité-Pédiatrie »
Léman Express, arrêt
« Genève-Champel »

Parkings

H-Cluse et H-Lombard



Cette brochure, testée auprès des patientes, a été réalisée par le Service d'obstétrique en collaboration avec le Groupe d'information pour patients, patientes et proches (GIPP) des HUG.