HAL
open science

# Aspects psychologiques du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques

Jessica Verschuère

## To cite this version:

Jessica Verschuère. Aspects psychologiques du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques. Gynécologie et obstétrique. 2011. dumas-00664667

**HAL Id: dumas-00664667**

**https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00664667**

Submitted on 1 Feb 2012

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

**Université d'Angers,**

**UFR des Sciences Médicales**

**École de Sages-Femmes - René ROUCHY,**

# DIPLÔME D'ÉTAT DE SAGE FEMME

## ASPECTS PSYCHOLOGIQUES DU DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 PAR LES MARQUEURS SÉRIQUES

Revue de la littérature

Présenté par : VERSCHUÈRE Jessica

Sous la direction de :

Monsieur KOTRAS François

Madame GOICHON Brigitte

Mars 2011

**REMERCIEMENTS**

Je remercie,

Monsieur le Docteur François KOTRAS, psychiatre au centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal, pour son aide et ses conseils tout au long de l'élaboration de ce mémoire;

Madame Brigitte GOICHON, sage-femme enseignante de l'école d'Angers, pour son soutien, ses recommandations et sa disponibilité;

L'équipe enseignante de l'école de sages-femmes d'Angers;

Ma famille, mes ami(e)s et Julien pour m'avoir soutenue et toujours cru en moi.

**SOMMAIRE**

Abréviations.....5
Introduction.....6
1 – Généralités.....7
1.1 - La trisomie 21.....7
1.2 - Dépistages et diagnostics anténatals.....8
1.2.1 – Dépistage séquentiel du deuxième trimestre.....8
1.2.2 – Dépistage combiné du premier trimestre.....9
1.2.3 – Autres dépistages.....9
1.2.4 – Diagnostics.....10
1.3 - Les lois autour du dépistage.....11
2 – Méthodes.....14
3 – Résultats.....15
3.1 - Étude n°1 : L'impact psychologique du dépistage sanguin de la trisomie 21.....15
3.1.1 – Objectifs.....15
3.1.2 – Méthodes.....15
3.1.3 – Résultats.....16
3.1.3.1 - Population n°1.....16
3.1.3.2 - Population n°2.....17
3.1.3.3 - Population n°3.....20
3.2 - Étude n°2 : le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : information, compréhension et ressenti des couples.....25
3.2.1 – Objectifs.....25
3.2.2 – Méthodes.....25
3.2.3 – Résultats.....25
3.3 - Étude n°3 : vécu du dépistage du risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques pendant la grossesse.....29
3.3.1 – Objectifs.....29

3.3.2 – Méthodes.....29
3.3.3 – Résultats.....29
3.4 - Étude n°4 : impact du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : information, compréhension et vécu des femmes à faible risque .....33
3.4.1 – Objectifs.....33
3.4.2 – Méthodes.....33
3.4.3 – Résultats.....33
3.5 - Étude n°5 : how women deal with the results of serum screening for down syndrome.....37
3.5.1 – Objectifs.....37
3.5.2 – Méthodes.....37
3.5.3 – Résultats.....38
3.5.3.1 - Femmes du groupe A (questionnaire A).....38
3.5.3.2 - Femmes du groupe B (questionnaire B).....39
3.6 - Étude n°6 : maternal serum screening and psychosocial attachment to pregnancy .....41
3.6.1 – Objectifs.....41
3.6.2 – Méthodes.....41
3.6.3 – Résultats.....42
4 – Discussion.....44
4.1 - Interprétation des résultats.....44
4.1.1 – Population étudiée.....44
4.1.2 – Compréhension et choix.....45
4.1.3 – Impact psychologique.....48
4.2 - Analyses et perspectives.....51
Conclusion.....58
Bibliographie.....61
Annexes.....66

## ABRÉVIATIONS

- SA : semaine d'aménorrhée
- hCG : human chorionic gonadotrophin soit hormone chorionique gonadotrope humaine ou β-hCG : sous-unité libre β de l'hCG
- AFP : alpha-fœto-protéine
- LCC : longueur cranio-caudale
- PAPP-A : pregnancy associated plasma protein A (protéine plasmatique placentaire de type A)
- DAN ou DPN : diagnostic anténatal ou prénatal
- PLA : ponction de liquide amniotique
- BVC : biopsie des villosités choriales
- IMG : interruption médicale de grossesse
- HAS : haute autorité de santé
- CHU : centre hospitalier universitaire
- GHQ : general health questionnaire (questionnaire de santé générale)
- PAI : prenatal attachment inventory (inventaire de l'attachement prénatal)
- CPDPN : centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
- ADN : acide désoxyribonucléique

# INTRODUCTION

La trisomie 21 est une malformation congénitale résultant d'une anomalie chromosomique. Elle représente la première cause de retard mental.

Le nombre de naissance touché par la trisomie 21 a considérablement diminué cette dernière décennie, depuis la mise en place du diagnostic anténatal.

Aujourd'hui, le dépistage anténatal de la trisomie 21 est proposé à toutes femmes enceintes afin d'évaluer leur risque individuel de porter un enfant atteint. Les méthodes et techniques de dépistage sont en continuelle évolution de façon à cibler au mieux les populations à risque.

Cependant, quelles incidences ces avancés techniques peuvent-elles avoir sur les femmes enceintes? Sont-elles prêtes à aborder ces démarches? Quel impact le test de dépistage peut-il induire psychologiquement?

En effet, il paraît important de comprendre comment les femmes vivent ce test de dépistage par les marqueurs sériques maternels. Ce mémoire s'essaie à appréhender la manière dont les femmes reçoivent les informations concernant le dépistage et leur assimilation, de même que les conséquences psychologiques à supporter le doute et l'attente quant à la santé de leur enfant. Cela repose sur les moyens de pallier partiellement anxiété ou angoisse de certaines femmes face au dépistage en essayant d'en apprécier les origines.

Ainsi, une première partie retrace succinctement l'histoire de la trisomie 21, les différents dépistages et diagnostics anténatals, encadrés par divers décrets et arrêtés. Ensuite, une deuxième partie expose à travers plusieurs études françaises, canadienne et néerlandaise, le ressenti et le vécu des femmes par rapport au dépistage de la trisomie 21, ses causes et ses conséquences. Enfin, une dernière partie tente d'évaluer l'impact psychologique de ce dépistage en comparant les études entre elles, tout en évoquant quelques clés pour corriger les origines de ce malaise et améliorer la prise en charge globale des patientes.

# 1 - GÉNÉRALITÉS

## 1.1 La trisomie 21 *[1][2][3]*

La trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down, est due à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Les premières descriptions de ce syndrome remontent au XIXe siècle, alors que l'origine chromosomique n'a été mis en évidence qu'en 1958 par les docteur Raymond Turpin, Jérôme Lejeune et Marthe Gautier. Le diagnostic de cette anomalie congénitale est porté par l'étude des chromosomes ou du caryotype.

Elle représente l'anomalie chromosomique la plus fréquente. Son incidence avoisine 1/650 à 1/700. Le premier facteur de risque de la trisomie 21 est l'âge maternel *[annexe 1]*. 4% des grossesses dont le fœtus est porteur de la trisomie 21 aboutissent à une fausse-couche spontanée au premier trimestre.

Dans la plupart des cas, l'anomalie génétique survient accidentellement lors de la formation des gamètes, responsable de la création d'un œuf à 47 chromosomes.

La trisomie 21 se traduit par un syndrome polymalformatif.

Les malformations les plus fréquentes sont cardiaques telles que l'existence d'un canal atrio-ventriculaire, une communication intra-ventriculaire, une communication intra-auriculaire, une artère ombilical unique, une dilatation ventriculaire.

Ce qui caractérise un trisomique est sa dysmorphie cranio-faciale marquée notamment par une nuque épaisse, l'hypoplasie des os propres du nez, des yeux en forme « d'amandes », des anomalies de l'oreille (petites et basses implantées, bord supérieur mal ourlé).

Les autres anomalies morphologiques associées sont l'atrésie duodénale, une pyélectasie uni ou bilatérale, une anomalie de la lobation pulmonaire, un pied varus équin, un fémur court, une brachymésophalangie, un pli palmaire transverse unique, une paire de côte absente. Dans certains cas, on retrouve des anomalies hématologiques (leucémie) ou des maladies auto-immunes (diabète),

des troubles de la thyroïde.

De plus, le développement psychomoteur est retardé. Le jeune enfant trisomique présente des troubles de la réfraction oculaire ou de convergence, ainsi qu'une sensibilité accrue aux infections Oto-Rhino-Laryngées (otite) et une hypotonie. On observe des troubles du comportement notamment l'instabilité (mouvements de succion de la langue). L'acquisition de la marche et du langage se fait avec retard. Les principales acquisitions nécessitent plus de temps pour un enfant trisomique de par sa déficience intellectuelle.

La taille définitive est inférieure à la moyenne de la population générale (1m45 à 1m60). L'âge moyen d'un trisomique est passé de 25 ans (1983) à 49 ans (1997) *[4]*.

## 1.2 Dépistages et diagnostics anténatals

### *1.2.1 dépistage séquentiel du deuxième trimestre*

Ce dépistage est effectué entre 14 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 17 SA + 6 jours. Il donne un risque calculé individuel de trisomie 21 en association avec l'âge maternel, en dosant l'hormone chorionique gonadotrope humaine (hCG) et l'alpha-fœto-protéine (AFP) dans la circulation maternelle (ou bien la fraction libre β de l'hCG et/ou l'œstriol). En cas de trisomie 21, la hCG est augmentée et l'AFP est diminuée, valeurs exprimées en multiple de la médiane (MoM). Ce test permet de dépister 60 à 70% des grossesses porteuses de trisomie 21 pour 5 à 6,5% d'amniocentèse effectuée pour l'ensemble des femmes enceintes *[5][6]*. L'âge seul dépiste un tiers des trisomies 21, les marqueurs sériques seuls en dépistent deux tiers; ces performances sont accrues par l'échographie du premier trimestre avec la mesure de la clarté nucale. Ce dépistage séquentiel résulte de l'interprétation du résultat de chaque examen indépendamment des autres. Cette méthode cause un nombre non négligeable de faux-positifs *[7]*.

### 1.2.2 *dépistage combiné du premier trimestre*

Le dépistage combiné du premier trimestre est pratiqué entre 11 SA + 0 jour et 13 SA + 6 jours et proposé récemment en première intention sans seuil d'âge maternel. Ce test comprend la mesure de la clarté nucale dans la période citée précédemment selon la longueur cranio-caudale (LCC). Il inclut également le dosage de la protéine A plasmatique associée à la grossesse (PAPP-A) et de la β-hCG; hCG seul et AFP peu efficaces avant 14 SA. La β-hCG est augmentée et la PAPP-A diminuée si le fœtus est atteint de trisomie 21. L'échographie doit être réalisée avant les marqueurs sériques sauf dérogation (convention autorisant le praticien à effectuer le calcul de risque) *[5]*. En moyenne, 86% des grossesses porteuses d'enfants trisomiques sont détectées pour un taux de faux-positifs à 5%. Ce test de dépistage devrait diminuer considérablement le nombre d'amniocentèse *[6]*. La mesure de la clarté nucale est soumis à une standardisation (score de herman) et un contrôle de qualité afin que cette mesure soit reproductible, ainsi qu'une formation médicale continue des échographistes leur conférant un numéro de référence *[5][8][9][annexes 2&3]*.

### *1.2.3 autres dépistages*

Il est possible de pratiquer le dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre, notamment lorsque le dépistage combiné du premier trimestre n'a pas été réalisé *[5]*. Pour cela, la mesure de la clarté nucale est requise dans les mêmes conditions que le dépistage combiné. Celle-ci est associée au dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre, soit la hCG et l'APF. Ce dépistage génère moins de faux-positifs tout en prenant partiellement en compte les pertes fœtales entre premier et deuxième trimestres *[6]*.

Le dépistage sérique maternel doit être réalisé dans un laboratoire faisant partie de l'association des biologistes agréés (ABA) pour le dépistage sérique maternel de la trisomie 21, et ce quelque-soit le terme de la grossesse, le test choisi ou les marqueurs dosés *[5]*.

Les dépistages anténatals de la trisomie 21 ont évolué similairement en Europe et Amérique du Nord.

En France, comme dans beaucoup d'autres pays européens, le dépistage est proposé de manière systématique à toutes les femmes enceintes.

Au Canada, l'offre et la performance des tests varient en fonction des provinces et des pratiques des professionnels de santé. Le dépistage est proposé sans programme national de santé malgré des projets en cours. Toutefois, il existe des programmes de dépistage dans plusieurs provinces canadiennes dont l'Ontario. Le dosage des marqueurs sériques est accessible à toutes et se basent sur la hCG, l'AFP et l'œstriol Pour l'instant, l'amniocentèse est systématiquement proposée aux femmes de 35 ans et plus. La mesure de la clarté nucale quant à elle ne bénéficie pas d'un contrôle de qualité. La fiabilité d'un test de dépistage au premier trimestre est donc remise en cause, bien que des études canadiennes sont menées afin d'instaurer ce test et de lever le critère de l'âge en faveur de l'amniocentèse *[10][12]*.

Au Pays-Bas, la généralisation d'offre du dépistage fondé sur le dosage de l'AFP, l'hCG et l'œstriol, était interdite jusqu'en 2007, et n'était réservée qu'aux femmes à risque accru de porter un enfant atteint de trisomie 21, le seuil d'âge maternel étant de 36 ans. Depuis 2007, ce test de dépistage est accessible à toutes mais non remboursé par la sécurité sociale. Avant cela, les femmes de moins de 36 ans décidaient de participer au dépistage sérique maternel alors que celles de 36 ans et plus décidaient de ne pas y participer en accédant directement au diagnostic anténatal (DAN). Pour cette dernière population, le risque du dépistage s'exprime en valeur numérique alors que pour les femmes de moins de 36 ans, le risque se révèle soit positif, soit négatif *[10][11]*.

### *1.2.4 diagnostics [13][14]*

Le diagnostic prénatal (DPN) consiste à élaborer le caryotype du fœtus à partir de cellules fœtales. Deux types de diagnostic sont proposés lorsque le dépistage expose au risque de trisomie 21 supérieur ou égal à 1/250.

L'amniocentèse est la ponction de liquide amniotique (PLA) où baignent des cellules fœtales. Elle se pratique généralement entre 14 et 16 SA mais peut être avancée à 12 SA. Avant ce terme, ce geste risque d'induire considérablement une fissuration de la poche des eaux ainsi voire une fausse-couche consécutive. Classiquement, 0,5 à 1% de fausse-couche font suite à cette méthode diagnostique. L'amniocentèse se trouve compromise lorsque l'insertion placentaire est antérieure. Le délai d'obtention des résultats dure 3 à 4 semaines.

La biopsie des villosités choriales (BVC) ou choriocentèse consiste à prélever un peu de trophoblaste pour en analyser les cellules fœtales qui s'y trouvent. Cette technique s'accomplit à partir de 12 SA voire à 11 SA. La voie d'abord privilégiée est généralement trans-abdominale, plutôt que trans-cervicale. Ce type de diagnostic requiert davantage d'expérience et d'entrainement. La BVC induit en moyenne 2% de fausse-couche. Elle est difficilement réalisable lorsque l'insertion placentaire est postérieure. Les résultats sont obtenus rapidement, sous quelques jours.

À noter que ces méthodes nécessitent un contrôle échographique lors de leur réalisation.

Lorsque le caryotype effectué suite au prélèvement révèle l'anomalie chromosomique responsable de la trisomie 21, une interruption médicale de grossesse (IMG) est alors discutée avec la patiente.

### 1.3 Les lois autour du dépistage

Le dépistage sérique maternel de la trisomie 21 est très encadré par la législation. De ce fait, le premier texte de loi à l'énoncer est le décret n° 95-559 du 6 mai 1995 relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic in utero *[15]*. Ce décret stipule que ces analyses mentionnées précédemment comprennent « les analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques d'origine embryonnaire ou fœtale dans le sang maternel » en précisant que « les analyses [de cytogénétique moléculaire, de biologie moléculaire, de biochimie, d'hématologie ou d'immunologie] effectuées

sur l'embryon et le fœtus incluent celles qui sont pratiquées sur leurs annexes ». Il aborde également les mesures indispensables à prendre avant toute pratique ainsi décrites :

« les analyses de cytogénétique ou de biologie destinées à établir un diagnostic prénatal doivent être précédées d'une consultation médicale de conseil génétique antérieure aux prélèvements, permettant :

-d'évaluer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité […]

-d'informer la femme enceinte sur les caractéristiques de cette maladie, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse

d'informer la patiente sur les risques inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences »

Deux arrêtés modifient par la suite l'arrêté du 3 avril 1985 fixant la nomenclature des actes biologiques. L'arrêté du 23 janvier 1997 *[16]* puis celui du 11 février 1999 *[17]* apportent successivement des précisions sur les modalités du dépistage et du diagnostic anténatal comme suit :

« le laboratoire qui effectue le caryotype doit être en possession de l'attestation de consultation médicale et du consentement écrit de la patiente en application de l'article R. 162-16-7 du code de la santé publique. Le compte-rendu ne peut être remis à la femme que par l'intermédiaire du médecin prescripteur » *[17]*

« les marqueurs recherchés : détermination d'au moins deux marqueurs, dont l'hCG permettant de calculer le risque pour une femme de porter un enfant atteint d'une anomalie chromosomique » *[16]*

« L'examen ne peut être pratiqué qu'au cours de la 15$^{e}$, 16$^{e}$, 17$^{e}$ et 18$^{e}$ semaine d'aménorrhée *[17]*. La prescription doit être accompagnée de l'attestation signée du médecin prescripteur qu'il a apporté à la femme les informations définies à l'article R. 162-16-7 du code de la santé publique *[16]*, du consentement écrit de la patiente *[17]* […] Le compte-rendu d'analyses doit

préciser les techniques, la marque des réactifs et le type de logiciel utilisé pour les dosages des marqueurs; les résultats des dosages des marqueurs sériques effectués; le risque calculé pour la patiente *[16]* Ce compte rendu ne peut être remis à la femme que par l'intermédiaire du médecin prescripteur » *[17]*.

Enfin, l'arrêté du 23 juin 2009 fixe pour la première fois les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 *[18]*, en détaillant les différentes possibilités de test dont le récent dépistage combiné du premier trimestre *[19]*. En effet, cet arrêté stipule :

« Art. 1 : Toute femme enceinte, quelque-soit son âge, est informée de la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître. Ce dépistage associe le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre, réalisé à partir d'un prélèvement sanguin, et les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale.

Art. 2 : Si le dépistage combiné du premier trimestre, mentionné à l'article 1er, n'a pu être réalisé, la femme enceinte est informée de la possibilité de recourir à un dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre. Ce dépistage associe le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre, réalisé à partir d'un prélèvement sanguin, et les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale qui ont été effectuées au premier trimestre.

Art. 4 : Les analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques du premier trimestre sont effectuées avec des réactifs et produits réactifs marqués CE, y compris les matériaux associés d'étalonnage et de contrôle, spécifiquement destinés à l'évaluation du risque de trisomie 21. Ces réactifs permettent au moins le dosage de la PAPP-A et de la sous-unité ß libre de l'hCG.

Art. 5 : Les analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques du deuxième trimestre sont effectuées avec des réactifs […] permettent au moins le dosage de la hCG totale ou de la ß-hCG et de l'AFP ou l'œstriol non conjugué. » *[annexes 4 & 5]*

## 2 - MÉTHODOLOGIE

La méthodologie a consisté à réaliser des recherches sur Internet via les bases de données telles que :

- Pubmed,
- Science-direct,
- Inter-science,
- EMConsulte,
- The Cochrane library,
- SCOPUS,
- Haute Autorité de Santé (HAS).

Afin d'explorer les diverses études cliniques exploitant l'impact psychologique du dépistage sérique de la trisomie 21 sur les dix dernières années, les mots-clés entrés ont été les suivants :

- dépistage anténatal de la trisomie 21 ET impact psychologique
- dépistage sérique maternel de la trisomie 21 ET psychologie
- dépistage anténatal ET impact
- antenatal screening of down syndrome AND psychology;
- maternal serum screening AND attachment;
- maternal serum screening of down syndrome AND psychology;
- maternal serum screening AND anxiety

Cette recherche a été enrichie par des mémoires de sages-femmes grâce au système universitaire de documentation (SUDOC).

Les études retenues ont été celles traitant principalement des aspects psychologiques du test de dépistage (soit les seules six études trouvées). Somme toute, peu d'études traitaient de l'impact psychologique comme sujet principal mais plutôt comme d'une conséquence. Ainsi, les études abordant en premier lieu l'information du dépistage, son consentement, le dépistage échographique ont été écartées, de même que les études qualitatives.

# 3 - RÉSULTATS

## 3.1 Étude n°1 : l'impact psychologique du dépistage sanguin de la trisomie 21 *[20]*

### 3.1.1 *Objectifs*

Le principal objectif de l'étude trouve déjà tout son sens dans son intitulé, soit étudier l'impact psychologique du test de dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels, en tenant compte des faux positifs possibles.

### 3.1.2 *Méthodes*

L'étude réalisée a eu lieu d'août 2000 à février 2001 à la maternité de Bordeaux-Pellegrin (réalisant plus de 4400 accouchements par an), ainsi que dans plusieurs cabinets libéraux de Bordeaux, Mérignac, Mont-de-Marsan et Marmande.

La population étudiée concernait les femmes vues en consultation prénatale ou génétique au centre hospitalier universitaire (CHU), ainsi que celles consultant en cabinets libéraux.

Trois questionnaires différents ont été élaborés à partir du *general health questionnaire (GHQ)*. Le GHQ a été établi par D.P. Goldberg en 1972 afin de dépister les troubles psychiatriques dans la population générale, en abordant les principaux thèmes que sont l'anxiété, la dépression, le retentissement social et les plaintes somatiques, à travers diverses questions fermées.

Le premier questionnaire reprend les 12 questions du GHQ reflétant l'état psychologique des femmes interrogées à tout moment de leur grossesse. Il constitue donc la population témoin regroupant 82 femmes enceintes venues en consultations prénatales au CHU ou en cabinet, sans prise en compte du dépistage de la trisomie 21.

Le deuxième questionnaire destiné aux femmes enceintes lors de la prescription du dépistage sanguin de la trisomie 21, s'organise en deux parties. L'une est complétée dès la prescription de ce test, et l'autre après la réception des résultats de ce dernier. Ce questionnaire comporte quelques questions préliminaires ainsi que les douze questions du GHQ. De ce fait, 65 femmes ayant accepté le dépistage, se sont vues proposer ce questionnaire entre 15 et 17 SA, aussi bien au CHU qu'en cabinet.

Le troisième questionnaire, similaire à la seconde partie du deuxième questionnaire, a été distribué à 96 femmes lors de la consultation génétique. En effet, ces femmes avaient reçu un résultat positif du test de dépistage, étaient à plus de 18 SA, et n'avaient rempli aucun questionnaire auparavant.

### 3.1.3 *Résultats*

Au total, 243 questionnaires ont été remplis et exploités : 82 par des femmes vues en consultation, 65 par des femmes ayant réalisé le dépistage dont 5 se sont révélés positif, et 96 suite au résultat positif du dépistage.

Pour chaque questionnaire, on retrouve les 12 items du GHQ. Un score total est calculé pour chaque femme, en attribuant 0 ou 1 point à chaque question (d'où un score total de 0 à 12).

Les questions 1, 2 et 4 évaluent le degré d'anxiété et d'angoisse des femmes. Les questions 3, 5, 6, 7 et 8 permettent de déterminer s'il existe un dysfonctionnement social. Les questions de 9 à 12 caractérisent la dépression.

#### 3.1.3.1 *Population n°1*

Les femmes vues en consultation sans tenir compte du dépistage de la trisomie 21, constituaient la population témoin et définissait donc un seuil à partir duquel l'état psychologique d'une femme pouvait se révéler pathologique. La moyenne des scores, après remplissage du questionnaire, des 82 femmes était de 2,39/12, d'où un seuil évalué à 3.

À noter que 32 femmes de la population témoin ont eu un score total supérieur ou égal à 3, soit 39% qui ont vécu leur grossesse moins bien que les autres. *[annexe 6]*

### 3.1.3.2 *Population n°2*

Tableau IA : Vécu du dépistage avant et après les résultats : questions préliminaires

| | Effectif | Pourcentage |
|---|---|---|
| ***Le fait de vous proposer ce test vous inquiète-t-il?*** | ***n=65*** | |
| beaucoup | 1 | 2 |
| **Un peu** | **32** | **49** |
| Pas du tout | 30 | 46 |
| Non répondu | 2 | 3 |
| ***Lors l'attente de l'attente des résultats, avez-vous souvent pensé à ce test?*** | ***n=65*** | |
| Toute la journée | 0 | 0 |
| Quasiment toute la journée | 2 | 3 |
| Deux à quatre fois par jour | 4 | 6 |
| Une à deux fois par jour | 8 | 12 |
| **Moins souvent** | **49** | **76** |
| Non répondu | 2 | 3 |
| ***Êtes-vous rassurée par le résultat normal?*** | ***n=60*** | |
| totalement | 40 | 67 |
| **moyennement** | **15** | **25** |
| Un peu | 3 | 5 |
| Pas du tout | 0 | 0 |
| Non répondu | 2 | 3 |
| ***Êtes-vous inquiète de l'existence d'un risque résiduel en cas de résultat normal?*** | ***n=60*** | |
| Pas du tout | 28 | 47 |
| **Un peu** | **23** | **38** |
| moyennement | 6 | 10 |
| beaucoup | 1 | 2 |
| Non répondu | 2 | 3 |
| ***Êtes-vous angoissée par le résultat anormal?*** | ***n=5*** | |
| Pas du tout | 0 | 0 |
| Un peu | 0 | 0 |
| moyennement | 1 | 20 |
| **beaucoup** | **4** | **80** |

Ce test de dépistage a généré un minimum d'inquiétude pour près de la moitié des femmes lors de sa proposition (51%). Pendant l'attente des résultats, 76% des femmes n'y avaient pas songé tous les jours. Un quart des femmes n'étaient tout de même que moyennement rassurées par le résultat négatif du dépistage (25%); qui plus est, la moitié des femmes étaient inquiétées par l'existence d'un risque résiduel (50%). Bien entendu, l'angoisse était très marquée chez les femmes ayant reçu un résultat positif du test de dépistage.

Tableau IB : Vécu du dépistage avant et après les résultats : 12 items du GHQ

| | **Avant n=65 (%)** | **Après n=65 (%)** |
|---|---|---|
| ***1-Avez-vous été capable de vous concentrer sur tout ce que vous faîtes?*** | | |
| 0-mieux que d'habitude | 2 (3) | 1 (1,5) |
| 0-comme d'habitude | 44 (68) | 51 (78,5) |
| **1-moins bien que d'habitude** | **17 (26)** | **8 (12)** |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 1 (1,5) | 3 (5) |
| Non répondu | 1 (1,5) | 2 (3) |
| ***2-Avez-vous manqué de sommeil à cause de vos soucis?*** | | |
| 0-pas du tout | 23 (35,5) | 24 (37) |
| 0-pas plus que d'habitude | 26 (40) | 26 (40) |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **15 (23)** | **9 (14)** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 1 (1,5) | 4 (6) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |
| ***3-Vous êtes-vous sentie capable de prendre des décisions?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 1 (1,5) | 2 (3) |
| **0-comme d'habitude** | **63 (97)** | **57 (87,5)** |
| 1-moins bien que d'habitude | 1 (1,5) | 3 (5) |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 0 (0) | 1 (1,5) |
| Non répondu | 0(0) | 2 (3) |
| ***4-Vous-êtes-vous sentie constamment tendue ou « stressée »?*** | | |
| 0-pas du tout | 16 (25) | 18 (28) |
| 0-pas plus que d'habitude | 26 (40) | 30 (46) |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **21 (32)** | **11 (17)** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 2 (3) | 4 (6) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |
| ***5-Avez-vous eu le sentiment de jouer un rôle utile dans la vie?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 11 (17) | 8 (12) |
| **0-comme d'habitude** | **52 (80)** | **51 (79)** |
| 1-moins utile que d'habitude | 1 (1,5) | 1 (1,5) |
| 1-beaucoup moins utile que d'habitude | 0 (0) | 1 (1,5) |
| Non répondu | 1 (1,5) | 4 (6) |
| ***6-Avez-vous eu le sentiment que vous ne pourriez pas surmonter vos difficultés*** | | |

| | | |
|---|---|---|
| 0-pas du tout | 29 (45) | 27 (41) |
| 0-pas plus que d'habitude | 26 (40) | 26 (40) |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **8 (12)** | **8 (12)** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 0 (0) | 0 (0) |
| Non répondu | 2 (3) | 4 (6) |
| ***7-Avez-vous été capable d'apprécier vos activités quotidiennes normales?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 2 (3) | 2 (3) |
| 0-comme d'habitude | 45 (69) | 47 (72) |
| **1-moins que d'habitude** | **16 (25)** | **10 (15)** |
| 1-bien moins que d'habitude | 1 (1,5) | 3 (5) |
| Non répondu | 1 (1,5) | 3 (5) |
| ***8-Avez-vous été capable de faire face à vos problèmes?*** | | |
| 0-mieux que d'habitude | 4 (6) | 1 (1,5) |
| **0-comme d'habitude** | **55 (85)** | **55 (85)** |
| 1-moins bien que d'habitude | 4 (6) | 6 (9) |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 2 (3) | 1 (1,5) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |
| ***9-Avez-vous été malheureuse et déprimée?*** | | |
| 0-pas du tout | 30 (46) | 28 (43) |
| 0-pas plus que d'habitude | 23 (35) | 26 (40) |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **9 (14)** | **7 (11)** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 3 (5) | 2 (3) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |
| ***10-Avez-vous perdu confiance en vous-même?*** | | |
| **0-pas du tout** | **35 (54)** | **38 (58,5)** |
| 0-pas plus que d'habitude | 24 (37) | 21 (32) |
| 1-un peu plus que d'habitude | 6 (9) | 3 (5) |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 0 (0) | 1 (1,5) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |
| ***11-Vous êtes-vous considérée comme quelqu'un qui ne valait rien?*** | | |
| **0-pas du tout** | **47 (72)** | **46 (71)** |
| 0-pas plus que d'habitude | 15 (23) | 16 (24,5) |
| 1-un peu plus que d'habitude | 3 (5) | 1 (1,5) |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 0 (0) | 0 (0) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |
| ***12-Vous êtes-vous sentie raisonnablement heureuse, tout bien considéré?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 19 (29) | 18 (28) |
| **0-comme d'habitude** | **43 (66,5)** | **38 (58,5)** |
| 1-un peu moins que d'habitude | 2 (3) | 6 (9) |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 1 (1,5) | 1 (1,5) |
| Non répondu | 0 (0) | 2 (3) |

Globalement, les femmes ont vécu leur grossesse plutôt sereinement malgré le dépistage, aussi bien avant qu'après les résultats, quoiqu'elles étaient légèrement plus tourmentées lors de l'attente des résultats.

Toutefois, un quart des femmes étaient plus facilement déconcentrées, tendues, stressées, et avaient des épisodes d'insomnies plus fréquents, moins d'entrain. Enfin, 15% des femmes environ se sentaient déprimées et pas à la hauteur avant le dépistage. Les proportions se sont améliorées après la connaissance du faible risque de porter un enfant atteint de trisomie 21.

#### 3.1.3.3 *Population n°3*

Tableau IIA : Vécu des femmes suite au résultat positif du dépistage : questions préalables

| | Effectif n=96 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***Lors l'attente de l'attente des résultats, avez-vous souvent pensé à ce test?*** | | |
| Toute la journée | 12 | 12 |
| Quasiment toute la journée | 12 | 12 |
| Deux à quatre fois par jour | 10 | 10 |
| Une à deux fois par jour | 15 | 15 |
| **Moins souvent** | **43** | **45** |
| Non répondu | 6 | 6 |
| ***Êtes-vous angoissée par le résultat anormal?*** | | |
| Pas du tout | 5 | 5 |
| Un peu | 34 | 35,5 |
| moyennement | 21 | 22 |
| **beaucoup** | **34** | **35,5** |
| Non répondu | 2 | 2 |

Pendant l'attente des résultats, 45% des femmes ne pensaient pas au test de dépistage tous les jours. Toutefois, 93% étaient angoissées par le résultat positif du test avec 35,5% femmes très angoissées. Or, l'angoisse est à distinguer de la préoccupation ou de l'inquiétude (notion plus forte).

Tableau IIB : Vécu des femmes suite au résultat positif du dépistage : 12 items GHQ

| | Effectif n= 96 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***1-Avez-vous été capable de vous concentrer sur tout ce que vous faîtes?*** | | |
| 0-mieux que d'habitude | 0 | 0 |
| 0-comme d'habitude | 36 | 37 |
| **1-moins bien que d'habitude** | **42** | **44** |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 18 | 19 |
| ***2-Avez-vous manqué de sommeil à cause de vos soucis?*** | | |
| 0-pas du tout | 16 | 16,5 |
| 0-pas plus que d'habitude | 15 | 16 |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **49** | **51** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 16 | 16,5 |
| ***3-Vous êtes-vous sentie capable de prendre des décisions?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 41 | 43 |
| 0-comme d'habitude | 37 | 38,5 |
| **1-moins bien que d'habitude** | **14** | **14,5** |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 3 | 3 |
| Non répondu | 1 | 1 |
| ***4-Vous-êtes-vous sentie constamment tendue ou « stressée »?*** | | |
| 0-pas du tout | 7 | 7 |
| 0-pas plus que d'habitude | 19 | 20 |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **51** | **53** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 18 | 19 |
| Non répondu | 1 | 1 |
| ***5-Avez-vous eu le sentiment de jouer un rôle utile dans la vie?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 11 | 12 |
| **0-comme d'habitude** | **74** | **77** |
| 1-moins utile que d'habitude | 6 | 6 |
| 1-beaucoup moins utile que d'habitude | 2 | 2 |
| Non répondu | 3 | 3 |
| ***6-Avez-vous eu le sentiment que vous ne pourriez pas surmonter vos difficultés*** | | |
| 0-pas du tout | 30 | 31 |
| 0-pas plus que d'habitude | 43 | 45 |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **21** | **22** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 2 | 2 |
| ***7-Avez-vous été capable d'apprécier vos activités quotidiennes normales?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 3 | 3 |
| 0-comme d'habitude | 54 | 56 |
| **1-moins que d'habitude** | **30** | **31** |
| 1-bien moins que d'habitude | 8 | 9 |
| Non répondu | 1 | 1 |
| ***8-Avez-vous été capable de faire face à vos problèmes?*** | | |
| 0-mieux que d'habitude | 1 | 1 |
| 0-comme d'habitude | 72 | 75 |

| | | |
|---|---|---|
| **1-moins bien que d'habitude** | **16** | **17** |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 4 | 4 |
| Non répondu | 3 | 3 |
| ***9-Avez-vous été malheureuse et déprimée?*** | | |
| 0-pas du tout | 21 | 22 |
| 0-pas plus que d'habitude | 17 | 18 |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **37** | **38** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 21 | 22 |
| ***10-Avez-vous perdu confiance en vous-même?*** | | |
| 0-pas du tout | 43 | 45 |
| 0-pas plus que d'habitude | 35 | 36 |
| **1-un peu plus que d'habitude** | **13** | **14** |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 4 | 4 |
| Non répondu | 1 | 1 |
| ***11-Vous êtes-vous considérée comme quelqu'un qui ne valait rien?*** | | |
| **0-pas du tout** | **72** | **75** |
| 0-pas plus que d'habitude | 15 | 16 |
| 1-un peu plus que d'habitude | 6 | 6 |
| 1-beaucoup plus que d'habitude | 3 | 3 |
| ***12-Vous êtes-vous sentie raisonnablement heureuse, tout bien considéré?*** | | |
| 0-plus que d'habitude | 5 | 5 |
| 0-comme d'habitude | 55 | 57 |
| **1-un peu moins que d'habitude** | **24** | **25** |
| 1-beaucoup moins que d'habitude | 11 | 12 |
| Non répondu | 1 | 1 |

Près de la moitié des femmes avaient eu du mal à se concentrer ou à dormir et étaient stressées après avoir eu connaissances du risque élevé d'avoir un enfant atteint de trisomie 21.

Un quart se sentaient moins heureuse que d'habitude et ont eu le sentiment que leurs difficultés étaient insurmontables. 15% des femmes environ ont eu des difficultés à prendre des décisions, ne se sentaient pas à la hauteur de la situation ou ont perdu confiance en elle. 31% appréciaient moins leurs activités et 38% se sentaient déprimées. Néanmoins, trois quart des femmes ne se sont pas senties dévalorisées ou inutiles.

Pour 90,5% des femmes, une amniocentèse a été réalisée.

Tableau III : état psychologique des femmes ayant réalisé le dépistage avant résultat

| | Effectif n=65 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***État psychologique global*** | | |
| Score total < 3 = physiologique | 46 | 71 |
| **Score total > 3 = pathologique** | **19** | **29** |
| ***Anxiété et insomnie*** | | |
| absentes | 46 | 71 |
| **Présentes** | **19** | **29** |
| ***Dysfonctionnement social*** | | |
| **Signes absents** | **58** | **89** |
| Signes présents | 7 | 11 |
| ***Dépression*** | | |
| **Signes absents** | **59** | **91** |
| Signes présents | 6 | 9 |

Tableau IV : état psychologique des femmes ayant réalisé le dépistage après résultat

| | Effectif n=65 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***État psychologique global*** | | |
| Score total < 3 = physiologique | 50 | 77 |
| **Score total > 3 = pathologique** | **13** | **20** |
| Non répondu | 2 | 3 |
| ***Anxiété et insomnie*** | | |
| absentes | 50 | 77 |
| **Présentes** | **13** | **20** |
| Non répondu | 2 | 3 |
| ***Dysfonctionnement social*** | | |
| **Signes absents** | **54** | **83** |
| Signes présents | 6 | 9 |
| Non répondu | 5 | 8 |
| ***Dépression*** | | |
| **Signes absents** | **58** | **89** |
| Signes présents | 5 | 8 |
| Non répondu | 2 | 3 |

Tableau V : état psychologique des femmes ayant un résultat positif de dépistage

| | Effectif n=96 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***État psychologique global*** | | |
| Score total < 3 = physiologique | 32 | 33 |
| **Score total > 3 = pathologique** | **64** | **67** |
| ***Anxiété et insomnie*** | | |
| absentes | 31 | 32 |
| **Présentes** | **65** | **68** |
| ***Dysfonctionnement social*** | | |
| Signes absents | 73 | 76 |
| **Signes présents** | **21** | **22** |
| Non répondu | 2 | 2 |
| ***Dépression*** | | |
| Signes absents | 66 | 69 |
| **Signes présents** | **30** | **31** |

## 3.2 Étude n°2 : le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : information, compréhension et ressenti des couples *[21]*

### 3.2.1 *Objectifs*

Parmi les objectifs de cette étude, l'un d'entre eux consiste à déterminer si ces tests génèrent de l'angoisse pour le couple. Ne sont pas retenus ici les objectifs consistant à déterminer si les femmes connaissaient l'existence du test avant la grossesse et à évaluer leurs connaissances quant à celui-ci.

### 3.2.2 *Méthodes*

L'étude s'est déroulée du 3 au 16 novembre 2008 dans le service suites de couches de l'Hôpital Maternité de Metz (réalisant environ 2100 accouchements par an) et du 17 novembre au 6 décembre 2008 dans le service suites de couches de l'Hôpital Bel Air de Thionville (réalisant environ 2000 accouchements par an).

La population étudiée concernait l'ensemble des femmes présentes en suites de couches durant la période de l'enquête soit 170 femmes entre le premier et le troisième jour du post-partum.

Le questionnaire utilisé comporte trois parties dont l'une aborde le ressenti de la patiente par rapport à ce test. Cette partie se compose de questions fermées oui/non, suivies pour certaines d'entre-elles de la question ouverte « pourquoi? ».

### 3.2.3 *Résultats*

Les biais ont été limités au maximum, en amenant à 66% le pourcentage des femmes ayant un niveau d'études supérieur ou égal au baccalauréat et en excluant les femmes ayant un degré de compréhension insuffisant (langue étrangère par exemple).

La moitié des femmes étaient multipares dont 72% avaient déjà réalisé

ce dépistage lors d'une grossesse antérieure. 80% des femmes avaient entre 20 et 34 ans.

Tout de même 7% des patientes interrogées déclaraient ne pas s'être vues proposer ce test de dépistage. Parmi celles qui s'étaient vues proposer le test, 94% d'entre elles l'avaient accepté, principalement pour se rassurer ou par le caractère systématique du test proposé. Celles l'ayant refusé (6%) étaient multipares, qui pour moitié connaissaient une personne atteinte de trisomie 21.

Seulement 36% des femmes savaient qu'elles pouvaient refuser la prise de sang de dépistage de trisomie 21. Dans le cas où le dépistage les auraient classées dans la population à risque, elles étaient autant à penser que l'amniocentèse était obligatoirement réalisée, que les femmes qui savaient qu'elle n'était pas obligatoire (soit 39% pour chacune des deux catégories de femmes).

Tableau I : Vécu des femmes auxquelles le test de dépistage a été proposé

| | **Effectif n=152 (%)** | **Pourquoi** | **Effectif n=152 (%)** |
|---|---|---|---|
| ***Trouvez-vous l'existence de ce test rassurant?*** | | | |
| **oui** | **128 (84)** | **Savoir s'il y a un risque pour le bébé** | **40 (31)** |
| | | Avoir le choix pour la suite de la grossesse | 18 (14) |
| | | Rassurant de savoir l'enfant normal | 10 (8) |
| | | Anticiper et préparer la naissance d'un enfant anormal | 4 (3) |
| | | Se poser moins de questions pendant la grossesse | 3 (2,5) |
| | | Test fiable | 3 (2,5) |
| | | Une part d'inquiétude enlevée | 2 (1,5) |
| | | Concerne la santé de l'enfant | 1 (0,5) |
| | | Non justifié | 47 (37) |
| non | 20 (13) | Pas fiable à 100% | 9 (45) |
| | | Introduit le risque de handicap pour l'enfant | 2 (10) |
| | | Trop tardif dans la grossesse | 1 (5) |
| | | Délai d'attente trop long | 1 (5) |
| | | Non justifié | 7 (35) |
| Ne sait pas | 1 (1) | | |
| Non répondu | 3 (2) | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| ***Avez-vous hésité à faire ce test?*** | | | |
| oui | 11 (7) | Grossesse poursuivie quelque-soit le résultat | 3 (28) |
| | | Pas fiable à 100% | 2 (18) |
| | | Peur du résultat et de la décision à prendre | 2 (18) |
| | | Peur d'obligation d'amniocentèse | 1 (9) |
| | | Angoisse | 1 (9) |
| | | Non justifié | 2 (18) |
| **non** | **141 (93)** | **Pour se rassurer sur l'état de santé fœtal** | **20 (14)** |
| | | **Ne pas garder un enfant trisomique** | **15 (11)** |
| | | Sécurité | 9 (6) |
| | | Test à disposition non dangereux | 7 (5) |
| | | Fait partie du suivi de la grossesse (imposé) | 4 (3) |
| | | Se préparer à la trisomie 21 | 1 (0,5) |
| | | Par rapport à l'âge maternel | 1 (0,5) |
| | | Non justifié | 84 (60) |

Ce test a semblé rassurant pour 84% des femmes, notamment parce qu'il leur permettait de savoir qu'il n'existait pas de risque pour leur bébé.

Elles n'ont pas hésité pour 93% d'entre elles, à réaliser ce test pour être rassurées sur l'état de santé de leur enfant ou bien dans le projet de ne pas poursuivre la grossesse si l'enfant était atteint de trisomie 21.

Tableau II : Vécu des femmes ayant réalisé le test de dépistage

| | **Effectif n= 143** | **Pourcentage %** |
|---|---|---|
| ***Aviez-vous envisagé toutes les possibilités de résultats?*** | | |
| **oui** | **102** | **71** |
| non | 36 | 25 |
| oui et non | 2 | 1 |
| non répondu | 3 | 2 |
| ***Aviez-vous pensé à l'IMG en cas de prise de sang et d'amniocentèse anormales?*** | | |
| oui | 91 | 64 |
| **non** | **48** | **33** |
| oui et non | 1 | 1 |
| non répondu | 3 | 2 |
| ***Étiez-vous angoissée durant l'attente des résultats?*** | | |
| **oui** | **66** | **46** |
| non | 70 | 49 |
| oui et non | 3 | 2 |
| non répondu | 4 | 3 |

Au moment du test, 25% des femmes n'avaient tout de même pas envisagé toutes les possibilités de résultats. Cependant, elles étaient 64% à envisager l'IMG en cas de prise de sang et d'amniocentèse anormales alors que 33% n'y avait pas songé. L'attente des résultats restait angoissante pour 46% des femmes.

Tableau III : Vécu du test de dépistage par les femmes hors population à risque

| | Effectif n=114 (%) | Pourquoi | Effectif n=114 (%) |
|---|---|---|---|
| ***Étiez-vous rassurée par les résultats?*** | | | |
| **oui** | **81 (70)** | **Risque faible** | **24 (30)** |
| | | Test fiable | 9 (11) |
| | | Test sert à rassurer | 2 (2,5) |
| | | Non justifié | 44 (54,5) |
| non | 28 (25) | Résultat pas fiable à 100% | 27 (96) |
| | | Non justifié | 1 (4) |
| oui et non | 2 (2) | | |
| ne sait pas | 1 (1) | | |
| non répondu | 3 (2) | | |
| ***Avec le recul, pensez-vous que le fait d'avoir réalisé cette prise de sang a eu un impact positif sur la grossesse?*** | | | |
| **oui** | **72 (63)** | **Test et échographie normaux sont rassurants** | **17 (24)** |
| | | Grossesse plus sereine | 12 (17) |
| | | Sécurité de plus | 9 (12) |
| | | Moins de crainte d'accoucher d'un trisomique | 5 (7) |
| | | Ne plus y penser | 5 (7) |
| | | Non justifié | 24 (33) |
| non | 38 (33) | Pas de changement | 7 (19) |
| | | Prise de conscience des risques existants | 3 (8) |
| | | Existence d'autres maladies | 2 (5) |
| | | Angoisse jusqu'à la naissance | 2 (5) |
| | | Préoccupation non essentielle de la grossesse | 2 (5) |
| | | Non justifié | 22 (58) |
| non répondu | 5 (4) | | |

Les femmes se sentaient rassurées par les résultats du test (70%) de par sa fiabilité. De plus, 63% avait déclaré qu'il avait eu un impact positif sur la grossesse en autre parce qu'elles étaient rassurées et sereines pour la suite de la grossesse.

## 3.3 Étude n°3 : vécu du dépistage du risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques pendant la grossesse *[22]*

### 3.3.1 *Objectifs*

Le but de cette étude est d'évaluer le vécu des femmes ayant réalisé le dépistage de risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques ou l'amniocentèse dont les résultats étaient normaux. S'ajoute également l'analyse psychologique du vécu des femmes vis-à-vis du dépistage, éventuellement source d'anxiété.

### 3.3.2 *Méthodes*

L'étude, prospective et anonyme, s'est déroulée du 15 juin au 15 décembre 2004 au CHU de Tours, à la Clinique du Parc et dans cinq cabinets libéraux d'échographie.

Ont été interrogées 194 femmes lors de l'échographie du deuxième trimestre. Celles ne parlant ou n'écrivant pas le français ainsi que celles dont l'amniocentèse révélait une trisomie 21, ont été exclues.

Le questionnaire comporte quatre parties, la dernière portant sur le vécu du dépistage, avec majoritairement des questions fermées et quelques unes ouvertes. Ne sont pas retenues ici les parties traitant du dépistage et des connaissances des femmes sur la trisomie 21.

### 3.3.3 *Résultats*

Au total, 161 femmes correspondaient aux critères d'inclusion, âgées de 17 à 43 ans (moyenne d'âge de 29 ans). La majorité étaient employées (47%) et vivaient en couple (97%). Concernant la parité, la moyenne était de 0,66 enfant par femme : 54% étaient nullipares, 30% primipares, 16% multipares.

Pour ce qui est du dépistage, 9% l'avaient refusé; le résultat était négatif pour 79,5% des femmes, et positif pour 7,5%; les autres femmes ne connaissaient pas les résultats (4%). De plus, 9% ont réalisé une amniocentèse.

La majorité des femmes savaient que le dépistage était seulement

proposé et non imposé, bien que perçu comme recommandé. Tout de même 17,5% des femmes pensaient qu'il était obligatoire.

Tableau I : À propos du vécu du dépistage de la trisomie 21

| | Effectif | Pourcentage |
|---|---|---|
| ***Aviez-vous pensé à la possibilité que votre enfant soit atteint de trisomie 21 avant de réaliser cet examen?*** | ***n=161*** | |
| jamais | 44 | 27 |
| **quelquefois** | **99** | **62** |
| Assez souvent | 10 | 6 |
| souvent | 5 | 3 |
| autre | 3 | 2 |
| ***La proposition de cet examen a-t-elle créé une inquiétude d'avoir un enfant trisomique?*** | ***n=161*** | |
| **oui** | **46** | **29** |
| non | 115 | 71 |
| ***Vécu du dépistage comme :*** | ***n=161*** | |
| **prise de sang comme les autres** | **44** | **27** |
| examen de surveillance de routine= consult | 11 | 7 |
| examen de surveillance spécifique= écho | 44 | 27 |
| examen à part | 45 | 28 |
| examen pas indispensable | 6 | 4 |
| autre | 4 | 2,5 |
| non répondu | 7 | 4,5 |
| ***L'attente des résultats a-t-elle augmenté votre inquiétude?*** | ***n=146*** | |
| **oui** | **45** | **28** |
| non | 101 | 62 |
| ***Effet des résultats de cet examen :*** | ***n=149*** | |
| Complètement rassurée | 21 | 14 |
| **Plutôt rassurée** | **87** | **58** |
| Plutôt pas rassurée | 3 | 2 |
| Pas du tout rassurée | 13 | 9 |
| Pas rassurée car pas inquiète | 25 | 17 |

Tandis que 62% des femmes avaient déjà pensé quelquefois à l'éventualité d'avoir un enfant trisomique avant tout examen, 27% n'y avaient cependant jamais songé.

Lors de la proposition du dépistage, près d'un tiers des femmes étaient inquiètes (29%), ainsi que lors de l'attente des résultats (28%). Ceci représentait au total 66 femmes (41%) inquiétées par le dépistage (dont 25 à la fois lors de la proposition et de l'attente). Le dépistage a été vécu comme un examen à part

pour 28% des femmes alors que 27% le considéraient comme une prise de sang classique.

Sur la population totale de 161 femmes, 15 n'avaient pas effectué le dépistage (9%). A l'item « effet des résultats », l'effectif est augmenté à 149 femmes au lieu des 146 ayant réalisé le dépistage. Il semblerait qu'une erreur de retranscription de la part de l'auteur en soit à l'origine, ou bien que trois femmes n'ayant pas procédé au dépistage auraient malgré tout répondu à cette question.

Tableau II : manifestations d'inquiétude liées au déroulement du dépistage

| | Effectif | Pourcentage |
|---|---|---|
| ***Signes d'inquiétude liée à la proposition*** | ***n=48*** | |
| Non décrite | 6 | 12,5 |
| **Angoisse, anxiété, stress** | **18** | **37,5** |
| Peur de la décision à prendre et à assumer | 8 | 17 |
| Obsession, risque très présent | 7 | 14,5 |
| Troubles du sommeil, mal au cœur | 5 | 10,5 |
| Peur de l'amniocentèse, obligation | 3 | 6 |
| Signes d'appel mineurs (grossesses précédentes) | 1 | 2 |
| ***Signes d'inquiétude liée à l'attente des résultats*** | ***n=47*** | |
| Non décrite | 2 | 4 |
| **Angoisse, anxiété, stress** | **21** | **45** |
| Impatience, attente trop longue | 9 | 19 |
| Interrogation sur l'avenir si positif | 8 | 17 |
| Troubles du sommeil, crise d'angoisse | 4 | 9 |
| Ambivalence attachement/arrêt grossesse | 2 | 4 |
| Peur d'avoir à faire une amniocentèse | 1 | 2 |
| ***Signes d'inquiétude après les résultats:*** | ***n=161*** | |
| Beaucoup augmentés | 4 | 3 |
| Augmentés | 9 | 5,5 |
| Identiques | 3 | 2 |
| Un peu diminués | 11 | 7 |
| **Beaucoup diminués** | **29** | **18** |
| Complètement disparus | 23 | 14 |
| Il n'y en a jamais eu | 71 | 44 |
| Autre | 9 | 5,5 |
| Non répondu | 2 | 1 |
| ***Vécu du dépistage*** | ***n=161*** | |
| Examen comme un autre sans inquiétude | 28 | 17,5 |
| Examen bien vécu | 30 | 18,5 |
| **Positif : rassurant, nécessaire, préparant** | **37** | **23** |
| Négatif : inquiétude, imposé, inexpliqué | 29 | 18 |
| Vécu de l'amniocentèse (pas du dépistage) | 6 | 4 |
| Non répondu | 31 | 19 |

Globalement, les signes d'inquiétude se manifestaient par de l'anxiété, de l'angoisse et du stress aussi bien lors de la proposition du dépistage (35,5%) que lors de l'attente des résultats (45%). Ses signes diminuaient après les résultats pour la majorité des femmes (39%). En conséquence, 62% des femmes avaient pensé à l'éventualité d'avoir un enfant trisomique alors que 44% n'en n'ont jamais été inquiétées. Ces femmes ne se sentaient peut-être pas concernées bien qu'elles avaient conscience du risque, d'où le peu de manifestations d'inquiétude.

Il apparaîtrait que deux femmes n'ayant pas répondu à l'item “signes d'inquiétude après les résultats” feraient partie de celles ayant refusé le dépistage. Ainsi, il semblerait que les 13 autres femmes n'ayant pas effectué le test auraient répondu à cet item par “il n'y en a jamais eu”; ceci expliquerait l'effectif total de 161 femmes comprenant celles n'ayant pas eu de dépistage.

La plupart des femmes ont vécu ce dépistage de manière positive.

Tableau III : motifs de refus de réalisation du dépistage

| | **Effectif n=15** | **Pourcentage %** |
|---|---|---|
| Proposé trop tard | 4 | 27 |
| Pas indispensable, femme confiante | 2 | 13 |
| **Ne pas vivre l'angoisse du résultat** | **2** | **13** |
| Selon les informations reçues (fausse-couche à l'amniocentèse, clarté nucale rassurante) | 5 | 34 |
| Non justifié | 2 | 13 |

La proposition de dépistage déclinée par les femmes s'expliquait notamment pour ne pas subir l'angoisse du résultat (13%).

Parmi les femmes dont le test de dépistage a été proposé trop tard, deux d’entre elles auraient souhaité le réaliser alors que deux autres n’avaient pas reçu d’information concernant ce test.

Concernant les deux femmes qui ne s'étaient pas justifiées, l’une éducatrice auprès de personnes handicapées avait déjà refusé le dépistage lors de sa première grossesse, l’autre l’avait réalisé à sa première grossesse et avait appartenu à la population à risque dont l’amniocentèse avait révélé un caryotype normal.

## 3.4 Étude n°4 : impact du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : information, compréhension et vécu des femmes à faible risque *[23]*

### 3.4.1 *Objectifs*

L'un des objectifs de cette étude est d'apprécier l'impact psychologique que peut engendrer le test de dépistage de la trisomie 21 sur le vécu de la grossesse. En outre, il consiste à déterminer la perception des femmes enceintes à l'égard de ce test.

### 3.4.2 *Méthodes*

Cette étude prospective a été menée à la maternité de Port-Royal (Paris) du 25 octobre 2005 au 27 janvier 2006.

La population ciblée comprenait les femmes enceintes ayant réalisé le test de dépistage les classant dans la population non à risque, qui étaient suivies au centre d'explorations fonctionnelles pour la fin de leur grossesse. Les femmes ayant refusé le dépistage avaient elles aussi participé à l'étude afin de définir leur motivation. Ont été exclues de l'étude les femmes classées dans la population à risque suite au dépistage, celles ayant réalisé une amniocentèse et les grossesses gémellaires.

Le questionnaire distribué comportait trois parties dont la dernière permettait d'évaluer le vécu des couples en ce qui concerne le dépistage.

### 3.4.3 *Résultats*

Parmi les 160 questionnaires remplis, six n'étaient pas exploitables. Ainsi, sur les 154 questionnaires exploités, 140 femmes avaient réalisé le test de dépistage; 12 autres non; et deux femmes ne savaient pas si elles l'avaient fait.

Parmi les femmes n'ayant pas réalisé le dépistage, sept l'avaient refusé par choix de poursuivre la grossesse quelque-soit le caryotype fœtal, tandis que deux femmes auraient souhaité le faire alors que leur grossesse avait été

découverte tardivement. Une femme avait peur du résultat, une autre disait ne pas s'être vu proposer le test et une autre femme avait mal compris le délai.

Les 154 femmes ayant réalisé le dépistage, étaient âgées de 18 à 45 ans (moyenne d'âge de 31,5 ans). 59% des femmes étaient nullipares, 29% primipares et 12% multipares. La plupart étaient mariées (61%) ou en couple (35%) et avaient un niveau scolaire supérieur au baccalauréat (73%).

Très peu de femmes ignoraient l'existence de la trisomie 21 auparavant. La majorité des femmes avaient compris que ce test de dépistage était facultatif et nécessitait un accord préalable. Or, 19% pensaient qu'il était obligatoire et faisait partie des examens de routine de la grossesse.

Tableau I : Impact du test sur le vécu de la grossesse

| | **Effectif n= 140** | **Pourcentage %** |
|---|---|---|
| ***Que ressentiez-vous à l'idée de faire ce test avant d'en avoir le résultat?*** | | |
| rassurée | 41 | 29 |
| **inquiète** | **76** | **54** |
| indifférente | 23 | 17 |
| ***Avez-vous eu besoin de reparler de ce test pour bien prendre votre décision?*** | | |
| **Non, ma décision était claire** | **135** | **96** |
| Oui, car j'étais très hésitante | 5 | 4 |
| ***A la suite de la connaissance de ce test, les pensées ou relations que vous aviez avec votre enfant ont-elles changé?*** | | |
| Oui : relation plus intense | 13 | 9 |
| Oui : relation en pause | 5 | 4 |
| **non** | **122** | **87** |
| ***Pendant la période du dépistage de la trisomie 21, l'accompagnement de l'équipe soignante vous a-t-il semblé adapté ou suffisant?*** | | |
| oui | 109 | 78 |
| **non** | **31** | **22** |
| ***Estimez-vous, d'une façon générale, qu'il devrait y avoir d'autres formes d'informations sur le dépistage de la trisomie 21?*** | | |
| Oui, cela aide à mieux vivre le dépistage | 42 | 30 |
| **Non, informations suffisantes** | **62** | **44** |
| Non, trop d'informations angoissantes | 36 | 26 |
| ***Pensez-vous qu'au final, ce test ait eu un impact dans la relation que vous avez avec votre enfant et votre conjoint?*** | | |
| Oui : positif | 26 | 19 |
| Oui : négatif | 3 | 2 |
| **Non** | **98** | **70** |
| Non répondu | 13 | 9 |

Seule une minorité de femmes avaient hésité avant de prendre une décision et en avaient reparlé avec leur consultant (3 femmes) ou leur famille (2 femmes). Rares étaient celles disant avoir ressenti un changement dans la relation avec leur enfant (13%). Avant d'avoir les résultats, plus de la moitié des femmes étaient pourtant inquiètes par le dépistage (54%). Globalement, ce test avait eu pour peu de femmes un impact sur la grossesse (21%) et rarement négatif (2%).

Pourtant, 30% des femmes auraient souhaité avoir plus d'information sur le test alors que 26% à l'inverse ne le souhaitaient pas par peur d'être angoissée.

Tableau II : vécu du dépistage par les femmes et leur conjoint

| | **Patientes n=140 (%)** | **conjoints n=136 (%)** |
|---|---|---|
| ***L'existence du dépistage de la trisomie 21 par la prise de sang vous a :*** | | |
| **Plutôt rassuré** | **114 (81,5)** | **103 (76)** |
| Plutôt inquiété | 16 (11,5) | 10 (7) |
| Plutôt laissé indifférent | 10 (7) | 23 (17) |
| ***Avez-vous eu des manifestations d'anxiété pendant la période où il fallait prendre une décision pour faire le test?*** | | |
| Oui : angoisse | 8 (5,5) | 1 (1) |
| Oui : troubles du sommeil | 2 (1,5) | 6 (4) |
| **non** | **130 (93)** | **111 (82)** |
| Non répondu | 0 (0) | 18 (13) |
| ***Pendant l'attente des résultats, avez-vous eu des manifestations d'anxiété?*** | | |
| **Oui : angoisse** | **30 (21)** | **14 (10)** |
| Oui : irritabilité | 7 (5) | 1 (1) |
| Oui : troubles du sommeil | 5 (4) | 1 (1) |
| Oui : palpitations | 0 (0) | 2 (1,5) |
| Oui : autres | 1 (1) | 0 (0) |
| non | 97 (69) | 118 (86,5) |
| ***Après les résultats, avez-vous eu des manifestations d'anxiété?*** | | |
| Oui : angoisse | 6 (4,5) | 2 (1,5) |
| Oui : autre | 2 (1,5) | 0 (0) |
| **non** | **132(94)** | **134 (98,5)** |
| ***A l'annonce du résultat, comment vous sentiez-vous?*** | | |
| soulagé | 52 (37) | 47 (35) |
| **rassuré** | **69 (49)** | **63 (46)** |
| inquiet | 5 (4) | 4 (3) |
| indifférent | 0 (0) | 5 (4) |
| Non répondu | 0 (0) | 7 (5) |
| Résultat non communiqué | 14 (10) | 10 (7) |

Concernant le ressenti des conjoints, les femmes avaient répondu aux questions destinées à leur compagnon.

La majorité des couples étaient plutôt rassurée par l'existence d'un tel dépistage même si on note que 11,5% des femmes étaient plutôt inquiétées.

Pendant le processus de prise de décision, peu de signes d'anxiété s'étaient manifestés chez la plupart des couples (7 & 5%). En revanche, 31% des femmes et 13,5% des hommes avaient évoqué des manifestations d'anxiété lors de l'attente des résultats. Cependant, le retour à la sérénité apparaissait après l'annonce du résultat rassurant, pour près de la moitié des couples (le soulagement prédominant pour les autres); et où les manifestations d'anxiété s'estompaient (94 & 98,5%).

Les propositions faites quant à l'amélioration de l'accompagnement, aussi bien par les femmes satisfaites que celles le jugeant inadapté, impliquaient essentiellement :

-davantage d'explications sur la valeur du résultat,

-un délai d'attente à restreindre en communiquant le résultat par téléphone, lorsque le risque est écarté

-plus de dialogue et de communication pour de meilleures explications, sans empressement et plus d'écoute

-d'insister davantage sur le caractère facultatif du test

-des explications adaptées concernant les risques de l'amniocentèse ainsi que sur le délai de réalisation du test (dates concrètes).

## 3.5 Étude n°5 : how women deal with the results of serum screening for down syndrome *[11]*

### 3.5.1 *Objectifs*

Il consiste à cerner ce que les femmes enceintes ressentent lors du dépistage sérique maternel. Cette étude cherche à définir l'impact qu'a le résultat de dépistage sérique sur le déroulement futur de la grossesse.

### 3.5.2 *Méthodes*

Deux questionnaires semi-structurés différents ont été adressés à deux populations de femmes au nord du Pays-Bas en 1999. Ils abordaient les thèmes du processus de décision envers le dépistage sérique maternel, les connaissances et les opinions sur celui-ci.

Le questionnaire A a été envoyé à 99 femmes enceintes, âgées de 36 ans et plus, suivies par des sages-femmes libérales ou des médecins généralistes ou bien au CHU de Groningue ou aux hôpitaux à proximité. Ces femmes avaient réalisé le test de dépistage à environ 16 SA et avaient rempli le questionnaire entre 20 et 36 SA.

Le questionnaire B a été envoyé à 69 femmes enceintes, âgées de moins de 36 ans. Elles avaient réalisé une amniocentèse suite au résultat positif du dépistage sérique, dans les six derniers mois, au CHU de Groningue. Aucune de ces amniocentèses n'avait révélé d'anomalies chromosomiques. 44% des femmes étaient encore enceintes lorsqu'elles avaient rempli le questionnaire alors que 56% avaient déjà accouché.

Les deux questionnaires étaient en grande partie identiques. Le questionnaire B comportait plus de questions au sujet de l'amniocentèse, alors que le questionnaire A se centrait davantage sur la prise de décision après les résultats du dépistage sérique.

### 3.5.3 *Résultats*

#### *3.5.3.1 Femmes du groupe A (questionnaire A)*

Quatre-vingt et une femmes avaient correctement rempli le questionnaire (82%) dont tout de même la moitié (52%) ne connaissait pas l'existence du dépistage sérique maternel de trisomie 21 avant la grossesse actuelle.

Ainsi, 7% des femmes avaient eu l'impression de ne pas avoir reçu d'informations claires au sujet du dépistage. 24% pensaient que le test de dépistage était un moyen sûr de diagnostiquer si son enfant était atteint de trisomie 21.

Le résultat du dépistage s'est révélé positif pour 31% des femmes dont 76% ont procédé à l'amniocentèse, soit un taux d'amniocentèse à 16% sur la population générale.

Tableau I : vécu du dépistage par les femmes de 36 ans et plus

| | **Effectif n=81** | **Pourcentage %** |
|---|---|---|
| ***La réalisation du dépistage sérique maternel vous a-t-elle aidé dans la prise de décision d'avoir ou non une amniocentèse?*** | | |
| **oui** | **66** | **82** |
| non | 15 | 18 |
| ***Seriez-vous prête à accepter le dépistage sérique pour une grossesse ultérieure?*** | | |
| **oui** | **75** | **93** |
| non | 6 | 7 |
| ***Trouveriez-vous qu'un dépistage au premier trimestre serait plus avantageux?*** | | |
| **oui** | **66** | **82** |
| non | 15 | 18 |

Pour ces femmes faisant partie de la population à risque de par leur âge avancé, le dépistage sérique maternel les avait aidées en grande majorité à décider de l'amniocentèse ou non (82%), et referaient à nouveau le dépistage pour une grossesse suivante (93%).

En revanche, la plupart des femmes préfèreraient le réaliser au premier trimestre (82%) afin d'écourter la période d'incertitude et de pouvoir décider d'interrompre la grossesse avant de ressentir les premiers mouvements fœtaux.

*3.5.3.2 Femmes du groupe B (questionnaire B)*

Ici, 63 femmes ont correctement rempli le questionnaire (91%).

Parmi ces femmes, 6% ont eu l'impression de ne pas être bien informées sur le dépistage sérique, c'est pourquoi 29% des femmes ont cru que le test de dépistage était un moyen sûr de diagnostiquer si son enfant était atteint de trisomie 21.

Toutes les femmes de ce groupe ont réalisé une amniocentèse dont aucune n'a révélé d'anomalies chromosomiques.

Tableau II : vécu du dépistage par les femmes de moins de 36 ans

| | Effectif n=63 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***Quelles raisons vous ont motivé à réaliser le dépistage sérique?*** | | |
| **S'assurer de la santé fœtale** | **45** | **71** |
| Réaliser tout test prénatal disponible | 6 | 10 |
| non répondu | 12 | 19 |
| ***L'annonce du résultat positif du dépistage a-t-elle généré de l'anxiété?*** | | |
| **oui** | **58** | **92** |
| non | 5 | 8 |
| ***Comment avez-vous décidé d'avoir une amniocentèse?*** | | |
| **difficilement** | **26** | **41** |
| facilement | 37 | 59 |
| ***Avez-vous été plus confiante au cours de la grossesse suite au résultat négatif de l'amniocentèse?*** | | |
| **oui** | **55** | **87** |
| non | 8 | 13 |
| ***Avez-vous regretté avoir procédé au dépistage sérique?*** | | |
| oui | 3 | 5 |
| **non** | **60** | **95** |
| ***Seriez-vous prête à accepter le dépistage sérique pour une grossesse ultérieure?*** | | |
| **oui** | **52** | **83** |
| non | 11 | 17 |
| ***Le diagnostic prénatal a-t-il eu un impact positif sur la grossesse?*** | | |
| **oui** | **27** | **43** |
| Non ou ne sait pas | 36 | 57 |
| ***Seriez-vous d'accord pour que le dépistage soit proposé à toutes les femmes sans tenir compte de l'âge?*** | | |
| **oui** | **54** | **85** |
| non | 9 | 15 |

La plupart des femmes ont réalisé le dépistage pour s'assurer de la bonne santé de leur enfant (71%) alors que l'annonce du résultat positif a été source d'anxiété (92%).

Pour cette population de femmes incluse dans la population à risque par un dépistage positif, 87% des femmes se sentaient plus confiantes pour la suite de la grossesse après avoir reçu le résultat normal de l'amniocentèse, bien que la décision d'effectuer une amniocentèse a été difficile à prendre pour 41% d'entre elles.

La majorité des femmes n'avaient pas regretté avoir effectué le test de dépistage (95%) et serait favorable à le réaliser pour une future grossesse (83%) et d'autant plus s'il était proposé à toutes les femmes sans distinction d'âge (85%).

## 3.6 Étude n°6 : maternal serum screening and psychosocial attachment to pregnancy *[12]*

### 3.6.1 *Objectifs*

Le but de cette étude est d'examiner si la pratique du dépistage sérique maternel est associée à un attachement moindre à la grossesse. Ainsi, l'étude permet d'évaluer si le résultat négatif du dépistage suffit à rassurer les femmes et à poursuivre sereinement leur grossesse en oubliant cette étape d'incertitude.

### 3.6.2 *Méthodes*

Afin de recruter un certain nombre de femmes pour le réalisation de cette étude, des affiches informationnelles ont été placées dans les cabinets de médecins, les laboratoires d'analyses médicales et dans divers lieux publics (magasins de puériculture par exemple) dans trois villes canadiennes occidentales en 2005. Les femmes ayant répondu aux affiches et répondant aux critères d'inclusion ont consenti à participer à l'étude avec en contre-partie une rémunération de compensation pour leur participation.

La population étudiée concernait les femmes enceintes présentant un risque majeur d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 dû à leur âge avancé, c'est-à-dire plus de 35 ans. Les femmes ayant eu recours au dépistage sérique et/ou à l'amniocentèse avaient la possibilité de remplir le questionnaire à tout moment de leur grossesse après avoir eu connaissance des résultats. En outre, celles n'ayant procédé à aucune investigation se sont vues proposer le questionnaire après 15 SA.

Afin de mesurer l'attachement maternel prénatal, le questionnaire incluait le *prenatal attachment inventory* (PAI) instauré par M.E. Müller en 1993 et couramment utilisé pour la réalisation d'études *[annexe 7]*. Celui-ci comporte 21 questions abordant le comportement, l'affectif et les perceptions envers le bébé. Les réponses au PAI sont classées sous forme de score allant de 21 à 84. Un score élevé traduit un niveau d'attachement materno-fœtal élevé et

inversement. Il n'existe pas de valeur seuil ou d'un niveau reflétant une moyenne physiologique de l'attachement anténatal. Cependant, les femmes de la population générale obtiennent un score moyen de PAI = 60,1. *[annexe 7]*

### 3.6.3 *Résultats*

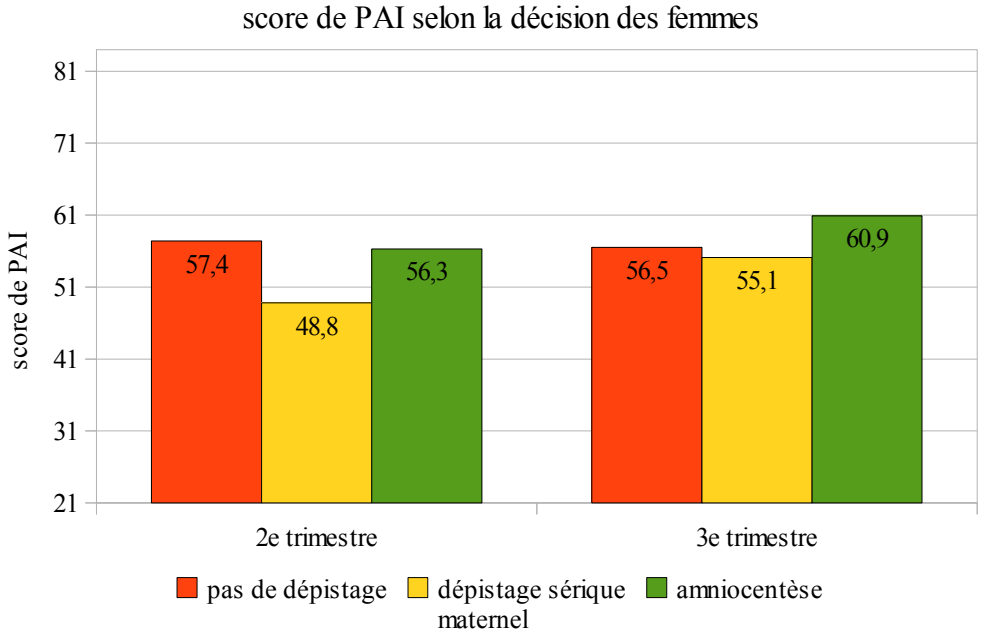
Parmi les femmes enceintes souhaitant participer à l'étude, 101 femmes correspondaient aux critères d'inclusion alors que deux autres ont été exclues (l'une était porteuse d'un enfant trisomique et l'autre a eu une fausse-couche).

Les femmes ont rempli le questionnaire entre 16 et 40 SA (moyenne de 28,3 SA), 52 femmes lors du second trimestre et 49 lors du troisième trimestre. La plupart des femmes étaient mariées ou en couple (95%), et d'origine caucasienne (92%). Pas de différence significative n'a été retrouvée selon que les femmes ait accepté ou refusé le dépistage ou le diagnostic, en ce qui concerne l'âge gestationnel, la parité ou les antécédents de fausse-couche. En revanche, l'âge maternel était plus élevé chez les femmes ayant eu recours à l'amniocentèse par rapport à celles n'en ayant pas eu.

Concernant leur choix, 38 femmes ont refusé le dépistage sérique maternel (37,6%), tandis que 32 l'ont réalisé (31,7%), et 31 ont eu une amniocentèse (30,7%) pour la grossesse actuelle. Aucune femme ayant reçu un résultat négatif de dépistage sérique n'a eu recours à l'amniocentèse.

Tableau I : score de PAI selon leur choix et le trimestre

| | **2e trimestre** | | **3e trimestre** | |
|---|---|---|---|---|
| | Patientes n=52 (%) | Score de 21 à 84 | Patientes n=49 (%) | Score de 21 à 84 |
| Pas de dépistage | 19 (36) | 57,4 | 19 (39) | 56,5 |
| Dépistage | 17 (33) | 48,8 | 15 (30,5) | 55,1 |
| Amniocentèse | 16 (31) | 56,3 | 15 (30,5) | 60,9 |




Le niveau d'attachement maternel prénatal était moindre lors de la réalisation du dépistage sérique par rapport à aucune démarche de dépistage ou au recours à l'amniocentèse. Ce lien materno-fœtal compromis se vérifiait aussi bien au deuxième qu'au troisième trimestre (à distance du dépistage) bien que plus marqué au deuxième trimestre.

En revanche, pas de différence significative n'était observée entre les femmes ne faisant aucune démarche de dépistage, et celles réalisant une amniocentèse.

# 4 - DISCUSSION

## 4.1 Interprétation des résultats

### 4.1.1 *Population étudiée*

Les études exploitées avaient pour objectif d'évaluer l'impact maternel que pouvait avoir le dépistage et d'en comprendre l'origine.

Pour cela, la plupart des auteurs avaient décidé d'interroger les femmes au cours de la grossesse, soit durant l'échographie du deuxième trimestre *[22]*, soit lors de la prescription du dépistage, soit au cours de la consultation de génétique suite au résultat positif du dépistage *[20]*, soit pendant les consultations de suivi de fin de grossesse *[23]*, soit entre 20 et 36 SA *[11]*, soit à tout moment de la grossesse après avoir eu connaissance des résultats *[11][12]*. Pour une minorité, les femmes ont été interrogées après l'accouchement *[11]*, notamment en suites de couches à la maternité *[21]*.

Les populations étudiées se limitaient en grande partie seulement aux femmes enceintes s'étant vues proposer le test de dépistage *[22][23]*, voire ayant accouché *[21]*. Certaines études ont ciblé les populations de femmes ayant réalisé le dépistage *[20]*, avant ou après avoir eu connaissance du résultat (positif ou négatif) ou même ayant réalisé une amniocentèse *[11]*, ou bien les femmes à haut risque d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 dû à l'âge maternel *[11][12]*.

La décision de questionner les femmes durant leur grossesse permet de représenter fidèlement le ressenti des femmes vis-à-vis du test de dépistage. En effet, il est encore présent et récent surtout pour les femmes consultées lors de l'échographie, du dépistage, ou en fin de grossesse. Toutefois, le questionnaire soulève certaines interrogations et difficultés. Il pourrait ainsi induire angoisse et anxiété supplémentaires pour les femmes dont le dépistage est encore nouveau et imprégné de craintes, ce qui est contraire à l'objectif fixé.

De ce fait, il semblerait plus judicieux de proposer le questionnaire après la grossesse, comme l'ont fait N. Muller ou M. Weimans *et al*. En effet, les femmes ne ressentent plus aucune inquiétude, étant donné qu'elles portent dans leur bras (et non plus dans leur ventre) un bébé réel, bel et bien « normal » en bonne santé. Par conséquent, aborder des questions concernant un épisode de doute dans leur grossesse, serait vécu différemment et rétrospectivement, sans remise en question de l'enfant attendu. Bien entendu, cet environnement serein en post-partum où les mamans ont face à elles un nouveau-né sain, induirait des déformations du vécu réel du dépistage par les femmes enceintes. Les femmes débarrassées de toute crainte d'avoir un enfant malade, auraient tendance à positiver cette période d'incertitude dû au dépistage.

### 4.1.2 *Compréhension et choix*

Plusieurs études ont démontré qu'encore trop de femmes perçoivent le dépistage de la trisomie 21 comme étant obligatoire (17% à 64%) *[21][22][23]*. Ces chiffres variables d'une étude à une autre pourraient s'expliquer par le fait que les femmes n'avaient forcément cherché à savoir si le test était obligatoire, ou bien y ont songé a posteriori lors de la remise du questionnaire. De fait, certaines femmes confrontées aux dures conséquences du dépistage auraient réalisé les tenants et les aboutissants de ce processus seulement après en avoir fait l'expérience.

On peut alors se demander si cette incompréhension ne proviendrait pas d'une mauvaise information transmise aux femmes. En effet, toute proposition de dépistage doit rester un examen facultatif, ni obligatoire, ni recommandé mais seulement délivré avec une information claire, loyale et suffisante afin que les femmes puissent prendre une décision personnelle en accord avec leurs convictions et leur vie de couple. Ainsi, cette décision découle directement de la compréhension des informations diffusées aux couples.

Or, ces femmes considèrent alors ce test comme un examen de routine *[22]*, faisant partie de toute la « batterie » d'examen de suivi de la grossesse, ce

qui les mène à réaliser des examens dont elles ne mesurent pas toutes les conséquences. De ce fait, les femmes pourraient se trouver face à la proposition de l'amniocentèse lors d'un résultat positif du dépistage, alors que jamais elles n'auraient eu le souhait d'interrompre leur grossesse si leur enfant était atteint de trisomie 21. Enfin, elles pourraient penser réaliser un examen de routine, source d'angoisse, alors que son résultat ne reste qu'une probabilité amenant dans certains cas un autre examen diagnostique, à nouveau source d'angoisse.

À noter également que selon N. Muller, un nombre non négligeable de femmes (39%) pense que l'amniocentèse est obligatoirement réalisée lorsque le dépistage les classe dans la population à risque. Ces femmes pensent-elles alors que l'IMG est obligatoirement réalisée lorsque l'amniocentèse révèle un caryotype anormal?

Parmi les femmes qui ont conscience que ce test de dépistage est facultatif et nécessite un accord, certaines le considèrent simplement comme une prise de sang classique ou un examen de routine voire spécifique comme le serait une échographie *[22]*. Ceci montrerait qu'elles n'auraient pas forcément réalisé les conséquences et les objectifs d'une telle procédure. S'engager dans ce processus débute par une simple prise de sang banale qui peut déboucher au final sur une interruption de la grossesse.

Hormis une éventuelle difficulté de compréhension du caractère facultatif du test de dépistage, les femmes rencontrent également des incertitudes sur le réel objectif du dépistage. D'après l'étude de M. Weimans *et al*, 24% à 29% des femmes (sur les deux populations étudiées) perçoivent le dépistage comme un moyen fiable à 100% de savoir si leur enfant est atteint de trisomie 21. En parallèle, la moitié des femmes sont inquiètes de la possibilité de faux-négatifs *[20]*.

Entre les femmes qui ne cernent pas tout fait le but de la réalisation de ce test et celles qui restent inquiètes par son caractère incertain, il semblerait important et primordial d'assurer un bon accompagnement autour de ce

dépistage ainsi que tout ce qui en découle. Donner des informations et faire signer un consentement ne suffisent pas.

Certes, 30% des femmes désireraient plus d'information en ce qui concerne le dépistage et son résultat, afin de mieux le vivre. Cependant, 26% des femmes estiment que recevoir des informations supplémentaires serait source d'angoisse *[23]*. Ceci montrerait que l'accompagnement aurait réellement besoin d'être amélioré et adapté à chaque femme pour leur compréhension et leur vécu (l'étude de A. Esteves indique que tout de même 78% des femmes sont satisfaites de l'accompagnement). Un surplus d'informations risquant d'inquiéter à tort et de gâcher le déroulement de la grossesse serait cependant préférable quant au respect de l'autonomie de la patiente. Ainsi, cette prise en charge devrait cibler davantage d'explications sur le caractère facultatif du dépistage et la signification du résultat *[24]*, avec un temps dédié spécifiquement à l'explication du dépistage en alliant dialogue, écoute et communication. De plus, des explications adaptées concernant le délai de réalisation du test et sur les risques de la réalisation de l'amniocentèse pourraient être abordées dès les premières consultations. En outre, l'attente des résultats souvent jugée trop longue, pourrait être diminuée en communicant le résultat (lorsqu'il est rassurant) par téléphone par exemple.

Le nombre de femmes ignorant l'existence du dépistage de la trisomie 21 avant la grossesse reste très variable mais toujours persistant (23% à 52%), bien qu'elles avaient déjà entendu parler de la trisomie 21 *[11][21][22][23]*. À l'évidence, le manque d'information ou sa mauvaise appréciation devraient être palliés dès le début de la grossesse voire avant la procréation. De fait, l'information précoce sur le dépistage sérique maternel pourrait aider les femmes à se positionner par rapport à la trisomie 21, et à mieux comprendre et prendre leur décision, en disposant d'un délai de réflexion convenable.

### 4.1.3 *Impact psychologique*

Dans un premier temps, la proposition de réaliser le dépistage engendre un minimum d'inquiétude chez les femmes (13% à 54%). Le test de dépistage introduit le risque pour les femmes enceintes de porter un enfant trisomique alors qu'elles débutent leur grossesse avec insouciance et joie de vivre. Voilà que cette proposition de test faite par le corps médical vient entacher ce bonheur naissant d'un heureux événement avec inquiétude et angoisse *[20][21][22][23]*. Ce dépistage proposé aux femmes enceintes a un double effet, à la fois réconfortant et menaçant *[25]*.

Néanmoins, les femmes n'ont généralement pas hésité à réaliser le test de dépistage (93% à 96%) afin de se rassurer sur la santé de leur enfant, ou bien en envisageant une IMG en cas de découverte de trisomie 21 *[21][23]*.

La connaissance de ce test de dépistage altère peu la relation de la mère à son enfant et savoir qu'il existe ne leur est pas anxiogène ni même lors de la prise de décision *[23]*.

En revanche, l'attente des résultats du dépistage n'est pas si simple à gérer pour les femmes. Ces dernières manifestent fréquemment inquiétude et angoisse durant cette période instable d'incertitude sur l'avenir de la grossesse (28% à 46%) *[20][21][22][23]*.

D'après l'étude de S. Benquet, 29% des femmes subissent des modifications pathologiques de leur état psychologique global du fait de l'angoissante attente de l'issue du dépistage, quelquefois ponctuée d'insomnie ou de signes précurseurs de dépression. D'autre part, certaines femmes n'envisagent pas toutes les possibilités de résultat après avoir réalisé le test de dépistage. Ces cas de figures sont probablement liés au manque d'informations ou inadaptées, ou bien liés à un engagement dans le processus sans véritable prise de position mais simplement par acceptation de la proposition du dépistage.

Subséquemment, l'annonce du résultat du dépistage soulage les femmes

exclues de la population à risque *[20][21][22][23]*. Pourtant, on s'aperçoit qu'elles ne sont pas forcément totalement rassurées (4% à 30%), probablement du fait de faux-négatifs éventuels (50% du ressenti des femmes inquiètes selon S. Benquet) ou bien des difficultés à réinvestir pleinement une grossesse mise entre parenthèses *[26]*.

En outre, la quasi-totalité des femmes éprouvent de l'inquiétude, de l'anxiété, de l'angoisse, face au dépistage positif de la trisomie 21 *[11][20]*. Selon N. Muller, 33% des femmes malgré tout ne se projettent pas dans l'idée de réaliser une IMG en cas de dépistage et/ou diagnostic en faveur d'une trisomie 21. D'un autre côté, l'ambivalence se dessine, surtout chez les jeunes femmes, quant à leur volonté de poursuivre la grossesse quoiqu'il arrive, alors que nombre d'entre elles pratiqueront malgré tout une IMG après un diagnostic positif *[27][28]*.

Globalement, les femmes sont plus sereines après l'annonce du résultat et les manifestations d'anxiété diminuent peu à peu *[20]*.

Reste une minorité de femmes pour qui l'angoisse persiste malgré un dépistage rassurant. De même, d'autres femmes sont à la fois soulagées de l'attente incertaine qui s'achève, et anxieuses par le résultat anormal du dépistage. Concernant cette dernière catégorie de femmes, S. Benquet constate que leur état psychologique se dégrade (67%), anxiété et insomnie s'accentuent (68%), certaines subissent un dysfonctionnement social (22%) et apparaissent pour d'autres des signes mineurs de dépression (31%).

Tout ceci n'est pas banal et ce passage difficile doit faire l'objet d'un accompagnement adapté et d'une prise de décision claire et conforme au désir de la femme (et du couple). Pour ces femmes classées dans la population à risque, il n'est pas rare que la décision de réaliser une amniocentèse soit difficile à prendre *[11]*, particulièrement en raison du risque non négligeable de fausse-couche lié au geste, et de la possibilité de porter en son ventre un enfant déjà aimé et investi, atteint de trisomie 21. L'attente des résultats de l'amniocentèse, d'autant plus longue (3-4 semaines) que pour le dépistage, est un passage également difficile à passer, d'où une grossesse « suspendue » par les femmes

pendant ce temps d'incertitude pour mieux se préserver en cas d'anomalies découvertes *[28]*. À noter que selon l'étude de M. Weimans *et al*, les femmes de plus de 36 ans affirment pour la majorité d'entre elles que décider de réaliser une amniocentèse était plus aisé lorsqu'elles accomplissaient préalablement le test de dépistage.

Tout au long du processus, les femmes passent par différentes étapes avec prises de décision et de conscience des risques potentiels. Pour autant, peu de femmes ont éprouvé un impact négatif de ce dépistage sur la grossesse. Majoritairement, le dépistage n'a pas de réel impact sur la grossesse ou bien un impact positif *[11][21][22][23]*. Effectivement, les femmes sont confiantes et sereines pour la suite de la grossesse; elles sont rassurées et jugent que le dépistage est nécessaire et prépare à mieux vivre la grossesse si l'enfant est trisomique.

Par ailleurs, M. Weimans *et al* démontre par son travail que les femmes ne regrettent quasi-unanimement pas avoir pratiqué le dépistage et seraient prêtes à réitérer pour une future grossesse. De surcroît, les femmes jugent qu'il serait avantageux de procéder au test de dépistage au premier trimestre, toutes populations confondues, sans distinction d'âge.

Néanmoins, K. Lawson *et al* a observé à travers son étude que l'attachement créé en début de grossesse entre la femme et son enfant est moindre lors de la réalisation du dépistage au second trimestre. En outre, ce lien materno-fœtal n'est pas tant altéré lorsqu'aucune démarche n'est pratiquée ou bien lorsque la femme a subi une amniocentèse. Réaliser une amniocentèse ne génère pas plus d'anxiété que lorsqu'elle ne l'est pas, voire même rassure davantage les femmes après avoir écarté toutes anomalies chromosomiques *[25]*. Cette perturbation du lien anténatal liée au dépistage se remarque aussi bien au deuxième qu'au troisième trimestre. Ces femmes auraient le sentiment qu'il planerait toujours un risque pour leur enfant d'être atteint de trisomie 21. Ceci pourrait être dû à l'existence de faux négatif. Même après avoir reçu les résultats favorables, les femmes resteraient plutôt dans la confusion que dans la

réassurance jusqu'à la fin de leur grossesse *[12]*.

L'attachement anténatal est précurseur d'un attachement postnatal de bonne qualité. Un lien créé in utero par les femmes avec leur enfant par stimulations, éprouvant une grande affection, persiste et continue après la naissance, assurant un lien mère-enfant solide *[29]*.

A contrario, celles ayant moins bien investit la grossesse, gardent une certaine distance vis-à-vis de l'enfant (jusqu'à 2-3 mois après la naissance). Leurs sentiments sont moins forts, l'ambivalence naturelle envers l'enfant est accentuée, et ces femmes partagent moins de moments ou d'activités avec lui. En clair, elles manquent d'investissement même une fois que l'enfant est né, se traduisant par leur comportement et les stimulations *[29]*.

Angoisse et anxiété vécues en anténatal refont surface en période postnatale sous forme d'angoisse de mort subite du nourrisson. Il s'opère une continuité relationnelle de l'anténatal au postnatal où le nourrisson renvoie les émotions perçues par sa mère antérieurement. Il va de la sorte développer des troubles du sommeil pour rassurer sa mère sur ses angoisses de mort lié au sommeil. La mère va somme toute, solliciter exagérément son enfant pour se rassurer *[28]*.

### 4.2 Analyses et perspectives

La grossesse génère bien sûr des transformations physiques mais aussi des transformations psychologiques, laissant une grande perméabilité à l'inconscient, source d'angoisse, de questionnement, d'euphorie, d'hypersensibilité *[28]*. Cet état de grossesse de *transparence psychique* est bien décrite par M. Bydlowski.

Proposer le dépistage de la trisomie 21 reste un sujet délicat à aborder, au moment même de la déclaration de grossesse, que l'on suspecte pathologique. Par devoir d'information, le corps médical apporte la notion d'anormalité, d'interruption de grossesse pour des parents qui jusque là se réjouissaient de la

venue d'un enfant. L'image de l'enfant imaginaire commençant à prendre forme, se trouve déjà fragilisée, tandis que le risque de fausse-couche est écarté et que l'embryon est encore imperceptible (ventre non encore dessiné, mouvements fœtaux imperceptibles). S'engager dans cette procédure soulève des enjeux importants de vie ou de mort d'un être encore inexistant aux yeux de la société.

Le doute s'installe sur cet enfant bien réel pour les parents qui vont devoir faire le choix de réaliser le dépistage qui n'apportera qu'une statistique, incluant faux positifs et faux négatifs *[28]*. Pour autant, ces notions sont-elles bien précisées par le corps médical? Sont-elles significatives pour les parents? En réalité, l'existence de faux-positifs inquiète les futures mères même après un diagnostic écartant toute menace ou la naissance d'un enfant sain.

Généralement, les femmes hésitent peu et procèdent facilement au dépistage puisqu'elles veulent le meilleur pour leur enfant. Ce test parait rassurant et nécessaire pour une prise en charge optimale de la grossesse bien suivie, encadrée et traitée rapidement au besoin *[25]*. Du reste, refuser des examens complémentaires proposés par l'équipe médicale peut exposer les femmes à ce que cette dernière devienne plus réservée voire hostile *[28]*.

La détresse susceptible d'être causée par le dépistage découle en partie de l'encadrement de la femme tant lors du test que lors de la décision d'IMG, aussi bien sur l'information que sur l'émotionnel *[24]*. Certaines femmes n'auraient pas tout à fait conscience des conséquences que le dépistage implique et de la signification des résultats.

Pourtant, il faut garder à l'esprit qu'en premier lieu, une bonne information pour les parents prime, que ce test de dépistage a pour but de n'introduire aucun mal. Ceci évite les informations erronées ou mal comprises, l'anxiété démesurée ou une fausse réassurance *[24]*.

Une consultation à part entière pourrait être conseillée afin d'apporter des explications claires et bien comprises, mettre les femmes en confiance et laisser place à leurs interrogations avec un temps d'écoute nécessaire *[28]*. À l'opposé, consacrer une consultation à exposer les bénéfices et enjeux d'un examen au résultat probabiliste sans certitude susciterait anxiété pour ces

femmes *[26][28]*.

Le niveau d'inquiétude est intimement lié à la qualité des renseignements donnés. Qui plus est, l'accompagnement psychologique reste difficile pour les obstétriciens ou sages-femmes lorsque la femme doit faire face à des décisions douloureuses *[24]*.

Signer un consentement pour pratiquer le dépistage insinue implicitement le caractère recommandable voire primordial de ce test. Les informations fournies gardent-elles leur objectivité lorsque l'acte proposé contraint à donner son accord ou non? Toutefois, les femmes devraient pratiquer ce dépistage comme un choix personnel, peut-être rendu plus difficile avec la signature du consentement, générant responsabilité *[26]*. Refuser de le signer engage à en assumer les conséquences, principalement la naissance d'un enfant trisomique. Ces femmes acceptent une proposition sans en faire une réelle demande.

Au fil des procédures, anxiété et détresse apparaissent progressivement lors de la proposition du dépistage, de la connaissance d'éventuels faux-positifs ou faux-négatifs, lors de l'attente des résultats (dépistage et diagnostic), et/ou après les résultats positifs ou même rassurants dans certains cas *[11][20][21][22][23]*.

A l'avenant, ces manifestations s'observent dans le cadre des échographies. Au premier trimestre, l'opérateur est susceptible de déceler des signes d'appel amenant à effectuer des examens complémentaires (PLA, BVC). La proposition de ces examens invasifs ne fait qu'accroître leur angoisse née de l'échographie *[30]* alors que les parents recherchent réassurance quant à la viabilité de cet enfant durant cet examen *[26]*. Le couple éprouve de l'enthousiasme à visualiser leur enfant bouger et ne ressent aucune menace vis-à-vis de cet examen routinier, accessible à tous *[25]*. Cette première rencontre avec leur enfant confronte rapidement les parents à la réalité et donc au risque d'un enfant invalide. Or, l'échographie et le dépistage ne permettent pas

d'exclure tout risque d'anormalité fœtale. L'échographie nécessite une explication préalable sur son but et son déroulement, en commentant au maximum les images qui défilent sous les yeux du couple confus *[26]*.

Par exemple, le diagnostic anténatal de nuque épaisse à l'échographie suit le même procédé que l'inclusion des femmes dans une population à risque par le dépistage des marqueurs sériques *[31]*. Blocage du processus de parentalisation, peur ou traumatisme de l'annonce de risque de trisomie 21, sont des arguments solides en vue de reconnaître le caractère indispensable d'un encadrement du couple qui aurait besoin d'écoute et de disponibilité. Il faut être attentif au décalage parents/soignants concernant le ressenti (traumatisme/routine), et les informations, transmises et comprises. Dès lors, les pensées des parents se focalisent sur le risque de handicap et non plus sur l'heureuse attente d'un enfant. L'angoisse peut les figer et les rendre incapable de construire ou poursuivre une relation avec leur enfant. Agressivité et désinvestissement surgissent chez certaines femmes s'estimant blessées voire humiliées *[31]*.

Même après un dépistage rassurant, les femmes souhaitent quelquefois l'amniocentèse pour être pleinement rassurées, et être capable de réinvestir leur grossesse. Néanmoins, ce désinvestissement transitoire occasionne des répercussions jusqu'à la naissance de l'enfant avec l'angoisse de le découvrir et la culpabilité d'avoir penser, même furtivement, à la mort. La relation mère-enfant se révèle être de mauvaise qualité, associé à un défaut d'attachement induisant une souffrance de la mère de l'angoisse de séparation et de la crainte sur la santé de son enfant (troubles du sommeil, mort subite) *[28][31]*.

Assurément, l'enfant perçoit in utero les émotions de sa mère, autant joie que tristesse *[28]*. L'attachement prénatal caractérise par la suite la relation mère-enfant *[29]*. Or, les femmes sont toujours incluses dans une population à risque, quelque-soit le risque estimé par le dépistage, puisque le risque zéro n'existe pas. Par conséquent, elles ressentent constamment un minimum

d'inquiétude *[26]*. Au fond, toute femme est anxieuse pour sa grossesse, particulièrement par ses propres antécédents parfois douloureux, mais aussi par l'entourage anxiogène n'évoquant parfois que les moments pénibles de leurs propres grossesses. Toutefois, les conséquences en sont-elles uniquement néfastes? Les femmes trop sereines pour leur grossesse ne seraient probablement pas en mesure de faire face à d'éventuels obstacles, exemptes d'*angoisse anticipatoire normale* selon S. Missonier. Une complication de la grossesse serait certainement d'autant plus difficile à accepter et à gérer et le lien materno-fœtal sévèrement compromis.

Finalement, il faudrait rester vigilant quelque-soit les populations de femmes, à risque ou non, jeunes ou moins jeunes, de nature soucieuse ou paisible. L'essentiel résiderait dans l'accompagnement et l'encadrement de ces femmes auxquelles on propose le dépistage, qu'elles l'acceptent ou le refusent.

Tout d'abord, offrir une information claire, objective et précoce (dès la certitude de grossesse ou préconceptionnel) sur le dépistage sérique maternel et les procédures qui en découlent, faciliterait les femmes à se positionner par rapport à la trisomie 21, sans hâte, tout en s'assurant de la bonne compréhension, sans être délétère. Ainsi, des brochures standardisées pourraient être à disposition des femmes à la suite de la consultation, en complément d'une information orale personnalisée *[20][21][30]*, comme un livret explicatif de tous les examens de la grossesse physiologique et ceux de la grossesse en surveillance rapprochée, dès le début de la grossesse *[26]*. Différents supports explicatifs amélioreraient la transmission des informations par le praticien, et pourquoi pas une consultation individuelle dédiée à l'explication du dépistage, moins anxiogène *[30]*.

Ensuite, l'accompagnement des femmes dans ce processus devrait être réalisé par une équipe pluridisciplinaire. Il nécessite alors que les professionnels de santé soient bien formés au soutien psychologique *[24]*. Ce n'est pas toujours le cas des médecins ou sages-femmes, intervenant au premier plan, dans des centres pluridisciplinaires de DPN (CPDPN) où l'activité grandissante efface

cette prise en charge émotionnelle *[30]*. Ne pas oublier d'offrir la possibilité aux femmes de consulter un psychologue ou psychiatre du service (s'il y en a un), même si d'apparence elles n'en éprouvent pas le besoin. Une enquête de satisfaction pourrait être menée auprès de ces femmes au cours des appels téléphoniques au sujet du test. Le dépistage ne doit pas être uniquement performant techniquement, car sans une bonne information et un soutien adapté, il en devient confus et anxiogène *[24]*. Utiliser tout test de dépistage disponible ne garantit pas nécessairement une grossesse au déroulement exemplaire *[25]*.

J. Green *et al* a exploré l'idée de réaliser une BVC plutôt qu'une PLA lors de l'inclusion des femmes dans la population à risque après le dépistage sérique maternel. En effet, la proposition de PLA génère lui aussi de l'anxiété non négligeable, à la fois par la sérieuse suspicion d'anomalie fœtale, par l'angoissante et terrifiante pensée de possiblement donner la mort, et par le risque de fausse-couche encouru. Procéder à une BVC semble plus acceptable pour les femmes confrontées au diagnostic, étant donné la nette diminution du temps de réalisation de l'examen et du délai d'obtention des résultats. De ce fait, l'IMG serait envisageable au premier trimestre en cas de diagnostic positif. À l'inverse, lorsque le diagnostic s'avère négatif, les femmes commencent à s'attacher à leur enfant qu'à partir de ce moment-là (phénomène similaire lors de la PLA). La grossesse est encore perçue comme incertaine tant que les tests ne sont pas passés, et ensuite la mère peut se lier à son bébé lorsque les résultats révèlent un fœtus en bonne santé.

En théorie, les femmes seraient prêtes à subir un risque plus élevé de fausse-couche pour avoir un résultat plus précoce; alors qu'en pratique, elles se sentiraient davantage coupable d'avoir eu une fausse-couche simplement pour avoir un résultat plus tôt. Finalement, PLA et BVC seraient tout aussi anxiogènes et délétères l'un que l'autre *[25]*.

O. Picone *et al [32]* quant à lui suggère qu'il y aurait un bénéfice dans certains cas particuliers bien étudiés, à réaliser l'amniocentèse au troisième

trimestre de la grossesse. En partant de ce principe, les femmes n'acceptant pas le risque de perte fœtale lié au geste exécuté au premier trimestre, auraient quand même la possibilité de disposer d'un diagnostic sans en subir les mêmes conséquences. Pratiquer ce geste au troisième trimestre a pour seul risque principal la rupture prématurée des membranes, donc a fortiori l'accouchement prématuré; ce taux d'accouchement prématuré est sensiblement le même que le taux de menace d'accouchement prématuré Cette prise en charge singulière s'adresse aux femmes jugeant le risque de perte fœtale supérieur à celui d'anomalies fœtales, souhaitant néanmoins un diagnostic (ainsi qu'aux femmes exclues de la population à risque).

Le profit tiré de ce décalage dans le temps est de poursuivre une évolution classique de la grossesse en restant centré sur la venue d'un enfant et non sur l'éventualité d'un handicap. De plus, les échographies ne décelant aucune anomalie rassurent le couple et les renforcent dans leur relation avec l'enfant. L'inconvénient réside dans l'objectif de l'amniocentèse diagnostiquant la trisomie 21 mais également d'autres anomalies chromosomiques. Celles-ci ne sont découvertes que tardivement et leur prise en charge s'en trouve altérée. En outre, il faut rester très vigilant et attentif à l'investissement de cette grossesse pouvant être lui aussi retardé, impliquant possiblement de graves conséquences sur le développement psycho-affectif de l'enfant avec des retentissements en postnatal. Cette procédure n'est à recommander qu'en dernier recours pour les femmes hésitant entre l'amniocentèse et la naissance d'un enfant trisomique, et bien sûr dans un pays pratiquant l'IMG sans limite de terme *[32]*.

# CONCLUSION

En définitive, les femmes estiment que le dépistage a plutôt un impact positif sur la grossesse puisque cela les rassure d'utiliser tout ce qui est possible en médecine pour avoir le meilleur des bébés, comme pour ne pas avoir de regret *[33][34]*. Pourtant, lorsque l'on creuse un peu plus la question, ces femmes sont tout de même anxieuses de ce processus et de ses conséquences qu'elles n'avaient pas tout à fait bien mesurées. C'est pourquoi, l'information claire et non directive est primordiale afin de préserver la liberté et l'autonomie du couple face à ce choix, à travers une relation de confiance instaurée avec le professionnel de santé *[35]*. Obligation de proposer le dépistage devrait plutôt être corrigé par l'obligation d'informer en mettant le dépistage à disposition sans le proposer systématiquement pour limiter la surmédicalisation, induisant en premier lieu une perte de confiance ou de possession de soi *[36]*.

Qu'en sera-t-il du dépistage de la trisomie 21 du premier trimestre?

La HAS recommande en 2007 le dépistage combiné du premier trimestre au détriment du dépistage séquentiel du deuxième trimestre dans le but de diminuer le nombre d'amniocentèse réalisée suite à un dépistage positif, en particulier celles engendrées par de faux-positifs. Ce dépistage présente effectivement de nombreux avantages comme le dépistage précoce d'autres anomalies chromosomiques et morphologiques *[6]*. De plus, la notion d'anomalie semble envisageable avant la déclaration de grossesse pour la femme qui ressent encore peu de modifications corporelles, ni de mouvements fœtaux *[23][37]*, c'est-à-dire une grossesse rarement pleinement investit à ce terme. En outre, la femme a accès à un autre moyen diagnostique dont la pratique et les résultats sont plus rapides : la BVC *[38]*. Cette ambivalence de début de grossesse a alors de moindres répercussions psychologiques pour la femme *[22]*, grâce à une période d'incertitude écourtée *[23]*. Il en est de même pour l'IMG qui lorsqu'elle a lieu serait moins traumatisante *[6]*. Dès lors, les femmes ont théoriquement le choix de la période pour estimer ce risque.

En revanche, ce nouveau dépistage précoce est abordé dès le premier

contact pour la femme avec le milieu médical, pouvant être déconcertant et perturbant pour celle qui s'attendait avec enjouement à la confirmation de sa grossesse *[21][23]*. Avec la multiplicité des tests de dépistage et de diagnostic anténatals, l'information risque d'être erronée et la compréhension s'avérer complexe *[21][37][39]*. Sans compter que la prise de décision devient pressante de par le délai de réflexion écourté *[21][23]*. Certaines pourraient alors avoir recours à une interruption volontaire de grossesse (IVG) potentiellement à tout moment de la procédure, sans attendre l'accord du CPDPN, surtout si elles ont mal compris l'enjeu du processus ou désorientées *[37]*. Or, parmi les multiples causes de fausse-couche du premier trimestre, l'une d'entre elle est la trisomie 21 dont le fœtus est atteint. Le dépistage du premier trimestre confronte les femmes découvrant leur fœtus atteint, à la décision d'IMG alors que pour certaines leur grossesse se serait interrompue spontanément de par la sélection naturelle *[6]*. Du reste, l'anomalie de fermeture du tube neural n'est plus dépistée, habituellement par l'AFP, au deuxième trimestre *[6][8][23]*. Au demeurant, la BVC est un prélèvement beaucoup moins pratiquée que l'amniocentèse, soit moins bien maitrisée, dans des centres hospitaliers pas toujours équipés *[8][38]*. La femme devrait alors attendre avec angoisse le deuxième trimestre pour effectuer une amniocentèse. D'autant que la BVC implique un risque iatrogène plus conséquent que l'amniocentèse : 2% de fausse-couche contre 0,5% *[6][37]*. À noter que le dépistage ne se soumet plus uniquement au test sanguin infaillible des marqueurs sériques mais est de surcroit associé à la mesure échographique de la clarté nucale. Cette dernière reste assurément un facteur dépendant de l'échographiste, bien qu'il soit soumis à une standardisation, un contrôle de qualité et une formation médicale continue *[6][8]*. Quelque-soit les dispositions prises pour atténuer les écarts de mesures inter-individuels (et intra-individuels), il persistera toujours des variabilités d'un opérateur à l'autre *[6]*.

Le dépistage du premier trimestre encore difficilement adopté par tous les professionnels de santé, en particulier les médecins généralistes, bouleverse à nouveau le champ du dépistage anténatal. L'intérêt de ce test aujourd'hui s'avère néanmoins troublé par l'apparition de l'analyse d'ADN fœtal dans la

circulation maternelle *[7][37][40]*. Des recherches européennes, américaines et chinoises ont permis de mettre au point un test sanguin maternel unique permettant de détecter des traces d'ADN dans la circulation aboutissant à une analyse chromosomique *[annexe 8]*. Ainsi, les prémisses d'un dépistage sanguin de la trisomie 21 fiable à 100% commencent à voir le jour.

Un constat peut être fait actuellement quant à la systématisation du dépistage proposé à toutes les femmes. Le professionnel de santé a tendance à inciter la femme à pratiquer le dépistage, en faisant signer un consentement lorsqu'elle l'accepte, ou une décharge lorsqu'elle le refuse, exerçant ainsi une contrainte sur elle *[37]*. Le corps médical se perdrait dans sa bienfaisance en agissant de telle sorte que la patiente puisse s'approprier le résultat de l'acte de soin comme son bien propre. En définitive, l'IMG est perçue comme la seule issue évidente à la découverte d'un fœtus trisomique. Peu de données ou de recherches exploitent et améliorent la prise en charge du handicap (kinésithérapeute, orthophoniste, psychomotricien...); et c'est d'ailleurs une information souvent mise de côté tout au long de la procédure de dépistage. Redonner sa place à la recherche thérapeutique et à la prise en charge du handicap au lieu de privilégier leur éradication serait déjà une avancée de la liberté de la femme à faire ce choix si délicat du dépistage. Ne pas considérer un enfant né trisomique comme un échec du dépistage anténatal atténuerait leur marginalisation *[4][35][40]*.

La société devrait porter toute son attention à atténuer et même éviter la stigmatisation du handicap suscitant l'exclusion des personnes atteintes. Ceci garantirait une vraie liberté de choix pour les futurs parents quant au dépistage anténatal. De plus, il faut replacer la pratique du dépistage comme une demande de la femme enceinte et non comme une acceptation de proposition ou un consentement signé. Cela représente la condition indispensable pour la femme d'effectuer son choix librement sans contrainte en excluant toute systématisation ou obligation. Toutes ces suggestions permettraient de se protéger des dérives eugénistes potentielles, en gardant une vigilance de tous les instants, définissant les conditions d'une éthique médicale.

## BIBLIOGRAPHIE


1. Bernard M, Muller F. Dépistage de la trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels. Rev francophone laboratoires Avril 2009; 411 : 31-7

2. Integrascol. Fiche Trisomie 21 (aspects médicaux) [consulté le 30.06.2010] Disponible à partir de : URL : < http://www.integrascol.fr/fichemaladie.php?id=16 >

3. Grangé G, Tantau J, Acuna N, Viot G, Narcy F, Cabriol D. Fréquence des malformations associées à la trisomie 21. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2006; 35 (cahier 1) : 477-82

4. Shojai R, Boubli L, d'Ercole C. Les fondements du pronostic en médecine prénatale : exemple de la trisomie 21. J Gynecol Obstet Fertil 2005; 33 : 514-19

5. Bernard M, Muller F. Dépistage prénatal de la trisomie 21 : les nouvelles recommandations. J Immunoanal Biol Spec 2009; 24 : 235-9

6. Haute Autorité de Santé. Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21 : recommandation en santé publique Juin 2007 [consulté le 30.06.2010] Disponible à partir de : URL : < http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/synthese_evaluation_des_strategies_de_depistage_de_la_trisomie_21.pdf >

7. Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale. Diagnostic prénatal : pratiques et enjeux. Dossier de presse; série Questions en santé publique [en ligne] 20 nov 2003 : 1-4 [consulté le 09.10.2010] Disponible à partir de : URL : < http://www.inserm.fr/content/download/9823/74077/version/1/file/cp_diagprenatal20nov03.pdf >

8. Muller F. Dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques. EMC Gynecol Obstet Août 2005; 2 (issue 3) : 209-16

9. Senat MV. Dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre : pourquoi des recommandations de la Haute Autorité de Santé? J Gynecol Obstet Fertil 2007; 35 : 1069-70

10. Salois R *et al*. Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down au Québec. Rapport de consultation : Montreal. Décembre 2008; 119 [consulté le 27.10.2010] Disponible à partir de : URL : < http://www.csbe.gouv.qc.ca/fileadmin/www/RapportAvis/Trisomie21/CSBE_RapportConsultationTrisomie21imprimable.pdf >

11. Weimans MJN, Huijssoon AMG, Tymstra T, Gerrits MCF, Beekhuis JR, Mantingh A. How women deal with the results of serum screening for Down syndrome in the second trimester of pregnancy. J Prenat Diagn 2000; 20 : 705-8

12. Lawson KL, Turriff-Jonasson SI. Maternal serum screening and psychosocial attachment to pregnancy. J Psychosomatic Research 2006; 60 : 371-8

13. Vulgaris-médical. Prélèvement des villosités choriales : Définition [consulté le 21.01.2010] Disponible à partir de : URL : < http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie/prelevement-des-villosites-choriales-8309.html >

14. Dallaire L. Diagnostic Prénatal; Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol Juin 2002 [consulté le 09.10.2010] Disponible à partir de : URL : < http://AtlasGeneticsOncology.org/Educ/PrenatID30055FS.htlm >

15. République française. Décret n° 95-559du 6 mai 1995 relatif aux analyses de cytogénétique et de biologie pratiquées en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero et modifiant le code de la santé publique.
JO du 7 mai 1995. p.7362

16. République française. Arrêté du 23 janvier 1997 modifiant l'arrêté du 3 avril 1985 fixant la Nomenclature des actes de biologie médicale.
JO du 26 janvier 1997. p.1365

17. République française. Arrêté du 11 février 1999 modifiant l'arrêté du 3 avril 1985 fixant la Nomenclature des actes de biologie médicale.
JO du 16 février 1999. p.2425

18. République française. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.
JO du 3 juillet 2009. p.11079

19. République française. Arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique.
JO du 3 juillet 2009. p.11082

20. Benquet S. L'impact psychologique du dépistage sanguin de la trisomie 21. Mémoire : Maïeutique : Université de Bordeaux II. 2001

21. Muller N. Le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : information, compréhension et ressenti des couples. Mémoire : Maïeutique : Université de Nancy I (Metz). 2009

22. Nadal S. Vécu du dépistage du risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques pendant la grossesse.
Mémoire : Maïeutique : Université de Tours. 2005

23. Esteves AS. Impact du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : information, compréhension et vécu des femmes à faible risque. Mémoire : Maïeutique : Université de Paris V. 2006

24. MARTEAU TM. Psychological consequences of screening for Down's syndrome. British Med J 1993; 307 : 146-7

25. GREEN J, STATHAM H. Testing in pregnancy. In : Marteau T, Richards M, éditeurs. The Troubled Helix : social and psychological implications of the new human genetics. 1e éd. Cambridge. 1996 : 141-63

26. TEISSIERE E. Aspects psychologiques du dépistage des anomalies chromosomiques du premier trimestre. J Gynecol Obstet Fertil 2002; 30 : 54-8

27. BRYANT LD, GREEN JM, HEWISON J. Prenatal screening for Down's syndrome : some psychosocial implications of a « screening for all » policy. J Public Health 2001; 15 : 356-8

28. PERRICHAUD MC. Impact du test des marqueurs sériques sur la relation mère-enfant. Note de recherche : Med : Kremlin-Bicêtre. [en ligne] 2005-2006 [consulté le 29.11.2009]. Disponible à partir de : URL : < http://www.ansfl.org/medias/doc/090513-TexteMCPerrichaudz.pdf >

29. SIDDIQUI A, HÄGGLÖF B. Does maternal prenatal attachment predict postnatal mother-infant interaction? J Early Human Develop Juillet 2000; 59 (issue 1) : 13-25

30. HERTLING-SCHAAL E, PERROTIN F, DE PONCHEVILLE L, LANSAC J, BODY G. Anxiété maternelle induite par les techniques de diagnostic prénatal : reconnaissance et prise en charge. J Gynecol Obstet Fertil 2001; 29 : 440-6

31. SOUBIEUX MJ. Impact psychologique du diagnostic anténatal de nuque épaisse sur le vécu de la grossesse et les relations précoces parents-enfant. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2005; 34 (suppl. au n°1) : 103-9

32. Picone O, Fuchs F, Sénat MV, Brisset S, Tachdjian G, Audibert F *et al.* Évaluation de l'amniocentèse au troisième trimestre pour le dépistage des anomalies chromosomiques chez les patientes n'acceptant pas le risque de perte fœtale. Rev Sage-Femme 2008; 7 : 261-7

33. Seror V, Costet N, Ayme S. Dépistage prénatal de la trisomie 21 par marqueurs sériques maternels : de l'information à la prise de décision des femmes enceintes. J Gynecol Osbtet Biol Reprod 2000; 29 : 492-500

34. Santalahti P, Hemminki E, Latikka AM, Ryynänen M. Women's decision-making in prenatal screening. J Soc Sci Med 1998; 46 (n°8) : 1067-76

35. Grangé G. Les dommages collatéraux des arrêtés de juillet 2009 sur le dépistage de la trisomie 21. J Gynecol Obstet Fertil 2010; 38 : 4-5

36. Grangé G, Azria E. Entre proposition systématique et obligation d'information, quelles libertés face au dépistage de la trisomie 21? J Gynecol Obstet Biol Reprod 2008; 37 : 535-7

37. Leblanc P, Arduin PO. Dépistage de la trisomie 21 : de la critique médicale à la crise de cosncience. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2010; 39 (n°6) : 509-13

38. Jaques AM, Collins VR, Muggli EE, Amor DJ, Francis I, Sheffield LJ *et al.* Uptake of prenatal diagnostic testing and the effectiveness of prenatal screening for Down syndrome. J Prenat Diag 2010; 30 : 522-30

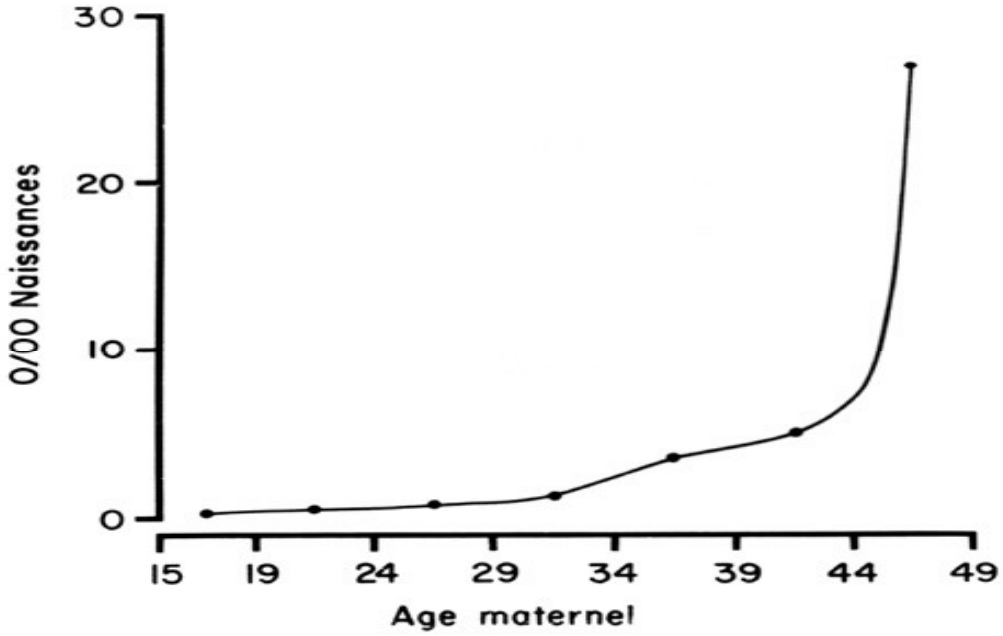
39. Rozenberg P, Bussières L, Senat MV. Dépistage de la trisomie 21 en France : le consensus du pire. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2007; 36 : 95-103

40. Arduin PO. La France au péril d'un retour de l'eugénisme? L'exemple du diagnostic prénatal de la trisomie 21. J Ethique Santé Décembre 2009; 6 (issue 4) : 187-92

**ANNEXES**

ANNEXE N°1

Incidence de naissances trisomiques selon l'âge maternel *[14]*




ANNEXE N°2

Score de Herman : calcul du risque intégré si le score est supérieur ou égal à 7

| Critères | Cotation |
|---|---|
| Plan sagittal strict | /2 |
| Calipers | /2 |
| Continuité de la peau | /2 |
| Zoom suffisant | /1 |
| Amnios reconnu ou éloigné | /1 |
| Position de la tête | /1 |
| **Total** | **/9** |

ANNEXE N°3

Coupe sagittale d'un embryon à l'échographie de datation, conforme aux critères de qualité de mesure de la clarté nucale et de la LCC *[1]*

ANNEXE N°4

Annexe I de l'arrêté du 23 juin 2009 : *[19]*

**Information, demande et consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels (en référence à l'article R. 2131-1 [6°] du Code de la santé publique)**

Je soussignée
atteste avoir reçu du docteur
au cours d'une consultation médicale :
1° Des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
2° Des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :
— un calcul de risque est effectué ; il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
— le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
— le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21 :
— si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
— si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués,
consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.
Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer :
Le docteur conserve l'original du présent document.
Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses.
L'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'analyse.
Date :
Signature du praticien Signature de l'intéressée

ANNEXE N°5

Annexe II de l'arrêté du 23 juin 2009 : *[19]*

**Information et consentement de la femme enceinte à la réalisation du prélèvement et d'une ou de plusieurs analyses en vue d'un diagnostic prénatal in utero (en référence aux articles R. 2131-1 et R. 2131-2 du Code de la santé publique)**

Je soussignée
atteste avoir reçu du docteur
au cours d'une consultation médicale :
1° Des informations relatives :
— au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ;
— aux caractéristiques de cette affection ;
— aux moyens de la diagnostiquer ;
— aux possibilités thérapeutiques.
2° Des informations sur les analyses biologiques qui m'ont été proposées en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero :
— sur les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal, nécessaire pour réaliser ces analyses ;
— sur la nécessité d'un deuxième prélèvement en cas de mise en culture de cellules fœtales et d'échec de celle-ci ;
— sur le fait que l'analyse peut révéler d'autres affections que celle recherchée dans mon cas ;
— sur le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit,
consens au prélèvement de :
ainsi qu'à l'analyse ou aux analyses de :
pour laquelle ou lesquelles ce prélèvement est effectué.
Cette (ou ces) analyse(s) sera(seront) réalisée(s) dans un établissement public de santé ou un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer :
Le docteur conserve l'original du présent document.
Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses.
L'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'analyse.
Date :
Signature du praticien Signature de l'intéressée

ANNEXE N°6

Suppléments de tableaux à l'étude n°1 : l'impact psychologique du dépistage sanguin de la trisomie 21 *[20]*

Tableau I : vécu de la grossesse des femmes de la population témoin

| | Effectif n= 82 | Pourcentage % |
|---|---|---|
| ***Avez-vous été capable de vous concentrer sur tout ce que vous faîtes?*** | | |
| Mieux que d'habitude | 0 | 0 |
| **Comme d'habitude** | **55** | **67** |
| Moins bien que d'habitude | 27 | 33 |
| Beaucoup moins que d'habitude | 0 | 0 |
| ***Avez-vous manqué de sommeil à cause de vos soucis?*** | | |
| Pas du tout | 15 | 18 |
| **Pas plus que d'habitude** | **30** | **37** |
| Un peu plus que d'habitude | 25 | 30 |
| Beaucoup plus que d'habitude | 12 | 15 |
| ***Vous êtes-vous sentie capable de prendre des décisions?*** | | |
| Plus que d'habitude | 3 | 4 |
| **Comme d'habitude** | **74** | **90** |
| Moins bien que d'habitude | 4 | 5 |
| Beaucoup moins que d'habitude | 0 | 0 |
| Non répondu | 1 | 1 |
| ***Vous-êtes-vous sentie constamment tendue ou « stressée »?*** | | |
| Pas du tout | 15 | 18 |
| **Pas plus que d'habitude** | **31** | **38** |
| Un peu plus que d'habitude | 29 | 35 |
| Beaucoup plus que d'habitude | 7 | 9 |
| ***Avez-vous eu le sentiment de jouer un rôle utile dans la vie?*** | | |
| Plus que d'habitude | 18 | 22 |
| **Comme d'habitude** | **58** | **71** |
| Moins utile que d'habitude | 5 | 6 |
| Beaucoup moins utile que d'habitude | 1 | 1 |
| ***Avez-vous eu le sentiment que vous ne pourriez pas surmonter vos difficultés?*** | | |
| Pas du tout | 29 | 35 |
| **Pas plus que d'habitude** | **36** | **44** |
| Un peu plus que d'habitude | 17 | 21 |
| Beaucoup plus que d'habitude | 0 | 0 |
| ***Avez-vous été capable d'apprécier vos activités quotidiennes normales?*** | | |
| Plus que d'habitude | 13 | 16 |
| **Comme d'habitude** | **63** | **77** |
| moins que d'habitude | 4 | 5 |

| | | |
|---|---|---|
| Bien moins que d'habitude | 0 | 0 |
| Non répondu | 2 | 2 |
| ***Avez-vous été capable de faire face à vos problèmes?*** | | |
| Mieux que d'habitude | 4 | 5 |
| **Comme d'habitude** | **63** | **77** |
| Moins bien que d'habitude | 15 | 18 |
| Beaucoup moins que d'habitude | 0 | 0 |
| ***Avez-vous été malheureuse et déprimée?*** | | |
| **Pas du tout** | **43** | **52** |
| Pas plus que d'habitude | 18 | 22 |
| Un peu plus que d'habitude | 16 | 20 |
| Beaucoup plus que d'habitude | 5 | 6 |
| ***Avez-vous perdu confiance en vous-même?*** | | |
| **Pas du tout** | **50** | **61** |
| Pas plus que d'habitude | 20 | 25 |
| Un peu plus que d'habitude | 10 | 12 |
| Beaucoup plus que d'habitude | 1 | 1 |
| Non répondu | 1 | 1 |
| ***Vous êtes-vous considérée comme quelqu'un qui ne valait rien?*** | | |
| **Pas du tout** | **66** | **81** |
| Pas plus que d'habitude | 10 | 12 |
| Un peu plus que d'habitude | 4 | 5 |
| Beaucoup plus que d'habitude | 2 | 2 |
| ***Vous êtes-vous sentie raisonnablement heureuse, tout bien considéré?*** | | |
| Plus que d'habitude | 28 | 34 |
| **Comme d'habitude** | **49** | **60** |
| Un peu moins que d'habitude | 2 | 2 |
| Beaucoup moins que d'habitude | 3 | 4 |

Tableau II : Score de chaque population

| | Effectif | Pourcentage |
|---|---|---|
| ***Moyennes des scores de la population témoin*** | ***n=82*** | |
| **0** | **22** | **27** |
| 1 | 14 | 17 |
| 2 | 14 | 17 |
| 3 | 10 | 12 |
| 4 | 7 | 9 |
| 5 | 6 | 7 |
| 6 | 1 | 1 |
| 7 | 6 | 7 |
| 8 | 0 | 0 |
| 9 | 2 | 3 |
| 10 | 0 | 0 |
| 11 | 0 | 0 |
| 12 | 0 | 0 |

| | | |
|---|---|---|
| ***Moyennes des scores des femmes ayant accepté le dépistage entre 15 et 17 SA*** | ***n=65*** | |
| | ***Avant résultat*** | |
| **0** | **30** | **46** |
| 1 | 6 | 9 |
| 2 | 10 | 15 |
| 3 | 7 | 11 |
| 4 | 4 | 6 |
| 5 | 2 | 3 |
| 6 | 4 | 6 |
| 7 | 0 | 0 |
| 8 | 1 | 2 |
| 9 | 1 | 2 |
| 10 | 0 | 0 |
| 11 | 0 | 0 |
| 12 | 0 | 0 |
| | ***Après résultat*** | |
| **0** | **41** | **62** |
| 1 | 4 | 6 |
| 2 | 5 | 7 |
| 3 | 4 | 6 |
| 4 | 1 | 2 |
| 5 | 2 | 3 |
| 6 | 2 | 3 |
| 7 | 0 | 0 |
| 8 | 1 | 2 |
| 9 | 1 | 2 |
| 10 | 1 | 2 |
| 11 | 0 | 0 |
| 12 | 1 | 2 |
| ? | 2 | 3 |
| ***Moyennes des scores des femmes ayant un dépistage positif*** | ***n=96*** | |
| 0 | 13 | 14 |
| 1 | 7 | 7 |
| 2 | 12 | 13 |
| 3 | 11 | 12 |
| 4 | 9 | 9 |
| 5 | 8 | 8 |
| **6** | **14** | **15** |
| 7 | 6 | 6 |
| 8 | 5 | 5 |
| 9 | 3 | 3 |
| 10 | 2 | 2 |
| 11 | 5 | 5 |
| 12 | 1 | 1 |

ANNEXE N°7

Questionnaire du PAI traduit en français

Consigne : Les propositions qui suivent décrivent des pensées, sentiments ou situations que les femmes peuvent ressentir pendant leur grossesse. Nous aimerions savoir ce que vous avez ressenti durant le mois qui vient de s'écouler. Entourez le chiffre qui semble le plus adapté à votre expérience.

1 = presque jamais; 2 = parfois; 3 = souvent; 4 = presque toujours.

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| 1. | Je me demande à quoi peut ressembler le bébé maintenant | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 2. | Je m'imagine appeler le bébé par son prénom | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 3. | Je trouve agréable de sentir le bébé bouger | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 4. | Je pense que mon bébé a déjà une personnalité | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 5. | Je laisse les autres poser leurs mains sur mon ventre pour sentir le bébé bouger | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 6. | Je fais attention aux choses qui pourraient avoir une influence sur le bien-être du bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 7. | Je pense aux activités que je ferai avec mon bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 8. | Je décris aux autres ce que le bébé fait à l'intérieur de moi | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 9. | J'imagine quelle partie du bébé je suis en train de toucher | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 10. | Je sais quand le bébé est endormi | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 11. | Je peux faire bouger mon bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 12. | J'achète ou je fabrique des choses destinées au bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 13. | Je ressens de l'amour pour mon bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 14. | J'essaie d'imaginer ce que le bébé est en train de faire à l'intérieur de moi | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 15. | J'aime être assise avec les bras autour de mon ventre | 1 | 2 | 3 | 4 |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| 16. | Je rêve du bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 17. | Je sais pourquoi le bébé est en train de bouger | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 18. | Je caresse le bébé à travers mon ventre | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 19. | Il m'arrive de partager des confidences avec mon bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 20. | Je sais que le bébé peut m'entendre | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 21. | Il m'arrive d'être très émue quand je pense au bébé | 1 | 2 | 3 | 4 |

*Jurgens MA, Levy-Rueff M, Goffinet F, Golse B, Beauqier-Macotta B. Étude des propriétés psychométriques d'une échelle d'attachement prénatal. Version française de la Prenatal Attachment Inventory. Rev L'Encéphale 2010; 36 : 219-25*

ANNEXE N°8

Unité INSERM 807 (juin 2006) : Directeur : Patrizia Paterlini-Bréchot
Diagnostic des maladies génétiques par l'analyse des cellules foetales circulantes [Disponible à partir de : URL : < http://www.paris5.idf.inserm.fr/paris5/fr/structures/home/att00009774/u807.pdf >]

« Le [...] projet concerne la mise au point et la validation d'un nouveau test non invasif de diagnostic prénatal des maladies génétiques : amyotrophie spinale, mucoviscidose et trisomie 21. Les cellules épithéliales sont isolées du sang maternel par ISET (isolation by size of epithelial trophoblastic cells), microdisséquées individuellement, leur génome est caractérisé par génotypage STR et les cellules de nature fœtale prouvée sont soumises à l'analyse de mutation qui permet le diagnostic prénatal. Les méthodes pour le diagnostic prénatal non invasif de l'amyotrophie spinale et de la mucoviscidose ont déjà fait l'objet d'une validation technique, celle de la trisomie 21 est en cours. Les résultats de ce projet peuvent représenter, après les étapes rigoureuses de validation clinique, et la concertation avec les instances d'éthique nationales et de l'INSERM, un réel avancement dans les pratiques du diagnostic prénatal des maladies génétiques. »
« Le test de diagnostic prénatal non invasif précoce […] basé sur la technique ISET, est fondé sur le tri et l'analyse génétique des cellules fœtales du sang maternel. Le développement des applications cliniques de la technique ISET aux maladies génétiques […] a pour objectif de réduire :

- le risque de fausse-couche non négligeable (1-3% selon les cas)
- l'inconfort physique et psychologique des mères associés aux procédures invasives conventionnelles (BVC, PLA) »

À ce jour, la méthode ISET a été validée cliniquement pour le diagnostic prénatal non invasif de la mucoviscidose le 22 janvier 2009, puis ensuite de l'amyotrophie spinale. Cette méthode a été validée techniquement seulement pour la trisomie 21; la validation clinique est en cours depuis fin 2008.

## RÉSUMÉ

Objectif : Évaluer l'impact psychologique du dépistage sérique maternel de la trisomie 21, en appréciant les causes et conséquences d'une telle démarche, tout en suggérant quelques clés pour améliorer le vécu des femmes enceintes.
Méthodes : Une revue de la littérature a été réalisée en exploitant les études quantitatives traitant en premier lieu des aspects psychologiques du dépistage de la trisomie 21, s'étendant sur la dernière décennie.
Résultats : Le dépistage anténatal rend les femmes anxieuses voire angoissées quant à la santé de leur enfant, et à l'idée de mort aux prémisses de la vie lors d'une anomalie avérée. Informations insuffisantes ou inadéquates, mauvaise compréhension de la procédure et ses enjeux, participation passive au test de dépistage sans libre choix réel sont autant de facteurs source de l'anxiété pour les femmes.
Conclusion : Encadrement et soutien sont primordiaux, tout en assurant une information claire, précise, impartiale et adaptée afin de lui laisser le choix, la demande de dépistage sans passer par un consentement contraignant. Préserver l'autonomie de la patiente est essentiel, notamment en favorisant la liberté de décision de la femme enceinte au profit de la systématisation de la proposition du dépistage.



Mots-clés : dépistage anténatal, trisomie 21, anxiété, impact psychologique, marqueurs sériques



## ABSTRACT

Objective : Estimate psychological impact of maternal serum screening for Down syndrome, by evaluating causes and consequences of such an approach, while suggesting some keypoints to improve pregnant women's experience.
Methods : A review of literature has been carried out by using quantitative studies dealing with first of all the psychological aspects of screening for Down syndrome, stretching as far back as last decade.
Results : antenatal screening makes women anxious indeed anguished about their child's health, and about the idea of death at the premise of live when anomaly is detected. Insufficient or inadequate information, poor understanding of the procedure and its stakes, passive participation to screening test without real free choice, are some of the contributing factors to women's anxiety.
Conclusion : Management and support are essential, while ensuring clear, precise impartial and appropriate information in order to live her the choice, request of screening without pressured consent. To preserve the patient's autonomy is essential, notably in favoring the pregnant woman's freedom of decision to the benefit of systematic screening.



Key-words : antenatal screening, Down syndrome, anxiety, psychological impact, serum screening