



HAL
open science

Information et compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les patientes

Florie Bonneau

► **To cite this version:**

Florie Bonneau. Information et compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les patientes. Gynécologie et obstétrique. 2013. dumas-00872300

HAL Id: dumas-00872300

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00872300v1>

Submitted on 11 Oct 2013

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.

Bibliothèque universitaire Santé

AVERTISSEMENT

Afin de respecter le cadre légal, nous vous remercions de ne pas reproduire ni diffuser ce document et d'en faire un usage strictement personnel, dans le cadre de vos études.

En effet, ce mémoire est le fruit d'un long travail et demeure la propriété intellectuelle de son auteur, quels que soient les moyens de sa diffusion. Toute contrefaçon, plagiat ou reproduction illicite peut donc donner lieu à une poursuite pénale.

Enfin, nous vous rappelons que le respect du droit moral de l'auteur implique la rédaction d'une citation bibliographique pour toute utilisation du contenu intellectuel de ce mémoire.

Le respect du droit d'auteur est le garant de l'accessibilité du plus grand nombre aux travaux de chacun, au sein d'une communauté universitaire la plus élargie possible !

Pour en savoir plus :

Le Code de la Propriété Intellectuelle :

<http://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006069414>

Le site du Centre Français d'exploitation du droit de Copie :

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

École de Sages-femmes de Caen

**INFORMATION ET COMPREHENSION
DU TEST DE DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21
PAR LES PATIENTES**

Mémoire présenté et soutenu par

Florie Bonneau

Née le 29 Avril 1990

En vue de l'obtention du diplôme d'état

De Sage-femme

Promotion 2009/2013

Ecole de Sages-femmes de Caen

**INFORMATION ET COMPREHENSION
DU TEST DE DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21
PAR LES PATIENTES**

Mémoire présenté et soutenu par

Florie Bonneau

Née le 29 Avril 1990

En vue de l'obtention du diplôme d'état

De Sage-femme

Promotion 2009/2013

REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier toutes les personnes qui ont contribué à l'élaboration de ce mémoire :

- ✎ Patricia Riffat, pour avoir accepté d'être la directrice de ce mémoire, pour son implication, l'aide apportée et le temps consacré à mon travail.*
- ✎ Nathalie Brielle, sage-femme enseignante et guidante de ce mémoire, pour sa disponibilité, ses nombreuses relectures et la critique constructive qu'elle a apporté à ce travail.*
- ✎ Marie-Hélène Read, pour la relecture et l'apport de documents et articles.*
- ✎ Les sages-femmes du service de consultation pour leur aide à la distribution de questionnaires aux patientes.*
- ✎ Merci à Orlaith Shinnick et Cécile Genneviève, pour leur aide à la traduction.*

Pour ces cinq années d'études, je remercie :

- ✎ L'équipe enseignante de l'école pour son soutien et sa disponibilité.*
- ✎ Ma famille pour ses relectures et le soutien apporté tout au long de cette année.*
- ✎ Ma promotion et plus particulièrement, Claire, Marc, Marion et Suzanne pour tous les bons moments partagés.*
- ✎ Enfin, merci à Vincent.*

Table des matières

Abréviations

Introduction.....	1
-------------------	---

Première partie

1. La trisomie 21	3
1.1. Définition	3
1.2. Etiologies [6].....	4
1.3. Expression phénotypique	5
1.3.1. Syndrome dysmorphique [3]	5
1.3.2. Déficience mentale	5
1.3.3. Malformations viscérales [8] [9]	6
2. Le dépistage de la trisomie 21	6
2.1. Historique	6
2.2. Définition	8
2.2.1. L'âge maternel [14].....	9
2.2.2. Les marqueurs sériques maternels.....	9
2.2.3. L'échographie.....	12
2.3. La combinaison des différentes méthodes de dépistage.....	15
2.3.1. Le dépistage combiné au premier trimestre	16
2.3.2. Le dépistage séquentiel intégré	16
3. Le diagnostic de trisomie 21	16
4. Issue de grossesse	17
5. Information des parents.....	18
5.1. Pourquoi informer.....	18
5.2. Contenu de l'information	20
5.3. Consentement.....	21
6. Questionnement éthique	21
6.1. La loi du 4 mars 2002 dite « loi Kouchner »	22
6.2. Existe-t-il un risque d'eugénisme avec le dépistage.....	22
de la trisomie 21 en France ?.....	22

Deuxième partie

1. Objectifs de l'enquête	25
2. Population et méthode	25
2.1. Population	25
2.2. Support d'enquête	25
2.3. Terrain.....	26
2.4. Mode de distribution.....	26
2.5. Durée de l'enquête	26
2.6. Mode d'exploitation	27
3. Résultats.....	27
3.1. Participation	27
3.2. Description de la population	27
3.3. Connaissances et informations sur le test de dépistage de la trisomie 21	30

Troisième partie

1. Critique de la méthodologie	43
1.1. Points faibles de l'étude	43
1.2. Points forts de l'étude.....	43
2. Interprétation des résultats	44
2.1. Présentation de la population de cette étude	44
2.1.1. Caractéristiques.....	44
2.1.2. Réalisation du test.....	44
2.2. Connaissance de la trisomie 21 et du test de dépistage	45
2.2.1. Connaissance de la trisomie 21	45
2.2.2. Connaissance du test de dépistage	45
2.3. Compréhension de l'information donnée sur le test de dépistage de la trisomie 21	46
2.3.1. Caractéristiques des informations données.....	46
2.3.2. Evaluation de la compréhension des patientes du test de dépistage de la trisomie 21	49

3. Quelles peuvent être les conséquences d'une information incomplète ou incomprise par les patientes ?	52
4. Propositions pour une meilleure information.....	53
4.1. Contenu des informations	54
4.2. Répétition des explications et délai de réflexion.....	55
4.3. Support écrit systématique.....	56
Conclusion.....	57
Bibliographie.....	59
Annexe I.....	65
Annexe II.....	68
Annexe III.....	70
Annexe IV.....	71
Annexe V.....	72
Annexe VI.....	73
Annexe VII.....	75
Annexe VIII.....	78
Annexe IX.....	79
Annexe X.....	86
Annexe XI.....	89
Annexe XII.....	91
Annexe XIII.....	95

ABREVIATIONS

AFP = Alpha Foeto-Protéine

B-hCG = fraction libre de la béta-hormone chorionique gonadotrope

CPDPN = Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

CCNE = Comité Consultatif National d'Éthique

HAS = Haute Autorité de Santé

IMG = Interruption Médicale de Grossesse

MFIU = Mort Fœtale In Utéro

MoM = Multiple de la Médiane

PAPP-A = Pregnancy-Associated Plasma Protein-A

RCIU = Restriction de Croissance In Utéro

SA = Semaine d'Aménorrhée

uE3 = oestriol non conjugué

INTRODUCTION

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et la première cause de retard mental en France. Elle est donc l'anomalie la plus redoutée par les femmes enceintes.

A ce jour, des tests sont mis à leur disposition pour tenter de dépister cette anomalie : la mesure de la clarté nucale, les marqueurs sériques maternels du premier et du deuxième trimestre. Ces tests sont mis à la disposition et normalement aujourd'hui proposés à toutes les femmes enceintes sans pour autant leur être imposés. Le choix de les faire ou non leur revient.

Ces tests sont parfois connus des femmes par l'entourage, les médias...

La plupart savent qu'elles peuvent y avoir accès si elles le souhaitent.

Au cours de mes stages, j'ai pris conscience des difficultés que ce test pouvait engendrer pour les femmes mais aussi pour les professionnels qui vont devoir expliquer un maximum de détails en peu de temps.

De plus, aujourd'hui en France, certaines associations de parents comme par exemple la fondation Jérôme Lejeune, posent une question éthique à propos de ce dépistage. Peut-on qualifier le test de dépistage de la trisomie 21 de pratique eugéniste ?

Ce test serait eugéniste s'il était imposé systématiquement. En France, ce sont les patientes qui choisissent de le réaliser ou non. Le risque eugéniste semble donc écarté.

Cependant, pour faire un choix libre, les patientes doivent avoir une information complète, explicite et éclairée sur ce qu'est la trisomie 21, son test de dépistage et les enjeux qu'il implique. Les professionnels de santé doivent s'assurer de la bonne compréhension de ce test par les patientes.

Je me suis donc posée la question de savoir ce que les femmes savaient de ce dépistage et ce qu'elles retenaient des explications données par les professionnels. Les futures mères doivent, au cours de leur première échographie ou consultation, déjà réfléchir sur leur attitude vis à vis de la trisomie 21 et devront assimiler beaucoup d'explications. Que vont-elles retenir ?

C'est pour évaluer les connaissances des patientes sur ce test de dépistage de la trisomie 21 que ce travail de recherche a été mené.

Ce travail de recherche s'est articulé en trois parties. Dans un premier temps, ont été définis la trisomie 21, son test de dépistage et l'importance de l'information du patient. Dans un deuxième temps, a été exposée une étude prospective monocentrique réalisée au CHU de Caen du 15 Août au 15 Novembre auprès de patientes venant en consultation obstétricale, quel que soit leur terme, afin d'apprécier leur degré de compréhension de l'information délivrée. Dans un troisième temps, les résultats de cette étude ont été analysés, discutés et comparés aux données de la littérature. Enfin, des propositions ont été formulées afin de tenter d'améliorer les outils déjà existants.

PREMIERE PARTIE

1. La trisomie 21

La première description clinique de la trisomie 21 fut effectuée par Langdon Down en 1866, d'où la dénomination de « syndrome de Down ».

C'est en 1958 que Jérôme Lejeune découvre l'anomalie caryotypique appelée par la suite trisomie 21.

Depuis, les travaux de recherche sur la trisomie 21 se sont poursuivis dans les domaines de la génétique, des méthodes diagnostiques, et des moyens thérapeutiques.

1.1. Définition

La trisomie 21 est une aberration chromosomique, c'est à dire, une maladie congénitale due à une anomalie du nombre ou de la structure du chromosome. Elle est caractérisée par la présence de trois copies du chromosome 21.

La prévalence et l'incidence de la trisomie 21 avant la mise en place du dépistage prénatal étaient de 1 / 700 naissances, soit environ 1100 nouveaux cas de trisomie 21 par an en France. C'était la maladie par aberration chromosomique la plus fréquente et la première cause de retard mental en 1978. [1] [2]

La trisomie 21 n'est pas une maladie rare mais sa prévalence diminue du fait de la systématisation du test prénatal. La prévalence est environ estimée à 1/2000 naissances vivantes, soit 700 nouveaux cas par an en 2005. [2] [3]

C'est toujours la cause la plus fréquente de retard mental en France, responsable de 25% des handicaps mentaux chez les enfants. [4]

On a estimé qu'il y avait entre 60 et 90 000 personnes atteintes de trisomie 21 en France en 2005. Avec l'amélioration de la prise en charge chirurgicale, médicale, paramédicale et sociale, depuis les cinquante dernières années, l'espérance de vie des personnes atteintes de trisomie a actuellement dépassé 50 ans. La surmortalité est essentiellement liée aux étiologies suivantes : malformations cardiaques, hypothyroïdie et syndrome démentiel. [5]

1.2. Etiologies [6]

Dans le cadre d'une consultation de conseil génétique, il est nécessaire de connaître les différentes origines cytogénétiques de la trisomie 21.

Dans 95% des cas, il s'agit d'une trisomie complète avec présence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la paire 21, correspondant donc à un caryotype 47, XY, +21. Ce chromosome surnuméraire résulte d'une non-disjonction chromosomique lors de la méiose au cours de la gamétogénèse maternelle ou paternelle. La non-disjonction est maternelle dans 95% des cas. Les caryotypes des parents sont normaux et le risque de récurrence est entre 0,5 et 1%.

Dans 3% des cas, il s'agit d'une translocation robertsonienne. Dans ce type de translocation, le caryotype est constitué de 46 chromosomes dont deux chromosomes 21 libres, le chromosome 21 supplémentaire est alors transloqué sur un autre chromosome acrocentrique, le plus souvent sur un chromosome de la paire 14 et plus rarement, sur un chromosome de la paire 21 ou 22. Ce type de trisomie 21 peut avoir deux étiologies différentes, une translocation *de Novo* ou bien la transmission d'une translocation parentale équilibrée (translocation sans perte ni gain de matériel génétique). Dans le premier cas, le risque de récurrence n'est pas augmenté. Dans le deuxième cas, le risque de récurrence sera en fonction du sexe du parent porteur et des chromosomes impliqués.

Ces deux types de trisomie, complète ou résultante d'une translocation robertsonienne, sont homogènes, c'est-à-dire qu'on retrouve l'anomalie chromosomique dans toutes les cellules.

Enfin, 2% des cas correspondent à des mosaïques, c'est-à-dire qu'une fraction seulement des cellules est atteinte. Elles sont dues à une non-disjonction chromosomique lors de la mitose au cours des premières divisions des cellules embryonnaires. Le risque de récurrence dans ce type de trisomie 21 n'est pas augmenté.

Dans une consultation de conseil génétique, en cas d'antécédent de trisomie 21 chez les collatéraux ou chez les cousins, il apparaît nécessaire de proposer un caryotype aux parents pour éliminer la possibilité d'être porteur sain de la translocation.

1.3. Expression phénotypique

Dans le cas de la trisomie 21, le phénotype s'exprime à différents niveaux : au niveau physique par un syndrome dysmorphique, au niveau cognitif par une déficience mentale et au niveau viscéral par des malformations.

1.3.1. Syndrome dysmorphique [3]

Les caractéristiques morphologiques que l'on retrouve le plus souvent dans le syndrome de Down sont des fentes palpébrales obliques, un hypertélorisme, des oreilles petites avec dysplasie du conduit auditif externe, un épaississement du pli de la nuque, un cou court, un visage rond, un crâne petit, un petit nez, un pli palmaire unique bilatéral, un 5^{ème} doigt recourbé avec hypoplasie de la deuxième phalange, une hyperlaxité ligamentaire, une hypotonie musculaire, une dysplasie pelvienne et une absence du réflexe de Moro.

1.3.2. Déficience mentale

Le handicap mental est à l'origine des difficultés d'autonomie de la personne atteinte de trisomie 21.

Il est toujours présent mais variable, pouvant aller d'une déficience sévère à une intelligence proche de la normale. Le quotient intellectuel se situe entre 25 et 75 avec une moyenne de 50. [7]

Au niveau intellectuel, la mémoire à court terme est touchée mais les plus grandes difficultés se trouvent dans le langage par des difficultés d'articulation, d'autorégulation de l'intensité de la voix, des difficultés d'expressivité mais aussi de grammaire.

D'une manière générale chez les patients porteurs d'une trisomie 21, le niveau des performances verbales est inférieur à celui des performances non verbales.

Des problèmes comportementaux et psychiatriques sont, par ailleurs, plus fréquemment rencontrés chez les personnes atteintes de trisomie 21 (déficit de l'attention, conduites d'opposition, comportements agressifs, épisodes dépressifs). [8]

1.3.3. Malformations viscérales [8] [9]

Les principales malformations et complications comprennent des malformations cardiaques (persistance du canal atrio-ventriculaire), des malformations digestives (atrésie duodénale), une cataracte congénitale, une petite taille, la maladie d'Hirschsprung, des leucémies, des apnées du sommeil, des déficiences sensorielles, des pathologies endocriniennes auto-immunes (hypothyroïdisme, intolérance au gluten, diabète, alopecie), un vieillissement plus précoce et également la maladie d'Alzheimer.

2. Le dépistage de la trisomie 21

2.1. Historique

Avant 1970, outre l'annonce de la trisomie 21, il fallait annoncer aux parents le risque de récurrence à une prochaine grossesse, ce qui avait parfois pour effet de les dissuader d'avoir d'autres enfants. La venue d'un enfant porteur de trisomie 21 dans une famille pouvait bloquer toute idée de mettre au monde un autre enfant. Le risque de récurrence ne dépasse pourtant pas 1%.

La possibilité de diagnostiquer la trisomie 21 a permis aux couples ayant déjà un enfant atteint de cette même maladie de pouvoir éviter une deuxième anomalie chromosomique.

En décembre 1977, une convention entre la CNAMTS (Caisse Nationale de l'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés) et dix laboratoires regroupés dans l'association française pour le dépistage et la prévention des maladies métaboliques et des handicaps de l'enfant, a permis de faire bénéficier aux femmes de 40 ans et plus, de la gratuité de l'amniocentèse et du diagnostic cytogénétique des maladies chromosomiques.

En Octobre 1980, une nouvelle convention étendait cet accès gratuit à l'amniocentèse aux femmes âgées de 38 ans et plus.

En 1987, l'échographie comme technique de dépistage de la trisomie 21 a fait l'objet d'un consensus et d'une reconnaissance officielle des pouvoirs publics comme instrument de surveillance de la grossesse.

En 1988, une dernière convention étendait l'accès gratuit au diagnostic prénatal aux femmes ayant présenté, au cours de la grossesse, des signes d'appel échographiques reconnus comme étant associés à une aberration chromosomique. [10]

Jusqu'aux années quatre-vingt-dix, l'amniocentèse pour caryotype était donc le seul moyen de dépistage mais cette stratégie était peu performante car les 2/3 des enfants porteurs de trisomie 21 naissent de femmes de moins de 35 ans.

En 1997, trois arrêtés relatifs au consentement de la femme enceinte à recourir aux dosages des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 font suite à l'article R.162-16-1 du Code de la Santé publique. L'arrêté du 23 janvier (Annexe I) fixe la nomenclature des actes de biologie médicale et rappelle la cotation du dosage des marqueurs sériques et ce que doit préciser le contenu de l'analyse. Celui du 28 mai 1997 (Annexe II) fixe les conditions particulières d'évaluation des réactifs de dosages des marqueurs sériques prédictifs de la trisomie 21. Enfin, l'arrêté du 12 novembre 1997 (Annexe III) est relatif au consentement de la femme enceinte quant à la réalisation de ces marqueurs sériques maternels.

Ces arrêtés offrent donc à toute femme enceinte l'accès au dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques, dont un contrôle de qualité est assuré par les biologistes engagés dans le diagnostic prénatal.

Le dosage des marqueurs sériques maternels était tout d'abord effectué entre 14 et 18 semaines d'aménorrhées (SA) avec la fraction libre de β -hCG ou la β -hCG totale, l' α -foetoprotéine et l'estriol non-conjugué, combinés à l'âge maternel.

Avec un seuil de risque établi à 1/250, le taux de détection de la trisomie 21 (nombre de fœtus porteurs de trisomie 21 parmi la population à risque) pour ce test était de 65%, avec un taux de faux-positif de 5% (nombre de fœtus sains faisant partie de la population à risque). [11]

La Haute Autorité de Santé (HAS) a donc voulu établir de nouvelles recommandations sur les stratégies de dépistage de la trisomie 21, pour améliorer ses performances.

Les marqueurs sériques du deuxième trimestre ont alors été combinés à la mesure de la clarté nucale, réalisée lors de l'échographie du premier trimestre (entre 11 et 14 SA) car le risque de trisomie 21 augmente exponentiellement avec l'épaisseur de la clarté nucale. Sans trop augmenter le nombre de caryotypes réalisés, cela diminue donc l'anxiété des femmes et le risque de fausse couche lié à l'amniocentèse.

L'HAS recommande aujourd'hui de proposer aux femmes enceintes entre 11+0 et 13+6 SA, le test combiné intégrant les données échographiques, c'est-à-dire la mesure de la clarté nucale, les données biologiques des marqueurs sériques du premier trimestre utilisant la Pregnancy-Associated Plasma Protein-A (PAPP-A) et la fraction libre de β -hCG, et l'âge maternel. [12]

2.2. Définition

En 2009, le Journal Officiel publie un arrêté fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21. Le dépistage pratiqué actuellement repose donc sur le dosage de substances présentes dans le sang de la femme enceinte, les marqueurs sériques maternels, ainsi que sur la mesure de la clarté nucale. [13]

Ce sont des élévations ou des baisses des taux des marqueurs sériques par rapport aux valeurs normales qui servent à évaluer le risque, mais ces variations par rapport à une norme ne peuvent servir à dépister une trisomie 21 que pendant certaines périodes de la grossesse.

Ce risque est calculé en tenant compte également de l'âge maternel, de l'âge gestationnel et des antécédents d'anomalies chromosomiques.

En effet, le risque augmente avec l'âge maternel. La surmortalité prénatale est très nette chez les fœtus porteurs de trisomie 21 par rapport aux fœtus euploïdes. De plus, en fonction de l'âge gestationnel, le risque d'aneuploïdies va être différent et doit impérativement être pris en compte dans les différents outils de calcul de risque. [14]

Aujourd'hui, les marqueurs sériques du premier trimestre sont à privilégier et sont systématiquement proposés aux patientes afin de les combiner à la mesure de la clarté nucale et à l'âge maternel. Ces dosages sont à ajuster à la longueur craniale qui est le meilleur indicateur de l'âge gestationnel.

2.2.1. L'âge maternel [14]

Avec une valeur prédictive positive à 38 ans de 1/200 et de 1/400 à 35 ans, l'âge maternel seul est le plus mauvais des marqueurs de dépistage de la trisomie 21. Les marqueurs sériques génèrent un taux d'amniocentèse qui suit la courbe de risque de trisomie 21 en fonction de l'âge maternel, générant de 3% d'amniocentèses chez les femmes les plus jeunes à 50% chez les patientes de 40 ans.

Les marqueurs sériques permettent donc d'éviter les amniocentèses inutiles chez les patientes de 38 ans et plus, et permettent le diagnostic de trisomie 21 chez les femmes jeunes.

2.2.2. Les marqueurs sériques maternels

Les marqueurs sériques suivent une courbe d'évolution physiologique pendant la grossesse. Les valeurs normales sont donc différentes et doivent être définies pour chaque semaine d'aménorrhée. Les unités de chaque marqueur sont, bien sûr, différentes les unes des autres. Ces données sont donc impossibles à comparer entre elles. Les transformer en Multiple de la Médiane (MoM) consiste à attribuer à chaque marqueur la valeur d'une unité pour la valeur médiane à chaque âge gestationnel.

Les normes utilisées sont comprises entre 0,5 et 2,5 MoM. Au-dessous de 0,5 MoM, la valeur est anormalement basse et au-delà de 2.5 MoM, elle est anormalement élevée. [15]

Différents marqueurs sont utilisés. Ils dépendent de l'âge gestationnel à laquelle se trouve la patiente.

2.2.2.1. Marqueurs sériques du premier trimestre

Au premier trimestre, sont associés deux marqueurs sériques maternels que sont la β -hCG libre et la PAPP-A qui sont dosés entre 11SA et 13SA + 6 jours. Pour cette association, il a été démontré une sensibilité de 60 à 67% pour la trisomie 21, pour un taux de faux-positifs de 5%. [16]

La fraction libre de la bêta-hormone chorionique gonadotrope (β -hCG)

L'hormone chorionique gonadotrope est synthétisée par le placenta et le syncytiotrophoblaste. Elle est composée de deux chaînes, alpha et bêta, chacune pouvant se présenter sous forme libre. La concentration de cette hormone augmente fortement jusqu'à 10 SA, puis diminue et se stabilise entre 20 SA et la fin de la grossesse. Dès 1987, Bogare et al. notent une corrélation entre une augmentation des concentrations sériques maternelles en hCG et une atteinte fœtale. [17] En 1990, Macri et al. mettent en évidence une augmentation de la sensibilité en utilisant la fraction libre de la β -hCG. [18] La β -hCG est un bon marqueur de dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre mais aussi au deuxième trimestre.

La β -hCG est également augmentée dans les cas de triploïdies, de grossesses gémellaires, de môle hydatiforme ou de choriocarcinome placentaire. Des taux bas de β -hCG sont observés en cas de trisomie 13, de trisomie 18 et de mort fœtale *in utéro* (MFIU). [19]

La Pregnancy-associated plasma protein A (PAPP-A)

La PAPP-A est principalement synthétisée par le syncytiotrophoblaste et la cellule déciduale. Elle est détectée dans le sang maternel à partir de la cinquième semaine de grossesse et aurait un rôle protecteur du fœtus vis à vis du système immunitaire maternel. En cas de trisomie 21, il y aurait des anomalies de glycosylation de la molécule ainsi qu'une perturbation de son transfert placentaire et de sa sécrétion, associées à une diminution de sa stabilité, d'où un effondrement des concentrations plasmatiques maternelles. L'abaissement est plus important lorsque les dosages sont effectués précocement, la pertinence de la PAPP-A diminue donc avec le terme. [20]

Les taux de PAPP-A sont également diminués en cas de pré-éclampsie, de trisomies 18 et 13, de restriction de croissance *in utéro* (RCIU), de naissance prématurée ou encore de MFIU. [19]

2.2.2.2. Marqueurs sériques du deuxième trimestre

Les marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre sont l'alpha foetoprotéine, la bêta-hCG et l'estriol non conjugué. Ils se dosent entre 14SA et 17SA+6 jours.

L'alpha- foetoprotéine ou AFP

L'AFP tire son origine du foie et de l'intestin du fœtus. Le taux d'AFP augmente progressivement jusqu'au terme. Dans le cas de trisomie 21, cette substance décelable dans le sang maternel est inférieure à la normale au deuxième trimestre.

Une élévation du taux d'AFP a été mise en évidence lors d'anomalies de fermeture du tube neural (spina bifida). [15]

La β -hCG

La β -hCG est sécrétée par le placenta et le syncytiotrophoblaste, comme décrit précédemment. En cas de pathologie de trisomie 21, le taux est supérieur à la normale au second trimestre de la grossesse. [17] [18] [19]

L'estriol non conjugué (uE3)

L'estriol provient de l'ensemble fœto-placentaire. L'uE3 reflète la synthèse et la régulation des stéroïdes fœtaux. Son taux augmente fortement lors des grossesses physiologiques et ce, jusqu'au terme. Dans les grossesses où le fœtus est porteur de trisomie 21, les concentrations sériques maternelles d'uE3 sont significativement abaissées. [21] [22]

2.2.3. L'échographie

2.2.3.1. Echographie du premier trimestre

Langdon Down fit en 1886 la relation entre l'épaisseur importante de cet œdème sous la peau de la nuque et le phénotype trisomique des enfants observés à la naissance. Une nuque œdémateuse épaissie est ainsi devenue un signe échographique de trisomie 21.

L'intérêt de la mesure de la clarté nucale au cours de cette échographie s'est alors développé dès le début des années quatre-vingt-dix dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

Cette échographie, réalisée entre 11 et 14 SA, correspondant à une longueur cranio-caudale de 45 à 84 mm, s'est imposée comme le moyen le plus fiable de dater la grossesse et de dépister la présence d'une trisomie 21 chez le fœtus par la mesure de la clarté nucale interprétée en fonction de l'âge maternel et de la longueur cranio-caudale. La relation entre mesure de l'épaisseur de la nuque et anomalies chromosomiques est en effet bien démontrée.

Dans le rapport du Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal, la mesure de la clarté nucale fait partie des mesures devant figurer dans le compte rendu de l'examen de dépistage du premier trimestre, avec la longueur cranio-caudale et le diamètre bipariétal. [23]

En 2003, la publication de Malone et d'Alton décrit une sensibilité de la mesure de la clarté nucale de 77% pour un taux de faux-positifs de 6% et la valeur prédictive positive de 4,7%. [24]

Cette mesure est définie par l'espace normal sous-cutané, entre la peau et les tissus mous recouvrant la nuque du fœtus. A l'échographie, la clarté nucale apparaît comme une surface anéchogène entre le derme et le rachis. Elle représente donc un œdème observé dans la région postérieure du cou chez tous les fœtus, de façon transitoire entre 11 et 14 SA.

On mesure la clarté nucale sur une coupe médio-sagittale, au niveau de l'épaisseur maximale de la zone anéchogène. Il ne faut pas confondre la membrane amniotique qui sépare la cavité amniotique du cœlome extra-embryonnaire avec la peau nucale. En cas de doute, il faut attendre un mouvement du fœtus pour différencier les deux ou le stimuler avec la sonde. La mesure moyenne de la clarté nucale se situe entre 1 et 2 mm et augmente avec l'âge gestationnel. Elle est physiologique lorsque sa taille est inférieure à 3mm.

L'hyperclarté nucale est due à une accumulation de liquide dans l'espace sous-cutané pouvant être dû à un retard de résorption du système lymphatique ou une compression médiastinale. Elle est aujourd'hui bien identifiée comme marqueur d'aneuploïdies et particulièrement de trisomie 21 mais aussi de cardiopathie fœtale et de nombreux syndromes génétiques et malformations. [25] [26]

En France, la certification des échographistes est réalisée par le Collège français d'échographie fœtale. Le score d'Herman décrit les critères à respecter pour réaliser la mesure de la clarté nucale. Les trois critères majeurs, évalués sur deux points, sont la coupe sagittale stricte, la position correcte des curseurs et la continuité de la peau. Les trois critères mineurs, évalués sur un point, sont la taille de l'image qui doit être suffisante, la bonne visualisation de l'amnios et la position de la tête du fœtus. Un score total supérieur à 4 sur 9 est considéré comme acceptable. Il est excellent lorsqu'il est supérieur ou égal à 8. La qualité des clichés est fondamentale pour intégrer la mesure de la nuque dans le calcul de risque de trisomie 21. [27]

Au CHU de Caen et dans toute la Basse-Normandie, la valeur de la mesure de la clarté nucale est validée si elle est réalisée avec un score de Herman supérieur ou égal à 6. [28]

Le dépistage échographiste du premier trimestre basé sur la mesure de la clarté nucale est donc performant pour la détection de la trisomie 21 dans les populations à haut et bas risque. La standardisation de la technique de la mesure nucale exige une homogénéisation des âges gestationnels entre 11 et 14 SA, une formation préalable des échographistes et la mise en place d'un contrôle de qualité.



Photo d'échographie de la mesure d'une clarté nucale fournie par Mme Riffat, sage-femme échographiste au CHU de Caen.

2.2.3.2. Echographie du deuxième trimestre

Il existe un lien entre certains signes d'appels échographiques et le risque de trisomie 21. [29]

Les signes d'appel échographiques évalués sont dits majeurs ou mineurs.

Les marqueurs échographiques majeurs comprennent les anomalies morphologiques et la nuque épaisse tandis que les marqueurs échographiques dits mineurs incluent l'humérus et le fémur courts inférieurs au 10^{ème} percentile, les foyers hyperéchogènes intracardiaques, l'intestin hyperéchogène, la pyélectasie supérieure ou égale à 5mm, les kystes des plexus choroïdes, les os propres du nez courts inférieurs à 2,5mm, l'ouverture de l'angle iliaque, le signe de la sandale, la brachymésophalangie du cinquième doigt (raccourcissement de la deuxième phalange), etc. [30] [31]

Les malformations fœtales à type de cardiopathie, atrésie duodénale, omphalocèle, et hydrocéphalie sont observées chez 33 % des fœtus atteints de trisomie 21 avec un taux très faible de faux positifs. De plus, la mesure de l'épaisseur de la nuque en prenant un seuil supérieur ou égal à 6 mm permet un taux de détection de 40 %, avec un taux de faux positifs inférieur à 1 %. Du fait de la grande spécificité de ces marqueurs majeurs, chacun présente une forte valeur prédictive positive pour le dépistage des anomalies chromosomiques. [32]

En revanche, les marqueurs échographiques mineurs sont fréquemment observés chez les fœtus sains mais sont plus fréquents chez les fœtus présentant une trisomie 21. Le sonogramme, sous forme de score, a donc été proposé afin d'optimiser la détection des fœtus porteurs de trisomie 21.

Chaque marqueur majeur (nuque épaisse, malformations) compte pour deux points, chaque marqueur mineur (l'humérus et le fémur courts, foyers hyperéchogènes intracardiaques, intestin hyperéchogène, pyélectasie, kystes des plexus choroïdes) compte pour un point. Le caryotype est proposé seulement si le score est supérieur ou égal à 2. Une telle stratégie permet de détecter 73 % des trisomies 21. [33]

Tous les signes d'appel échographiques pouvant conduire à la réalisation d'un caryotype fœtal doivent faire l'objet d'une validation par le centre pluridisciplinaire de dépistage prénatal (CPDPN).

2.3. La combinaison des différentes méthodes de dépistage

Interpréter de manière indépendante les différents résultats revient à se priver d'une grande quantité d'informations et diminue la sensibilité et la spécificité des tests. Il est donc intéressant de combiner les résultats de plusieurs tests de dépistage pour aboutir à un calcul unique de risque. Le calcul de risque prend alors en compte comme paramètres l'âge maternel, la datation de la grossesse au jour du prélèvement, les concentrations sériques des marqueurs maternels du premier ou du deuxième trimestre, la mesure de la clarté nucale et le poids maternel, tous ces paramètres étant convertis en MoM. Le seuil de risque retenu pour discuter d'un test diagnostique est de 1/250.

L'un des principaux objectifs de ces dépistages combinés est de donner une information fiable aux femmes qui le souhaitent afin qu'elles puissent faire un choix éclairé. Ces stratégies de dépistage nécessitent la mise en place indispensable d'un contrôle de qualité.

2.3.1. Le dépistage combiné au premier trimestre

Il est possible de combiner la mesure de la clarté nucale aux marqueurs sériques maternels du premier trimestre (la PAPP-A et la β -hCG libre), par le fait qu'il n'existe aucune corrélation entre eux. C'est la stratégie à privilégier. Plusieurs études retrouvent une sensibilité de 80 à 86% pour un taux de faux-positifs de 5%. [34] Une étude évaluant ce dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre a été effectuée entre 2004 et 2009 en incluant 12 768 patientes. Elle retrouve une sensibilité de 81,2% pour un taux de faux-positif de 2,8%. [20]

Il est donc désormais recommandé de proposer au premier trimestre de la grossesse un dépistage combiné tenant compte de l'âge maternel, de l'âge gestationnel, des antécédents d'anomalies chromosomiques, de la mesure de la clarté nucale et du dosage des marqueurs sériques du premier trimestre.

2.3.2. Le dépistage séquentiel intégré

Il est également possible de combiner la mesure de la clarté nucale au premier trimestre et le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre, si le dépistage combiné du premier trimestre n'a pu être réalisé. C'est le dépistage séquentiel intégré du 2^{ème} trimestre. Plusieurs études ont évalué la sensibilité de ce dépistage séquentiel en deux étapes et montrent une sensibilité d'environ 80% pour un taux de faux-positifs de 5%. [35]

3. Le diagnostic de trisomie 21

La suspicion d'anomalies chromosomiques, comme la trisomie 21, amène à proposer de manière systématique aux futurs parents un prélèvement fœtal invasif afin de réaliser le caryotype du fœtus. Le diagnostic anténatal nécessite donc une concertation pluridisciplinaire afin de décider des situations nécessitant ce diagnostic et les techniques de prélèvement adaptées.

Cinq éléments motivent la stratégie de diagnostic prénatal : la nature du prélèvement qui dépend donc de l'indication, l'âge gestationnel, le risque obstétrical, le risque d'une interruption tardive de grossesse et bien sûr, l'avis du couple clairement informé. [36]

La loi du 29 Juillet 1994 (Annexe IV) relative au respect du corps humain précise le fonctionnement du diagnostic prénatal. Ce diagnostic est réservé à l'enfant à naître qui présente « la forte probabilité d'une affection d'une particulière gravité, incurable au moment du diagnostic ». [37]

Dans le cadre du dépistage de la trisomie 21, un diagnostic par amniocentèse ou biopsie de trophoblaste est proposé aux patientes faisant partie de la population à risque de trisomie 21 chez le fœtus, c'est-à-dire dont le résultat du test de dépistage est supérieur à 1/250. Les délais de réponse de l'amniocentèse sont de trois semaines. L'existence de risques de complications iatrogènes tel que le risque de fausse couche après amniocentèse (estimé entre 0.5 à 1%), n'est pas anodine.

L'amniocentèse reste la technique de référence, par la fiabilité de ses résultats mais aussi en ce qui concerne le risque faible de fausse couche spontanée, et ce, malgré le délai de réponse. [38]

4. Issue de grossesse

Lors du diagnostic, si le caryotype révèle la présence d'une trisomie 21, le couple reçoit toutes les informations nécessaires quant aux différentes possibilités qui en découlent, soit poursuivre la grossesse, soit pratiquer une interruption médicale de grossesse (IMG).

La poursuite de la grossesse est choisie dans le cas où les couples décident de garder l'enfant ou, plus rarement, dans le cas où les couples décident de faire un don d'enfant.

L'interruption de grossesse qui peut découler du diagnostic de trisomie 21 est autorisée dans les conditions définies par un décret du 3 mai 2002. La patiente choisit un médecin qui sera associé à une équipe pluridisciplinaire.

La loi bioéthique de 1994 (Annexe V) prévoit en effet la création de centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) qui sont habilités à accepter ou refuser les demandes éventuelles d'interruption médicale de grossesse.

Ils fonctionnent depuis 1999, date de parution des décrets d'application de cette loi. D'après le Code de la Santé publique, ils ont pour mission d'aider les équipes médicales et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie fœtale est détectée ou suspectée et lorsqu'une transmission héréditaire de maladie dans une famille amène à envisager un diagnostic prénatal ou préimplantatoire (art. R. 2131-10 du Code de la Santé publique). Le CPDPN doit organiser des séances de travail pluridisciplinaires sur les dossiers de demande. Lorsqu'une interruption médicale de grossesse est souhaitée par la patiente, deux médecins doivent donner leur accord écrit s'ils considèrent qu'il existe « une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic » (article L. 2231-1 du Code de la Santé publique).

Un soutien psychologique du couple est bien sûr nécessaire lors de cette prise de décision.

5. Information des parents

5.1. Pourquoi informer

Selon l'HAS, « bien informer, c'est :

- **Consacrer du temps** à l'information de la femme enceinte ou du couple
- **Apporter une écoute attentive** pour mieux prendre en compte les attentes de la femme enceinte ou du couple, leur permettre de poser des questions et d'aborder les problèmes rencontrés
- **Délivrer une information orale fondée sur les données scientifiques actuelles**, la réglementation et les droits liés à la maternité ; la compléter, si possible, avec des documents écrits fiables

- **Utiliser un langage et/ou un support adaptés**, en particulier avec les personnes ayant un handicap sensoriel ou mental ou avec celles qui ne parlent ni ne lisent le français
- **Proposer si nécessaire, une consultation supplémentaire** (notamment en début de grossesse), si le volume et/ou la nature de l'information à donner le requièrent
- **Fournir des informations écrites** (à défaut, indiquer où en trouver), notamment sur la surveillance médicale de la grossesse, la prévention des risques et l'offre de soins locale
- **Assurer la continuité des soins** par le partage des informations entre les différents professionnels concernés et la femme ou le couple » [39]

La question de l'autonomie est essentielle. Lorsqu'un dépistage tel que celui de la trisomie 21 existe, qu'il est techniquement réalisable et qu'il peut déboucher sur un acte médical de diagnostic, il est indispensable que la femme enceinte concernée soit libre de décider d'y recourir ou non, seule ou avec son conjoint. Pour qu'elle puisse le faire en toute responsabilité, il est donc nécessaire qu'elle ait à sa disposition une information complète et explicite. Donner une information complète dès la première consultation est difficile, étant donné que la présence de cette pathologie chez l'enfant n'est qu'hypothétique et que les décisions doivent être prises rapidement. [40] [41]

L'HAS précise que les patientes peuvent refuser l'information. « La préservation du principe d'autonomie suppose de respecter ce choix : en effet, en leur fournissant une information qu'elles ne désirent pas, on risque de les mettre face à des préoccupations qu'elles n'avaient pas souhaitées. » [12, p.142]

Le diagnostic prénatal est devenu un élément banal de la prise en charge obstétricale et est justifié par le fait de rassurer les couples. Il peut également permettre dès la naissance une prise en charge adaptée pour un enfant atteint d'une malformation et permet surtout de préparer les parents à accueillir l'enfant handicapé.

Cependant, il est fréquent que l'information nécessaire au diagnostic prénatal ne soit pas donnée ou le soit de manière incomplète. De nombreuses femmes parlent d'un engrenage dont elles n'avaient pas réalisé toutes les conséquences et ne leur laissant pas de liberté de décision. [42]

De plus, le temps estimé nécessaire pour donner une information complète et compréhensible par les patientes sur l'intérêt, les limites, la fiabilité et les conséquences du test de dépistage de la trisomie 21, est de vingt minutes. [43]
Or les praticiens (gynécologues-obstétriciens, généralistes, radiologues, sages-femmes) ne peuvent que difficilement satisfaire cette exigence.

5.2. Contenu de l'information

Il faut en premier lieu rappeler à la patiente que le recours à ce dépistage est facultatif et non obligatoire. Il est également important d'expliquer à la patiente que c'est un test de dépistage et donc d'expliquer la notion de dépistage en comparaison à celle de diagnostic. [44]

Le contenu de la consultation médicale préalable à la réalisation d'un test de dépistage prénatal doit comprendre un certain nombre d'informations :

- L'information sur la maladie dépistée, ici la trisomie 21, sur l'éventualité de malformations organiques associées, sur le pronostic neuro-développemental mais aussi sur les différentes possibilités de prise en charge de cette maladie
- La signification d'un résultat à bas risque, d'un résultat à haut risque, le pourcentage de patientes comprises dans la population à bas risque et celui des patientes comprises dans la population à haut risque
- Le diagnostic pour les patientes comprises dans la population à haut risque par amniocentèse remboursée
- Le risque de fausse couche après l'amniocentèse
- Le pourcentage de patientes de la population à haut risque qui auront un fœtus porteur d'une trisomie 21
- L'information sur la possibilité d'une interruption médicale de grossesse et sur la possibilité de poursuivre la grossesse pour les patientes dont le résultat de l'amniocentèse montre que le fœtus est atteint de trisomie 21.

Malgré tout, il persiste des lacunes dans l'information transmise aux patientes par les médecins et sages-femmes, en particulier sur les notions de faux-positifs et faux-négatifs, sur les conséquences de la démarche diagnostique (en particulier concernant l'amniocentèse et ses risques) et les différentes issues de grossesse possibles en cas de diagnostic de trisomie 21.

5.3. Consentement

Un consentement est imposé par un arrêté du 23 juin 2009 (Annexe VI) dans lequel la patiente déclare avoir reçu les informations concernant le dépistage de la trisomie 21. Ce document aborde également la possibilité de révéler d'autres affections que la trisomie 21.

Le laboratoire qui effectue le caryotype doit être en possession du consentement écrit de la patiente et de l'attestation de consultation médicale en application du Code de Santé publique. Le résultat ne peut être remis à la patiente que par le médecin prescripteur. [45]

Un arrêté du 19 Février 2010 (Annexe VII) récapitule les principales informations délivrées par le médecin dans le consentement que la patiente doit signer dans le cadre du dépistage de trisomie 21.

D'après l'article 36 du Code de Déontologie des Médecins, « le consentement de la personne examinée ou soignée doit être recherché dans tous les cas. »

6. Questionnement éthique

La question éthique relative à ce sujet est de savoir comment les professionnels et la population perçoivent l'obligation faite aux médecins et sages-femmes d'informer chaque femme enceinte de l'existence d'un test de dépistage de la trisomie 21. La différence entre obliger à dire et inciter à faire est aussi fondamentale que fragile.

6.1. La loi du 4 mars 2002 dite « loi Kouchner »

La loi Kouchner du 4 mars 2002 [46] est relative aux droits des malades, à la qualité du système de santé et au droit fondamental à la protection de la santé, c'est-à-dire qu'elle garantit l'égal accès de chaque personne aux soins nécessités par son état et assure la continuité des soins et la meilleure sécurité sanitaire possible (article L.1110-1 du Code de la Santé publique). Le patient devient réellement acteur de sa prise en charge et peut accéder lui-même aux informations le concernant.

L'information des patients est un droit, sauf si le patient exprime le souhait de ne pas être informé. L'information doit être claire et compréhensible par le patient. Le praticien doit ainsi impérativement s'assurer que les informations fournies sont comprises par le patient (article 34 du Code Déontologie des Médecins).

L'information complète et objective permet à la patiente de prendre une décision éclairée. La représentation du handicap, le statut donné au fœtus, la fiabilité du test, ont une influence certaine sur la transmission de l'information, et la décision prise par la patiente et son conjoint.

De plus, d'après l'article L. 1111-4 du Code de la Santé publique, « aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne ». Il est donc indispensable pour obtenir ce consentement que la patiente ait eu une information claire et complète dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

6.2. Existe-t-il un risque d'eugénisme avec le dépistage de la trisomie 21 en France ?

L'eugénisme est un mot qui vient du grec : *eu* qui signifie bien et *gennân* qui signifie engendrer.

La notion d'eugénisme a été proposée par Francis Galton, psychologue et physiologiste d'origine britannique, en 1881. Elle repose sur l'idée de faciliter la reproduction des membres les plus conformes de l'espèce et de ralentir la reproduction des membres moins conformes ou portants des maladies génétiques.

L'eugénisme, comme il est défini actuellement par le Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE), est un projet politique qui repose sur une pratique collective institutionnalisée qui vise à favoriser l'apparition de certains caractères ou à éliminer des caractères négatifs.

La question posée alors est : le dépistage de la trisomie 21 répond-t-il à ces critères ?

Le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels est proposé à toutes les femmes enceintes et leur est remboursé. C'est donc bien une pratique collective et institutionnalisée.

Cependant, la décision de réaliser ce test de dépistage ne revient pas à l'Etat mais bien à la femme enceinte puisqu'il n'est en aucun cas obligatoire. C'est la femme enceinte qui décide donc d'effectuer ce dépistage, puis qui accepte ou non un prélèvement à visée diagnostic en cas de résultat positif et enfin, qui décide d'une interruption de grossesse ou non en cas de portage de trisomie 21 par le fœtus.

La décision est donc prise par la femme enceinte, mais le CCNE insiste sur l'importance du conseil génétique et sur l'accompagnement psychologique.

En ce qui concerne la notion d'éliminer des caractères négatifs, le test de dépistage de la trisomie 21, aujourd'hui très compétent avec la combinaison de la mesure de la clarté nucale et des marqueurs sériques maternels du premier trimestre, ne permet cependant pas la détection de la totalité des trisomies 21.

Les textes réglementant ce dépistage de la trisomie 21 empêchent son assimilation à une politique eugéniste, qui serait alors contraire à l'article 16-4 du Code civil. (Annexe VIII)

Ces textes imposent le consentement éclairé de la patiente. Cependant, les études publiées par Favre et al. [42] montrent que les choix des patientes, dans le cadre du dépistage de la trisomie 21, sont loin d'être toujours éclairés.

Une information insuffisante ou mal comprise entame la liberté de choix de la patiente ou du couple. De plus, si un consentement écrit est nécessaire pour le dosage des marqueurs sériques maternels, il n'en est pas de même pour la mesure de la clarté nucale, très souvent effectuée sans demande, ni information préalable.

L'information est donc au centre de la préoccupation eugéniste du dépistage de la trisomie 21. En effet, c'est en s'efforçant de donner une information claire, explicite, en s'assurant de la bonne compréhension de celle-ci et des enjeux du dépistage de la trisomie 21 et en évaluant la position de la patiente, que l'on redonnera aux femmes la liberté d'un choix éclairé. Le temps est un des facteurs important dans l'information. C'est peut-être par ce manque de temps que l'information donnée n'est pas toujours la plus adaptée, ni complète.

Le but de l'étude menée lors de ce travail était donc de savoir ce que les patientes savaient et comprenaient du test de dépistage de la trisomie 21, puis ce qu'elles pensaient de l'information.

DEUXIEME PARTIE

1. Objectif de l'enquête

- Evaluer le niveau de connaissance des femmes au sujet du test de dépistage de la trisomie 21 et leur compréhension de ces informations

Hypothèse :

Les patientes ont des connaissances incomplètes sur le test de dépistage de la trisomie 21 malgré les informations données en début de grossesse.

2. Population et méthode

2.1. Population

L'enquête a été réalisée auprès d'une population de femmes enceintes. Elles ont été interrogées à tous les termes de grossesse, à l'occasion de leurs consultations obstétricales mensuelles. L'échantillon ne comporte que les patientes ayant déjà eu leur première échographie.

Il n'y a pas de critères d'exclusion ou d'inclusion puisque ce test était normalement proposé à toutes les patientes.

2.2. Support d'enquête

L'enquête a été effectuée à l'aide d'un questionnaire anonyme. (Annexe IX)

Un pré-test réalisé auprès de quatre femmes enceintes a permis de s'assurer que l'ensemble des questions était accessible, l'ordre des questions a dû être modifié suite à ce pré-test.

Le questionnaire définitif contenait cinq items de présentation (l'âge, la langue maternelle, le niveau d'étude, la situation familiale et le terme de la grossesse). Quatre questions ont été posées pour connaître les antécédents obstétricaux des patientes. Enfin 25 questions abordaient la compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 dont 18 étaient des questions fermées, 4 étaient des questions semi-ouvertes et 3 étaient des questions ouvertes.

A la fin du questionnaire, les femmes avaient la possibilité de formuler d'éventuels commentaires.

2.3. Terrain

Les questionnaires ont été distribués dans le service de consultations de gynécologie-obstétrique du CHU de Caen.

2.4. Mode de distribution

Les questionnaires ont été distribués aux patientes grâce à l'aide des sages-femmes du service de consultation. Ils ont également été proposés en libre-service dans les salles d'attente des consultations. Ils étaient ensuite restitués à l'accueil du service de consultation.

2.5. Durée de l'enquête

La distribution des questionnaires a duré 3 mois. Elle a été réalisée entre le 15 Août et le 15 Novembre 2012.

2.6. Mode d'exploitation

Les questionnaires ont été dépouillés manuellement et les réponses saisies sur le logiciel Excel. Il s'agit d'une étude descriptive, à la fois quantitative et qualitative.

3. Résultats

3.1. Participation

Au total, 100 questionnaires ont été distribués, 74 ont été récupérés. Parmi ces 74 retours, un questionnaire a été exclu car il était très incomplet. Ceci porte donc à 73 le nombre de questionnaires exploitables.

3.2. Description de la population

➤ Age

Parmi les patientes, une avait 20 ans ou moins de 20 ans, 58% avaient entre 20 et 29 ans (n=42), 40% avaient entre 30 et 39 ans (n=29) et une avait 40 ou plus de 40 ans.

➤ Langue maternelle

La langue française était la langue maternelle de 70 patientes (97%), une avait le roumain pour langue maternelle, une le coréen et une autre le khmer.

➤ Niveau d'étude

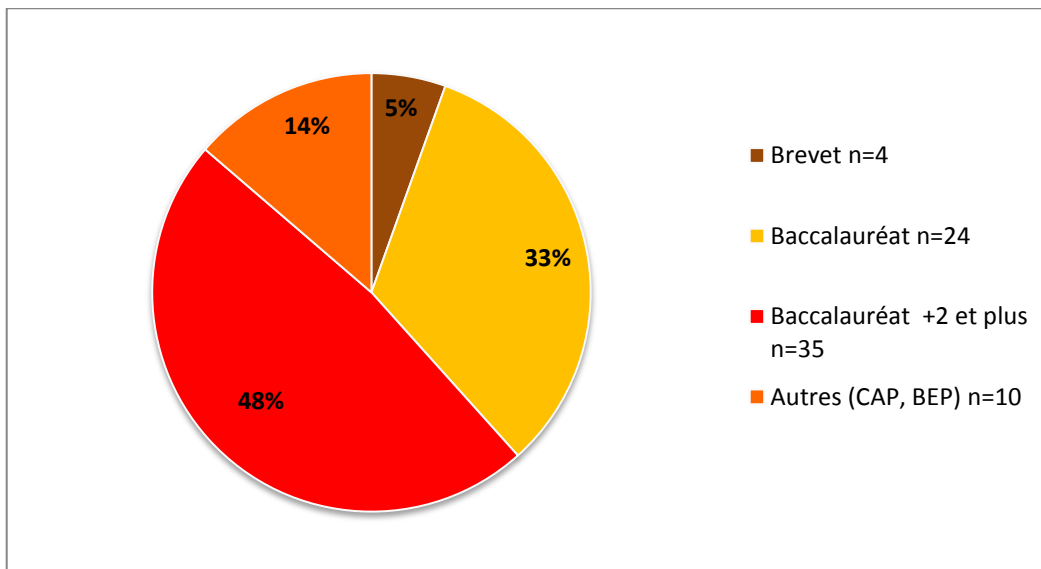


Figure 1 : Niveau d'étude des patientes (n=73)

➤ Situation familiale

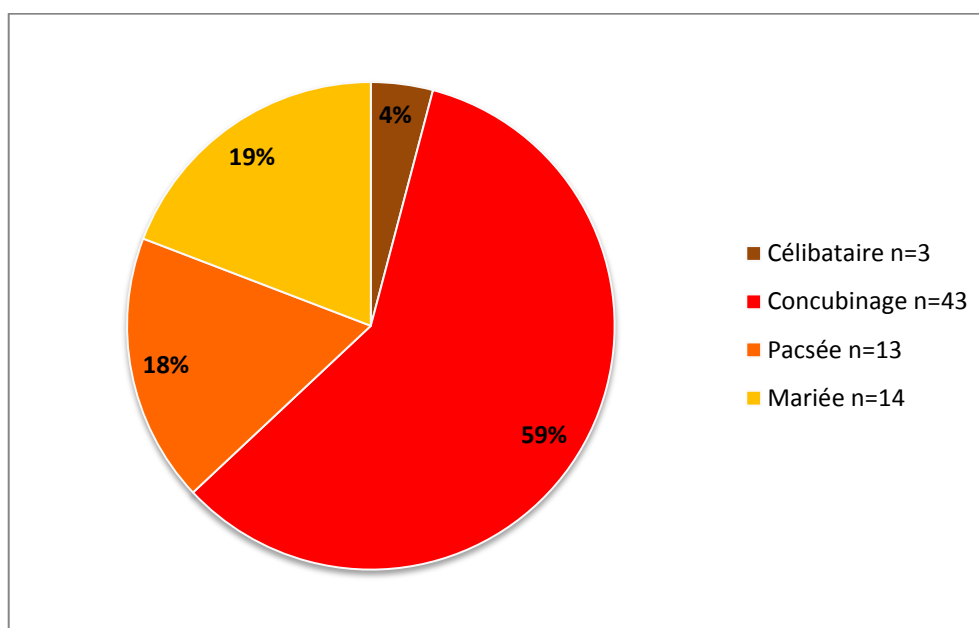


Figure 2 : Situation familiale des patientes (n=73)

➤ Gestité

Parmi les patientes, 48% (n=35) étaient des primigestes et 52% (n=38) étaient des multigestes.

➤ Parité

L'échantillon comprenait 59% de nullipares (n=43), 30% de primipares (n=22) et 11% de multipares (n=8).

➤ Terme

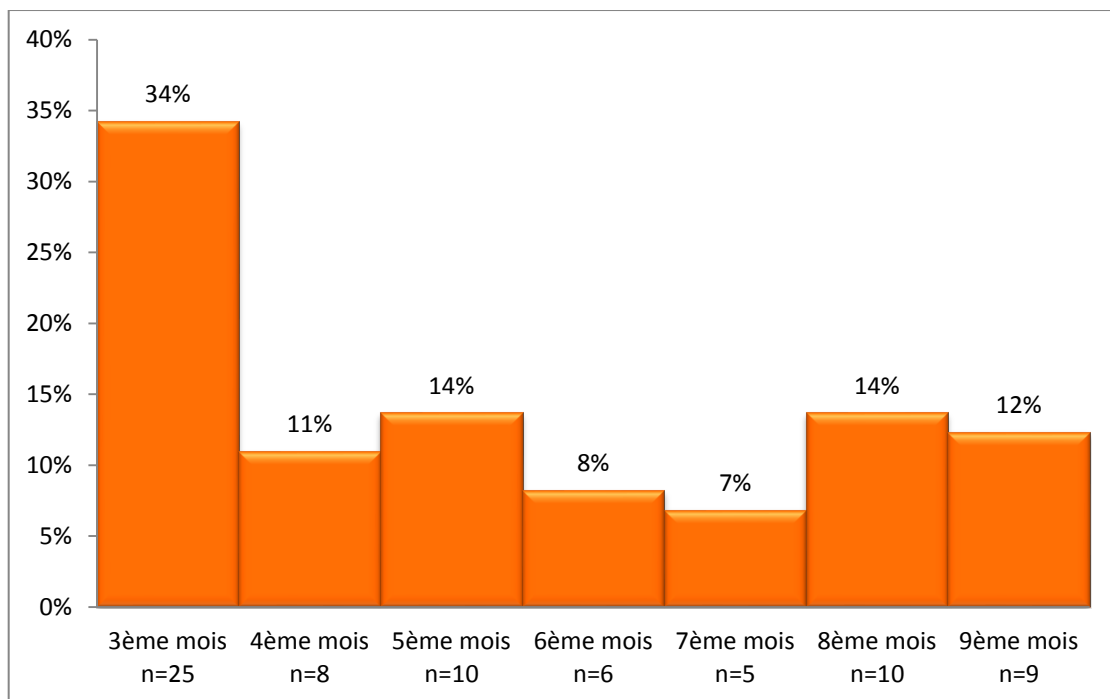


Figure 3 : Terme de la grossesse des patientes (n=73)

3.3. Connaissances et informations sur le test de dépistage de la trisomie 21

- Proposition du dépistage de la trisomie 21 aux grossesses antérieures

Parmi les patientes, 30 avaient déjà eu un enfant. Le test de dépistage de la trisomie 21 avait été proposé à 27 de ces patientes lors de leurs précédentes grossesses, 26 avaient accepté de le faire (une patiente n'a pas répondu).

- Antécédents de trisomie 21 dans la famille ou entourage des patientes

Dans l'échantillon (n=73), 12% des patientes ont déclaré connaître des personnes de leur famille ou de leur entourage atteintes de trisomie 21.

- Notions sur la trisomie 21 avant la grossesse actuelle

Dans cette population (n=73), 70% (n=51) ont déclaré avoir des notions sur la trisomie 21 avant la grossesse actuelle. Cette question était semi-ouverte et permettait aux patientes d'énoncer les notions qu'elles possédaient concernant cette maladie chromosomique :

- ✓ Douze de ces patientes ont expliqué avoir ces connaissances grâce à leur cursus scolaire (lycée), à leurs études (études infirmières, études de médecine, en génétique) ou encore grâce à leur profession (Instituts médico-éducatifs, infirmière, aide à la réalisation de la plaquette informative du CHU).
- ✓ Dix-sept patientes ont expliqué que c'était une maladie génétique mettant en évidence un chromosome surnuméraire, le chromosome de la paire 21 :
 - « *Maladie chromosomique du chromosome 21* »
 - « *Maladie génétique liée au chromosome 21* »
 - « *Trois chromosomes 21 dans notre caryotype au lieu de 2* »
 - « *Déficience due à une anomalie sur le chromosome 21* »

- ✓ Seize patientes ont, quant à elles, précisé leurs notions sur les conséquences physiques et intellectuelles de la trisomie 21 :
 - « *Morphologie : apparence physique, problèmes mentaux* »
 - « *Visage de l'enfant différent, retard de l'apprentissage* »
 - « *Un possible retard mental, malformation physique* »
 - « *Risques de malformations cardiaques, digestives, ...* »
 - « *Déficience mentale et physique* »
 - « *Maladie génétique entraînant un retard dans le développement de l'enfant, retard mental, trait physique particulier à cette maladie (yeux bridés, grosse langue)* »
 - « *Conséquences +/- graves sur l'enfant. Retard intellectuel, difficultés d'adaptation sociale.* »

- ✓ Une patiente déclare : « *J'ai très peu de notions. On devrait informer les patientes sur ce qu'est exactement la trisomie. Je n'ai pas eu d'explications particulières sachant que je ne fais pas partie des personnes à risque.* »

De plus, 7 femmes ont déclaré connaître le test de dépistage de la trisomie 21 :

- « *DéTECTABLE avant la naissance grâce à une prise de sang et mesure de la nuque* »
- « *Je connaissais les tests de dépistage de la T21 pendant la grossesse.* »
- « *Je ne savais pas que ce test était proposé systématiquement* »
- « *Maladie génétique détectable chez le fœtus par épaisseur de la nuque puis prise de sang pour connaître les risques* »

Enfin, dans cet échantillon (n=73), 30%, soit 22 patientes ont déclaré ne pas avoir de notions sur la trisomie 21.

➤ Connaissance sur le test de dépistage avant la grossesse

Dans l'échantillon (n=73), 86% soit 63 des patientes, connaissaient l'existence de ce test de dépistage avant la grossesse actuelle. Les patientes pouvaient donner plusieurs réponses sur les moyens d'information auxquels elles avaient recours, soit un résultat supérieur à 100%.

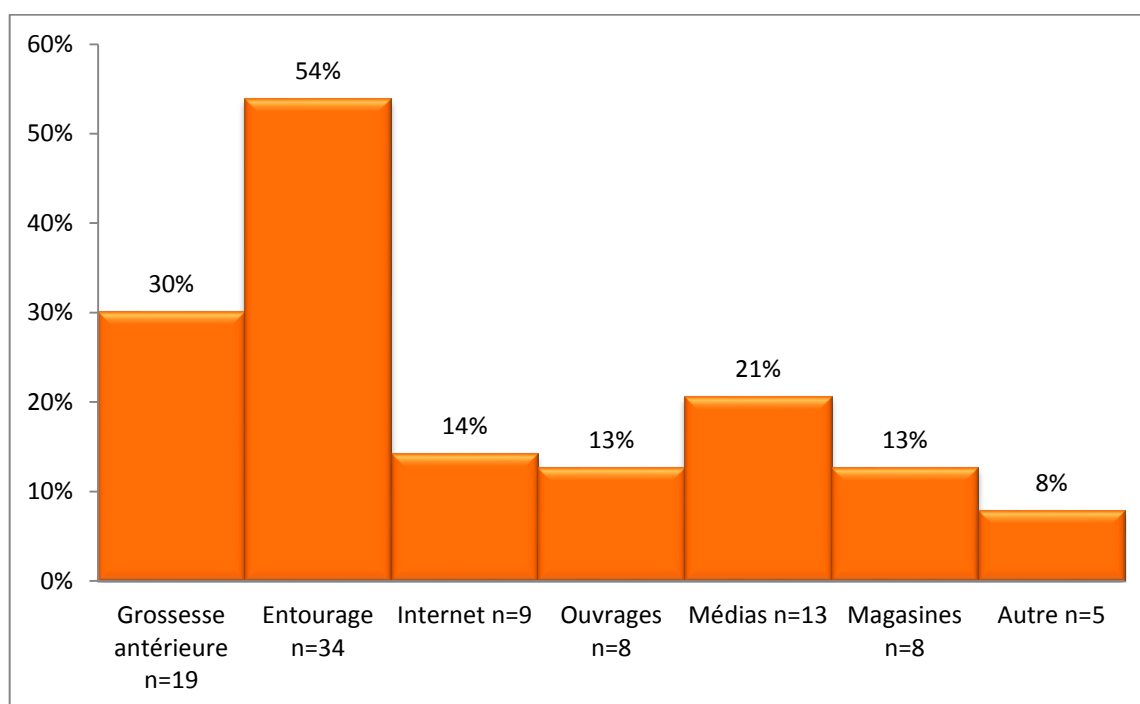


Figure 4 : Moyens d'information par lesquels ce test était connu avant la grossesse

Cette question était semi-ouverte, les patientes ont pu donner les autres moyens par lesquels elles ont connu ce test de dépistage. Trois patientes ont dit avoir eu connaissance de ce test par leurs études (paramédicales), une par son médecin, une par sa profession.

Dans l'échantillon (n=73), 14%, soit 10 patientes, ne connaissaient pas le test de trisomie 21 avant la grossesse actuelle.

➤ Test proposé pendant la grossesse actuelle

Le test de dépistage de la trisomie 21 a été proposé à la totalité des femmes de cet échantillon.

➤ Quand le test a-t-il été proposé et expliqué ?

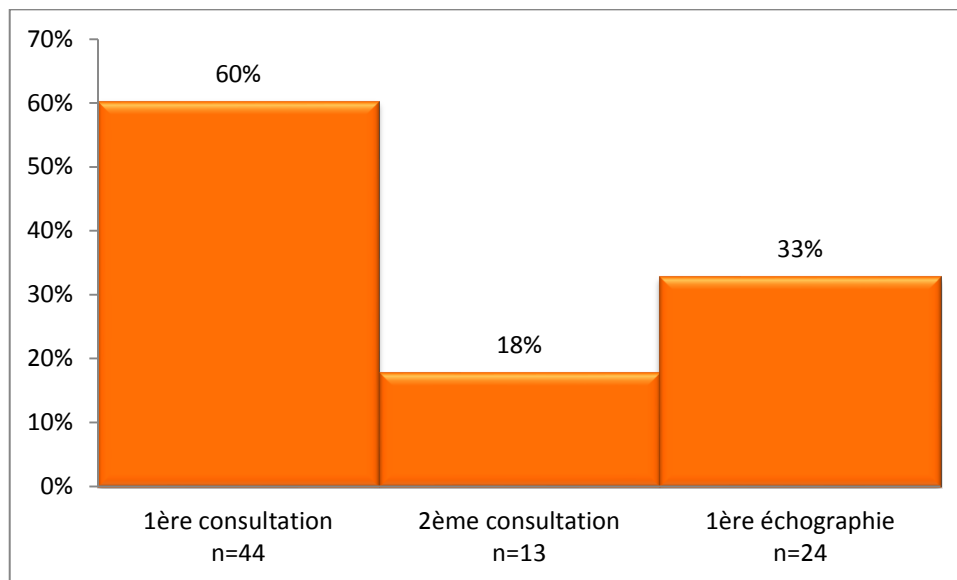


Figure 5 : Moment de la grossesse auquel le test a été proposé et expliqué

Certaines patientes ont bénéficié des explications à plusieurs occasions d'où un total supérieur à 100%.

➤ Par qui a-t-il été proposé ?

Les patientes pouvaient citer plusieurs professionnels de santé, le total est donc supérieur à 100%.

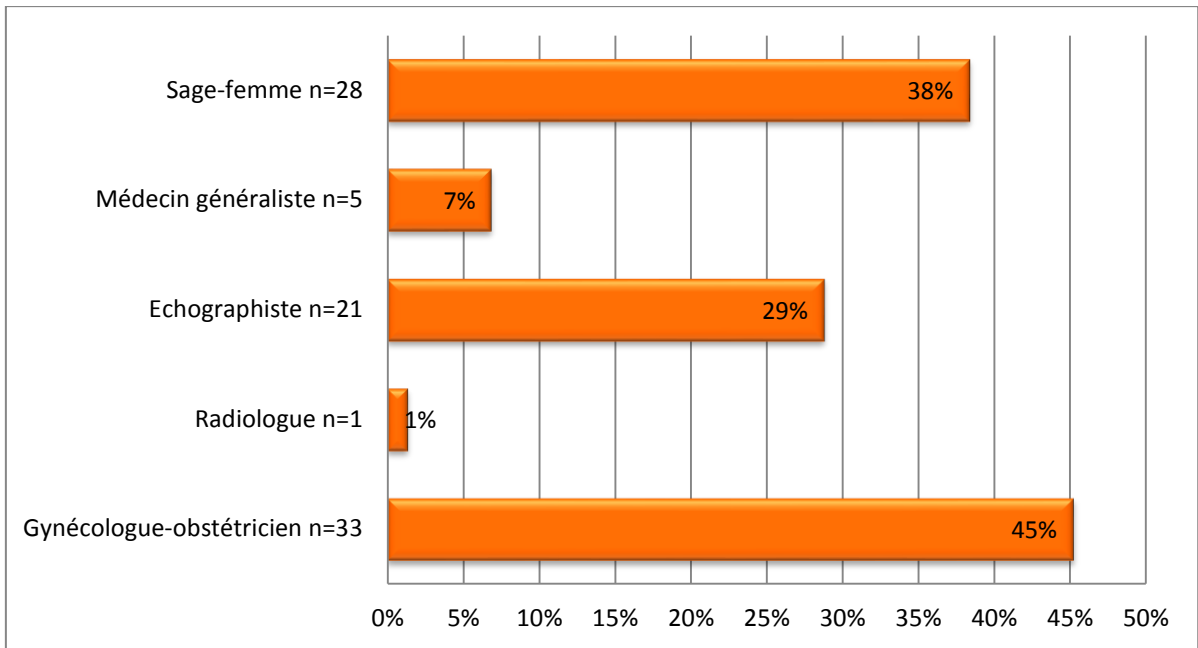


Figure 6 : Professionnels de santé ayant proposé le test de dépistage de la trisomie 21

➤ Les patientes pensent-elles que le test de dépistage est obligatoire ?

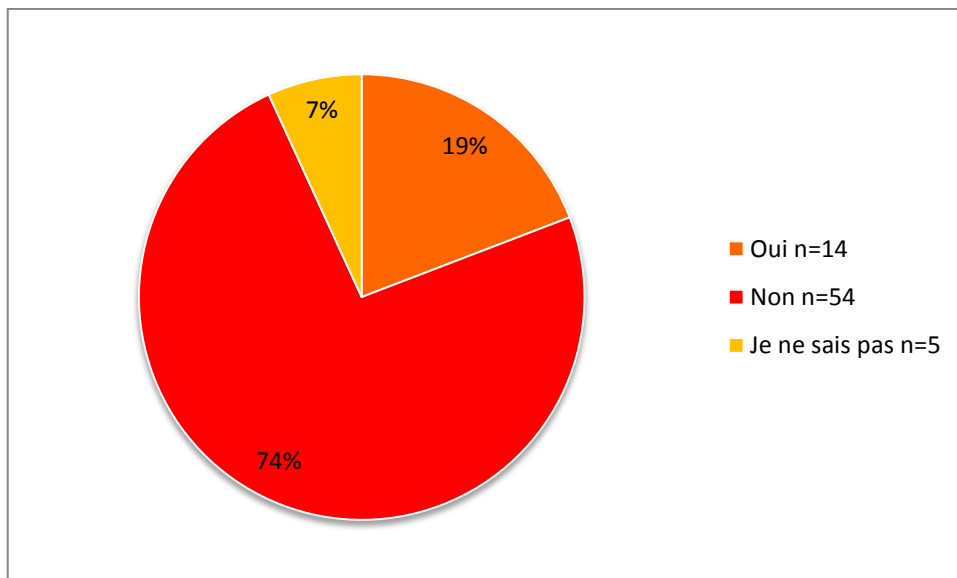


Figure 7 : Les patientes pensent-elles que le test de dépistage est obligatoire ?

➤ Explications données par les professionnels de santé

Les patientes pouvaient citer plusieurs professionnels de santé, le total est donc supérieur à 100%.

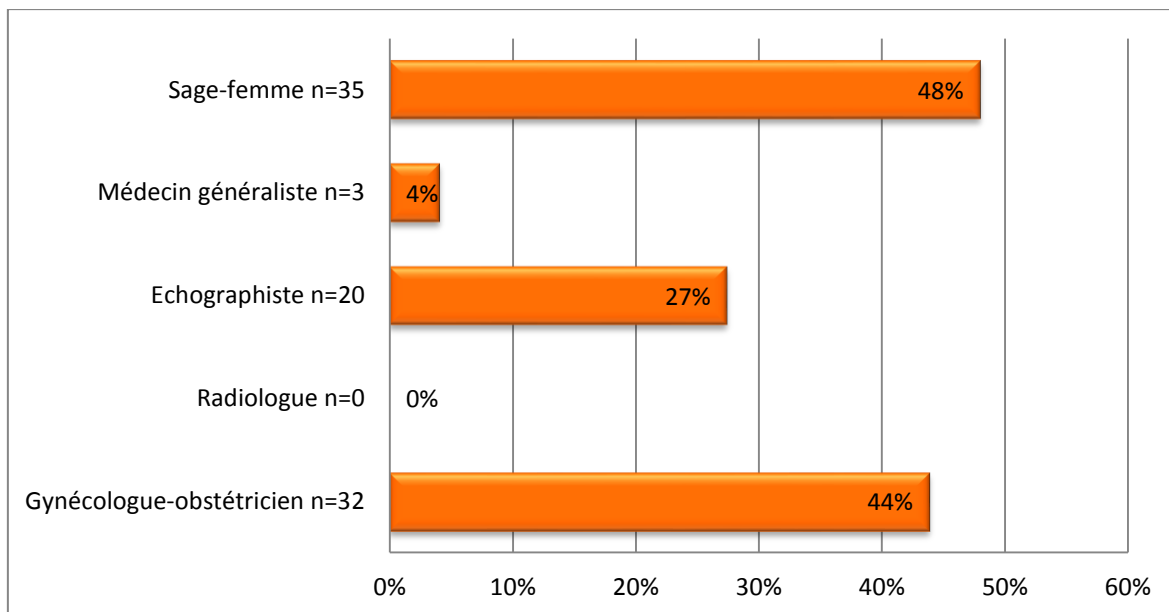


Figure 8 : Professionnels de santé ayant donné les explications concernant le dépistage de la trisomie 21

➤ Qualité des explications données par les professionnels de santé

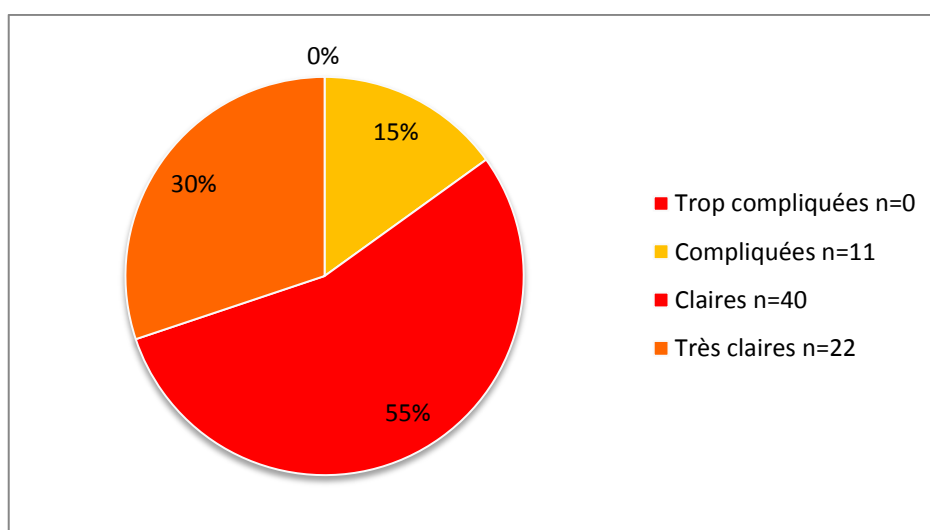


Figure 9 : Qualité des explications données par les professionnels de santé

➤ La durée des explications

Dans cet échantillon (n=73), 16% des patientes (n=12) ont déclaré que la durée des explications données était trop courte.

Toutes les autres patientes, soit 84% d'entre elles (n=61), ont considéré que la durée des explications était appropriée.

➤ Support écrit

Dans la population (n=73), 62% des patientes (n=45) ont reçu un support écrit lors des explications du dépistage de la trisomie 21, 38% d'entre elles (n=28) n'ont donc pas eu de support écrit.

➤ Conjoint présent

Dans cette population, 68% des patientes (n=50) étaient accompagnées de leur conjoint lors des explications du test de dépistage, 32% d'entre elles (n=23) étaient seules.

➤ Consentement signé

Dans cet échantillon, 79% des patientes (n=58) disent avoir signé un consentement mais 21% déclarent ne pas en avoir signé (n=15).

➤ Test de dépistage accepté

Dans cet échantillon, 92% des patientes (n=67) ont accepté d'effectuer le test de dépistage de la trisomie 21.

Parmi les 8% restant, soit 6 patientes, qui ont refusé ce test, une déclare que les informations étaient anxiogènes et qu'elle avait peur de la fausse couche. Trois n'ont pas effectué le test par peur de la fausse couche. Une n'a pas accepté le test car elle a ressenti de l'anxiété suite aux informations données. Elle a également déclaré : « *Vu nos difficultés à mener une grossesse à terme, nous aurions refusé l'amniocentèse. Il était donc inutile de faire ce test* ». Enfin, une n'a pas accepté par peur de la fausse couche, par stress et pour raison religieuse.

➤ Test permettant de dépister seulement la trisomie 21

Dans la population, 58% soit 42 patientes, pensent que ce test permet seulement de dépister la trisomie 21, 18% (n=13) pensent, au contraire, que ce test peut dépister d'autres anomalies et 25% (n=18) ne savent pas.

➤ Absence de trisomie 21 certaine si test négatif

Dans la population, 75% des patientes (n=55) ne considèrent pas l'absence de trisomie 21 fœtale certaine si elles font partie de la population à bas risque.

Ainsi, 11% des patientes (n=8) pensent de façon certaine que l'enfant ne sera pas atteint de trisomie 21 si elles font partie de cette population à bas risque et 14% (n=10) d'entre elles déclarent ne pas savoir.

➤ Présence de trisomie certaine si test positif

Dans la population, 70% des patientes (n=51) comprennent que la présence de trisomie 21 fœtale n'est pas certaine même si elles font partie de la population à haut risque suite au dépistage.

Au contraire, 16% des patientes (n=12) pensent de façon certaine que l'enfant sera atteint de trisomie 21 si elles font partie de la population à haut risque.

Enfin, 14% des patientes de l'échantillon (n=10), ont déclaré ne pas savoir répondre à cette question.

➤ Amniocentèse obligatoire si test positif

Dans cet échantillon, 29% des patientes (n=21) pensent qu'il est obligatoire d'avoir recours à l'amniocentèse si elles font partie de la population à haut risque de trisomie 21.

En revanche, 62% des patientes (n=45) ne considèrent pas l'amniocentèse comme obligatoire si elles font partie de la population à haut risque et 10% des patientes (n=7) ne savent pas si l'amniocentèse est obligatoire ou non.

➤ Qu'est-ce qu'une amniocentèse ?

Dans la population, 89% des patientes (n=65) ont répondu que l'amniocentèse était un prélèvement de liquide amniotique.

Six patientes, soit 8% de l'échantillon, pensent que c'est un prélèvement de sang foetal.

Une patiente a déclaré que l'amniocentèse était un prélèvement de sang maternel et 4 patientes (soit 5%) ont déclaré qu'elles ne savaient pas.

Le total est supérieur à 100% car 2 patientes ont coché 2 réponses :

- sang maternel et liquide amniotique
- sang maternel et « je ne sais pas »

➤ Risque de fausse couche lié à l'amniocentèse

Dans cet échantillon, 82% des patientes (n=60), ont déclaré avoir eu l'information concernant le risque de fausse couche lié à l'amniocentèse, c'est-à-dire que 18% des patientes (n=13) de l'échantillon ont déclaré ne pas avoir eu cette information.

- Possibilités s'offrant aux patientes en cas d'amniocentèse révélant une trisomie 21

Cette question était une question ouverte.

Dans l'échantillon, 23 patientes (31,5%) ont évoqué comme possibilité l'interruption de la grossesse.

Trente et une patientes (42%) ont déclaré qu'en cas d'amniocentèse révélant une trisomie 21 fœtale, les possibilités étaient de poursuivre la grossesse ou de l'interrompre.

Sept patientes (9,5%) ont déclaré ne pas savoir quelles possibilités s'offraient à elles en cas d'amniocentèse révélant une trisomie 21.

Quatre (5%) ont juste déclaré savoir quelles étaient ces possibilités sans les préciser.

Enfin, 8 patientes (11%) n'ont pas répondu.

- Que pensez-vous de ce test de dépistage ?

Cette question était une question ouverte.

Quatorze patientes (19%) n'ont pas répondu à cette question.

Beaucoup de patientes de l'échantillon ont décrit le caractère nécessaire de ce test :

- « *Nécessaire de le faire pour être amené à prendre une décision si besoin* »
- « *Il se révèle nécessaire* »
- « *Ce test est pour ma part très important et nécessaire.* »
- « *Dur pour le moral, mais nécessaire* »
- « *Il est plus que nécessaire* »

Certaines ont noté le côté rassurant de ce test :

- « *Peut permettre de rassurer* »
- « *Très bien, il m'a rassurée* »
- « *Bonne chose qui permet de tranquilliser les parents* »
- « *Utile, il enlève un stress inutile lorsque le résultat s'avère négatif* »
- « *La médecine peut dorénavant apporter des solutions, des réponses, calmer les inquiétudes que nos mères et grands-mères avaient.* »

Des patientes ont évoqué l'avenir de l'enfant :

- « *Permet de pouvoir savoir si l'enfant a un risque de trisomie* »
- « *Test très important pour la suite des événements avec son enfant* »
- « *Important car c'est une décision à réfléchir longuement. L'éducation et la vie avec un enfant atteint de trisomie 21 nécessite réflexion.* »
- « *Utile, non invasif, permet d'anticiper, de choisir ce que l'on veut pour soi, son couple et son enfant.* »
- « *Je ne souhaite pas que mon enfant soit obligé de subir de nombreuses difficultés dans son apprentissage de la vie.* »
- « *Pour ma part, indispensable, il nous donne une perspective de la grossesse et de l'avenir de notre enfant.* »
- « *Ca peut être intéressant du point de vue de la santé de l'enfant* »

Des patientes ont évoqué le stress que ce test pouvait provoquer :

- « *Résultats beaucoup trop tardifs pour nous parents.* »
- « *Les résultats sont un peu longs.* »
- « *C'est très bien mais ça fait peur.* »
- « *C'est néanmoins une source de stress.* »
- « *Stressant car il y a toujours un "risque" de mauvais dépistage.* »
- « *"Flippant" jusqu'aux résultats.* »

Une patiente a également noté que « *c'est bien qu'il soit proposé à toutes les femmes enceintes* ». Une a dit que c'était « *un test personnel et que le choix de le faire ou non revient uniquement aux parents* ».

Cependant, une autre patiente a déclaré que c'était un « *test imposé et non proposé* ».

➤ Lors d'une potentielle prochaine grossesse, effectuerez-vous ce test ?

Dans notre échantillon de 73 patientes, 88% d'entre elles (n=64) ont répondu qu'elles effectueraient en effet ce test lors d'une future grossesse.

Cette question était ouverte, les patientes pouvaient expliquer leur choix :

- « *Pour mieux réagir* »
- « *Pour le futur familial* »
- « *Pour limiter le risque d'avoir un enfant trisomique* »
- « *Je ne me vois pas vivre avec un enfant trisomique ou je préfère savoir à quoi m'en tenir en cas de test positif. Je prendrai contact avec des associations si cela s'avérait nécessaire* »
- « *C'est une décision assez délicate malgré tout mais j'étais tellement angoissée, cela permet d'être ensuite rassurée pour la suite de sa grossesse et pour ma part savoir quoi faire si ce test est positif.* »
- « *Mon âge sera plus élevé et j'aurais toujours envie de savoir si mon bébé est porteur de la trisomie 21.* »
- « *Il est important pour nous de savoir auquel cas nous déciderons de ne pas garder l'enfant. Du côté de mon mari, il y a un cas de trisomie 21, nous savons donc les conséquences que cela implique.* »
- « *Pour anticiper la situation possible et prendre les décisions en conséquence!* »
- « *Je ne me sens pas d'assumer un enfant trisomique.* »
- « *Je serai plus vieille et donc plus à risque* »
- « *Moi et mon concubin ne nous sentons pas capables d'élever un enfant atteint de cette maladie* »

Sept patientes, soit 10% de l'échantillon, ont déclaré ne pas vouloir effectuer ce test lors d'une prochaine grossesse. Une de ces patientes a donné une explication : ses difficultés à mener à terme une grossesse et donc le refus de l'amniocentèse. Une autre a déclaré : « Je suis croyante, j'ai confiance en Dieu, s'il s'avère que mon enfant est malade, je considère que c'est une épreuve et je suis contre l'avortement ».

Deux patientes n'ont pas répondu à la question.

Dans la troisième partie de ce travail, les résultats de l'étude vont être analysés, discutés et comparés aux données de la littérature, puis des solutions vont être proposées pour tenter d'améliorer les outils d'information déjà existants.

TROISIEME PARTIE

1. Critique de la méthodologie

1.1. Points faibles de l'étude

En début d'étude, la distribution des questionnaires avait été limitée aux patientes étant au 1^{er} trimestre de grossesse afin que l'information reçue sur le dépistage de la trisomie 21 soit récente. Au vu du peu de questionnaires récupérés au bout de quelques semaines, il a été décidé d'élargir cette population aux patientes venant en consultation obstétricale quel que soit le terme de leur grossesse. Cependant, le nombre de questionnaires récupérés est légèrement inférieur au nombre donné.

De plus, cette étude est monocentrique, elle était limitée au CHU de Caen, ce qui peut expliquer un manque de puissance de l'étude.

1.2. Points forts de l'étude

Le nombre de questionnaires exploitables est de 73 sur 74 questionnaires récupérés. Ceci est satisfaisant et cela indique que le questionnaire était compréhensible et clair pour l'ensemble des patientes ayant répondu.

Le fait de proposer quelques questions ouvertes permettait aux patientes de s'exprimer librement, sans être influencées.

Ce travail permet un état des lieux de la compréhension des informations par les patientes depuis les nouvelles recommandations au CHU de Caen, pour les professionnels et donc de savoir sur quels points s'améliorer.

2. Interprétation des résultats

2.1. Présentation de la population de cette étude

2.1.1. Caractéristiques

Dans cette étude, la majorité des patientes (98%) avait entre 20 ans et 40 ans et 81% des patientes avaient un niveau d'étude supérieur ou égal au baccalauréat, ce qui est supérieur à la population générale d'après l'enquête de périnatalité réalisée en 2010 qui fixe ce nombre à 51.8%. [47] Les patientes de cet échantillon ont donc une certaine maturité intellectuelle laissant supposer une facilité de compréhension. Ceci constitue donc un biais.

De plus, la quasi-totalité des patientes de cet échantillon ont la langue française comme langue maternelle (97%). Parmi les trois patientes n'ayant pas le français comme langue maternelle, aucune n'a signalé de problème de compréhension du questionnaire qui a été réalisé en termes simples.

Les biais liés à la compréhension du questionnaire sont donc réduits au minimum. De plus, 41% des patientes de cet échantillon sont des multipares et la majorité d'entre elles (90%) avaient déjà reçu les informations sur le dépistage de la trisomie 21 lors de leurs précédentes grossesses.

2.1.2. Réalisation du test

Dans la stratégie de dépistage actuelle, le dépistage de la trisomie 21 doit être proposé à toutes les femmes enceintes. Certaines situations ne permettent pas de réaliser ce test de dépistage : les grossesses découvertes tardivement ou les grossesses non suivies par exemple.

La totalité des patientes de cet échantillon ont déclaré que ce test leur a été proposé. Ce résultat est donc très rassurant.

Parmi elles, 92% ont accepté d'effectuer ce test de dépistage, taux plus important que dans la population générale où 84,1% des patientes déclaraient avoir procédé au dépistage de la trisomie 21 lors de l'enquête de périnatalité en 2010. [47]

2.2. Connaissance de la trisomie 21 et du test de dépistage

2.2.1. Connaissance de la trisomie 21

Tout d'abord, 12% des patientes de cet échantillon déclaraient connaître dans leur famille ou dans leur entourage une personne atteinte de trisomie 21.

Plus des deux-tiers des patientes avaient des notions sur la trisomie 21 avant cette grossesse (70%). Cette question étant ouverte, les patientes ont pu préciser les notions qu'elles avaient. Celles revenant le plus souvent concernaient la présence d'un chromosome 21 surnuméraire et les différents handicaps physiques et mentaux de la trisomie 21. Bien qu'une majorité des patientes dise connaître ce qu'est la trisomie 21, il reste indispensable de leur fournir des informations concernant cette pathologie : les caractéristiques du handicap, le mode de vie ainsi que le devenir des personnes atteintes, les possibilités d'aides sociales et les différentes associations existant.

Il est indispensable que les patientes aient connaissance de ce qu'est la trisomie 21 afin de prendre une décision en toute connaissance de cause.

2.2.2. Connaissance du test de dépistage

Dans cet échantillon, la plupart des patientes connaissaient l'existence de ce test de dépistage avant la grossesse actuelle (86%). Les patientes ont eu connaissance de ce test de dépistage lors de leur grossesse antérieure, mais plus de la moitié d'entre elles déclare le connaître via leur entourage (54%).

Les autres patientes connaissaient ce test par les ouvrages, les magazines, les médias, internet ou également par leurs études ou leur profession.

Il faut donc faire attention aux idées reçues liées à la transmission du vécu entre les femmes, les informations transmises peuvent en effet être erronées. Comme expliqué dans la première partie, la bonne compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 est primordiale pour éviter un consentement de ce dépistage sans en comprendre les enjeux. Il est donc important, même si la patiente déclare avoir déjà connaissance de ce test, de lui redonner une information claire et explicite. Il faut de plus s'assurer de la bonne compréhension de ces informations. Donner une explication claire nécessite de s'adapter aux patientes ou aux couples auxquels on s'adresse, en tenant compte de leurs antécédents mais aussi de leur niveau de compréhension.

2.3. Compréhension de l'information donnée sur le test de dépistage de la trisomie 21

L'hypothèse de ce travail était : « Les patientes ont des connaissances incomplètes sur le test de dépistage de la trisomie 21 malgré les informations données en début de grossesse ».

2.3.1. Caractéristiques des informations données

Le test a été proposé pour 60% des patientes à leur première consultation de grossesse. Or, les informations qui doivent être données pendant la première consultation sont nombreuses (déroulement de la grossesse avec les différents examens tels que les échographies, les consultations, la déclaration de grossesse...). Il est pourtant indispensable de prendre le temps d'expliquer le test de dépistage de la trisomie 21 afin que toutes les informations le concernant soient données et ce, de façon explicite.

Le test de dépistage a été proposé principalement par un gynécologue-obstétricien (45% des patientes) ou par une sage-femme (38% des patientes). Pour 29% des patientes, ce sont les échographistes qui ont proposé le test de dépistage de la trisomie 21. Les médecins généralistes et les radiologues ont proposé ce test à 8% des patientes de l'échantillon. Tous les professionnels de santé sont donc concernés par les informations à transmettre sur le dépistage de la trisomie 21. Il est important que tous s'impliquent et tiennent compte de l'importance de la qualité des informations.

Il est possible de constater que, parfois, la personne proposant ce test n'est pas celle qui va ensuite l'expliquer à la patiente.

Les explications ont principalement été données par un gynécologue obstétricien (32% des patientes), par une sage-femme (33% des patientes) ou par un échographiste (15% des patientes). Une patiente a eu les informations par un médecin généraliste. Pour les 9 patientes ayant eu les informations par 2 personnes différentes lors de leur grossesse (gynécologue-obstétricien et échographiste ou sage-femme et échographiste ou gynécologue-obstétricien et sage-femme), la majorité a jugé que les informations étaient claires et ont d'ailleurs compris partiellement ou en totalité les informations. Une seule a considéré les informations compliquées et n'a pas du tout compris les explications données. Cela montre donc qu'une répétition des informations est bénéfique à leur compréhension.

Parmi les 73 patientes de cet échantillon qui se sont vues proposer le test de dépistage de la trisomie 21, plus d'un tiers d'entre elles n'ont pas eu de support écrit lors de l'explication (38%). Soixante-deux pour cent des patientes ont donc eu une information orale associée à un support écrit.

De plus, la majorité des patientes jugent les informations données claires ou très claires (85%). Cependant, ce taux varie selon le mode d'information :

- L'immense majorité des patientes (98%) jugent les informations claires ou très claires parmi celles qui ont eu une information orale associée à un support écrit.

- Seules 64% des patientes n'ayant pas eu de support écrit jugent les informations claires, 36% d'entre elles ont donc considéré les informations compliquées.

Il paraît donc clair que les professionnels de santé délivrant une information orale sur le test de dépistage avec l'aide d'un support écrit ont un taux de compréhension des informations données plus important que lorsque les informations ne sont données que de façon orale.

L'existence d'un support écrit ne dispense en aucun cas d'informations et d'explications orales. Le principal risque est que certaines patientes ne lisent pas la documentation ou qu'elles ne la comprennent pas.

De plus, le fait que les patientes estimaient que les informations étaient claires ne signifie pas qu'elles les avaient comprises. En effet, dans cet échantillon de 73 patientes, seules 29% d'entre elles ont compris la totalité des informations. Tandis que 19% des patientes n'ont pas compris les explications données, résultat plus faible que dans l'étude menée par le Dr Romain Favre dans sa thèse en 2007, réalisée à la faculté de Paris René Descartes qui retrouvait un taux de 24%. [48]

Dans cet échantillon (n=73), 16% des patientes ont considéré que la durée consacrée à l'explication du test de dépistage de la trisomie 21 était trop courte. Parmi ces patientes, plus de la moitié a considéré que les explications étaient compliquées (58%) contre 7% parmi les patientes jugeant que la durée des explications était appropriée.

Cela confirme bien que l'explication concernant le dépistage de la trisomie 21 nécessite du temps.

Une question posée aux 73 patientes de notre échantillon portait sur la présence ou non du conjoint lors des explications données sur le test de dépistage de la trisomie 21. Soixante-huit pour cent des patientes ont déclaré être accompagnées de leur conjoint au moment de ces explications. Dans les résultats, cela n'a pas de conséquences sur la compréhension du test de dépistage par les patientes puisque 84% d'entre elles venues avec leur conjoint ont considéré les explications comme claires contre 87% pour les patientes venues seules.

Enfin, toutes les patientes de cet échantillon ont eu une information sur le test de dépistage de la trisomie 21. La majorité d'entre elles a accepté de l'effectuer (92%). Parmi les patientes l'ayant refusé, la raison principale évoquée était la peur de la fausse couche. Il est effectivement important de bien expliquer aux patientes qu'un risque de fausse couche existe lors de l'amniocentèse et que ce risque est environ de 0,5 à 0,7%. On peut donc considérer que c'est un risque faible et tenter de les rassurer.

2.3.2. Evaluation de la compréhension des patientes du test de dépistage de la trisomie 21

2.3.2.1. Caractère facultatif du test de dépistage de la trisomie 21

Les patientes pensaient, dans 19% des cas, que le test de dépistage de la trisomie 21 est obligatoire. Or, parmi elles, la majorité jugeait que les informations qui leur avaient été données étaient claires ou très claires. De plus, 7% des patientes disaient ne pas savoir si ce test est obligatoire ou non. Cette notion est donc mal ou pas expliquée aux patientes. Il est pourtant capital que cette information soit correctement comprise par les patientes puisque c'est elle qui permet d'écartier le risque de pratique eugéniste. Il est indispensable de préciser aux patientes que ce test est proposé, qu'il n'est en aucun cas obligatoire et qu'elles peuvent le refuser. Les patientes ou les couples, grâce à une information éclairée, doivent se sentir libres de choisir de réaliser ce test ou de le refuser. Quelle que soit leur décision, elle doit être respectée par les professionnels de santé.

Ce caractère facultatif du test de dépistage de la trisomie 21 implique qu'un consentement écrit est nécessaire et obligatoire pour la réalisation des marqueurs sériques maternels. Or, dans notre échantillon, 21% des patientes déclarent ne pas avoir signé de consentement.

On peut supposer que ces patientes considèrent donc que ce test fait partie intégrante des examens du suivi de grossesse et ne savent pas la plupart du temps qu'elles peuvent le refuser.

2.3.2.2. Compréhension de la notion de population à risque

La notion de population à risque n'est pas facile à expliquer. En effet, il faut préciser que le fait de ne pas faire partie de la population à haut risque n'exclue pas un risque, même faible, de trisomie 21 chez le fœtus. Au contraire, le fait de faire partie de la population à haut risque de trisomie 21 ne signifie pas que le fœtus est atteint obligatoirement de cette pathologie.

Or, dans cette population de 73 patientes, un quart d'entre elles (25%) pensait que l'enfant ne serait pas atteint de trisomie 21 si elles faisaient partie de la population à bas risque ou déclaraient ne pas savoir. Seize pour cent des patientes pensaient, quant à elles, que l'enfant serait atteint de façon certaine de trisomie 21 si elles faisaient partie de la population à haut risque de trisomie 21 et 14% déclaraient ne pas savoir.

Dans la thèse de Romain Favre de 2007 [48], un tiers des femmes seulement avait conscience de la possibilité de faux-négatifs pour les marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre. Cela indique que les informations sont plus complètes ou plus explicites depuis les nouvelles recommandations et le nouvel arrêté du 23 juin 2009 imposant un consentement écrit. Cette amélioration de la compréhension des femmes est donc un point positif.

2.3.2.3. Connaissances sur le diagnostic de trisomie 21 par amniocentèse

Le diagnostic par amniocentèse lorsque les patientes font partie de la population à haut risque de trisomie 21 est facultatif et non obligatoire.

Or, dans cet échantillon de 73 patientes, presque un tiers des patientes pensaient qu'il est obligatoire d'y avoir recours (29%) et certaines d'entre elles ne savaient pas si l'amniocentèse était obligatoire ou non (10%).

Dans la thèse de Romain Favre de 2007, 41,2% des patientes pensaient que l'amniocentèse était obligatoire. Ce chiffre est donc en diminution mais reste très important. Le professionnel de santé se doit pourtant, même si le cas ne se présente pas, d'informer les patientes sur toutes les situations possibles et envisageables afin qu'elles puissent faire leur choix en toute connaissance de cause.

Une question portait sur ce qu'était l'amniocentèse. La plupart des patientes ont su dire que l'amniocentèse était un prélèvement de liquide amniotique mais 14% d'entre elles pensaient que c'était un prélèvement de sang fœtal, de sang maternel ou ne savaient pas. Il est important d'expliquer aux patientes en quoi consiste l'amniocentèse (établissement d'un caryotype) et comment elle se déroule. Il faut également préciser le risque faible mais existant de fausse couche. Or, dans notre échantillon, 18% des patientes ont déclaré ne pas avoir eu cette information.

2.3.2.4. Connaissances sur l'issue de grossesse en cas de trisomie 21 fœtale

Il est primordial d'expliquer aux patientes toutes les situations possibles découlant du test de dépistage de la trisomie 21. En effet, ce n'est pas un simple examen de routine du suivi de grossesse. Sa réalisation peut entraîner des conséquences lorsque celui-ci revient positif.

Les couples doivent donc avoir en leur possession toutes les informations sur le diagnostic et sur l'issue de grossesse en cas de trisomie 21 fœtale.

Dans cette population, plus des trois quarts des patientes déclaraient savoir quelles étaient les différentes possibilités s'offrant à elles en cas d'amniocentèse révélant une trisomie 21. Mais 20% d'entre elles disaient ne pas avoir eu l'information ou n'ont pas répondu, elles n'ont donc probablement pas envisagé l'éventualité d'une IMG ou la poursuite de la grossesse en cas de trisomie 21 fœtale.

3. Quelles peuvent être les conséquences d'une information incomplète ou incomprise par les patientes ?

Le test de dépistage de la trisomie 21 est un geste anodin pour les femmes enceintes puisqu'il est réalisé à l'aide d'une simple prise de sang comme l'indique une patiente dans ses commentaires, en qualifiant ce test « *d'utile et non invasif* ». Cependant, sa réalisation nécessite une réflexion de la part des patientes ou des couples. En effet, les couples doivent s'interroger, avant même de réaliser le test, sur les décisions qu'ils seraient susceptibles de prendre selon les résultats. Ils doivent s'interroger sur le fait de faire une amniocentèse si le test de dépistage est positif, sur le fait d'envisager une IMG ou de poursuivre la grossesse en se préparant à l'arrivée de cet enfant en cas d'amniocentèse révélant une trisomie 21. Pour cela, l'information donnée par les professionnels de santé se doit d'être complète. Des patientes ont d'ailleurs compris tous les enjeux de ce test de dépistage. En effet, certaines patientes ont précisé dans les questions ouvertes :

- « *Test important car c'est une décision à réfléchir longuement. L'éducation et la vie avec un enfant atteint de trisomie 21 nécessite réflexion.* »
- « *Permet d'anticiper, de choisir ce que l'on veut pour soi, son couple et son enfant.* »
- « *Il nous donne une perspective de la grossesse et de l'avenir de notre enfant.* »

Dans le cas où l'information n'est pas comprise ou n'a pas été donnée de façon complète aux patientes, cela peut générer des situations de stress, d'anxiété.

Lorsque la notion de population à risque n'est pas comprise, la patiente peut penser que faire partie de la population à haut risque implique obligatoirement une trisomie 21 fœtale. Dans ce cas, les résultats généreront alors une situation de stress importante pour le couple en cas de test positif. Cette situation peut être évitée avec une explication claire aux patientes et en s'assurant de la bonne compréhension des informations.

Lorsque le résultat du test de dépistage revient positif, une proposition d'amniocentèse est alors faite au couple. Les explications de l'amniocentèse, dont le risque de fausse couche, sont données. Si ce risque de fausse couche n'avait pas été évoqué avant, lors de la proposition du test de dépistage, le couple peut se retrouver dans une situation d'angoisse à laquelle il n'était pas préparé, n'ayant pas eu toutes les informations nécessaires. La notion de risque de fausse couche joue un rôle important dans le choix des couples. Cette situation peut alors amener des couples à refuser l'amniocentèse par peur de ce risque. En ayant toutes les informations avant, le couple peut mieux se préparer à ce risque de fausse couche lors de l'amniocentèse, et donc accepter plus sereinement l'examen.

4. Propositions pour une meilleure information

Dans cette enquête, toutes les patientes se sont vues proposer le test de dépistage de la trisomie 21 et la plupart d'entre elles ont considéré avoir eu des informations claires concernant ce dépistage de la trisomie 21. Les résultats montrent cependant qu'un certain nombre d'entre elles n'a pas assimilé les différents points majeurs qu'implique un tel dépistage. Des améliorations de l'information doivent donc être apportées, sur :

- Le caractère facultatif du test de dépistage,
- La notion de population à risque,
- La différence entre dépistage et diagnostic,
- Le caractère facultatif d'examen de diagnostic (amniocentèse),
- L'existence de risque de fausse couche lors d'une amniocentèse.

Comme indiqué dans la première partie, la loi encadre le test de dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels, sur le plan biologique (arrêté publié par le Journal Officiel fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21) mais aussi sur le plan de l'information (arrêté du 23 juin 2009). Il persiste pourtant des lacunes dans l'information donnée aux patientes.

La question posée est donc : quelles solutions peuvent être mises en place pour pallier le manque d'information des patientes sur ce test de dépistage ?

4.1. Contenu des informations

Les résultats de cette étude montrent que différents points sont encore à améliorer. Les informations nécessaires à donner aux patientes en ce qui concerne le test de dépistage de la trisomie 21 sont :

- Rappeler à la patiente ou au couple, ce qu'est la trisomie 21, ce qu'elle entraîne mais aussi le devenir des personnes concernées, les aides proposées et les associations existant.
- Le test doit être proposé à toutes les femmes enceintes, quel que soit leur niveau intellectuel, social, leur langue maternelle, ... L'information doit être adaptée à la patiente.
- La patiente doit être informée que ce test n'est pas obligatoire et que le choix lui revient.
- Elle doit être informée que c'est une prise de sang maternelle qui permet de doser des hormones dont la concentration est différente lors d'une trisomie 21 fœtale. Cette prise de sang est effectuée entre 11 et 13 semaines et 6 jours d'aménorrhée.
- Une information sur la notion de population à risque doit être donnée : population à haut risque si risque $>1/250$ et population à bas risque si risque $\leq 1/250$.

- Il faut expliquer que faire partie de la population à haut risque ne veut pas signifier que l'enfant est obligatoirement atteint de trisomie 21 et au contraire, que faire partie de la population à bas risque ne signifie pas que le risque est complètement nul.
- En cas de test positif, il faut informer la patiente de la possibilité de réaliser une amniocentèse remboursée. Il est primordial d'insister sur le fait que l'amniocentèse est facultative et non obligatoire. Il faut également renseigner les couples quant au risque de fausse couche lié à l'amniocentèse.
- Il faut expliquer aux parents que ce test implique une grande réflexion puisqu'il n'a d'intérêt pour eux que s'ils envisagent de mieux se préparer à accueillir un enfant atteint de trisomie 21 ou bien s'ils envisagent de choisir une IMG.

Le professionnel de santé doit donc prendre le temps de bien expliquer, tout en étant à l'écoute de la patiente. Il doit s'assurer de la bonne compréhension des informations qu'il donne.

4.2. Répétition des explications et délai de réflexion

On remarque dans cette étude que les patientes ayant eu les informations 2 fois et par 2 personnes différentes ont généralement mieux compris le test de dépistage de la trisomie 21 et ses enjeux.

Les professionnels de santé peuvent donc préciser aux patientes qu'elles peuvent revenir en discuter ou appeler dans le service de consultations pour avoir plus d'explications en cas de besoin.

Il pourrait également être proposé dans les services de consultations que l'explication du test de dépistage soit donnée en consultation pré-conceptionnelle, plus particulièrement aux primigestes. Les patientes auraient alors le temps pour y réfléchir, cela leur permettrait d'avoir les informations plusieurs fois avant d'être confrontées à la réalisation du test.

De plus, il me semble important que les patientes aient un délai de réflexion avant de faire leur choix. En effet, ce test est souvent présenté comme un examen de routine que les patientes effectuent vite sans prendre le temps de réfléchir à tous les enjeux qu'il implique.

4.3. Support écrit systématique

Cette enquête a aussi montré qu'une explication orale associée à un support écrit facilitait la compréhension des patientes. Il semble donc primordial qu'un support écrit soit donné systématiquement aux patientes lorsqu'elles reçoivent l'information du test de dépistage de la trisomie 21.

Cette étude a été menée au CHU de Caen et dans cette maternité de niveau III, un support écrit est déjà existant et distribué aux patientes.(Annexe X) Malgré la bonne qualité de ce support, il est possible d'y apporter des modifications en s'appuyant sur les recommandations du CNGOF. (Annexe XI et XII)

Malgré l'absence de problèmes de langue parmi les patientes qui ont répondu à ce questionnaire, on peut tout de même supposer que les patientes parlant une langue étrangère ne peuvent recevoir toutes les informations aussi clairement et complètement que les patientes d'origine française. On peut donc imaginer la mise à disposition d'une plaquette traduite en anglais qui est une langue internationale. (Annexe XIII) Pour les patientes étrangères ne parlant pas anglais, un problème éthique se pose. Faut-il prescrire le dépistage de la trisomie 21 sans pouvoir en expliquer clairement les enjeux ?

Délivrer l'information à plusieurs reprises, proposer systématiquement un support écrit, proposer celui-ci en anglais pour les patientes étrangères sont autant d'outils et propositions afin d'améliorer l'information donnée par les professionnels de santé.

CONCLUSION

La trisomie 21 et son test de dépistage sont connus par la majorité des femmes. Toutes les patientes de cette étude se sont d'ailleurs vues proposer ce test. Afin qu'elles l'acceptent en en connaissant tous les enjeux, une information claire et complète doit leur être délivrée par les professionnels de santé amenés à donner les explications.

Dans cette enquête, la plupart des patientes déclarent avoir eu des informations claires concernant ce dépistage de la trisomie 21, ce qui est très satisfaisant. Il apparaît pourtant dans les résultats qu'un certain nombre d'entre elles, encore trop élevé, n'a pas assimilé les différents points majeurs qu'implique un tel dépistage. Des améliorations doivent être donc apportées.

Par exemple, un support écrit systématique associé à une explication orale systématiquement permettrait aux patientes d'avoir un document auquel se rapporter pour y réfléchir ultérieurement. Pour les patientes étrangères, un support écrit en anglais pourrait être disponible.

L'étude a également montré qu'une répétition des informations était bénéfique à leur compréhension. De plus, un délai paraît nécessaire pour un temps de réflexion, et ce avec leur conjoint qui n'est pas toujours présent lors de la délivrance de l'information.

Proposer une information sur la trisomie 21 et sur le test de dépistage en consultation pré-conceptionnelle pourrait être intéressant afin de mieux préparer les couples à ce test et donc d'améliorer leur niveau d'information.

En France, en s'assurant de la liberté et du principe du respect de l'autonomie de la patiente, la pratique du test de dépistage de la trisomie 21 ne peut être considérée comme eugéniste.

Cependant, une polémique débute sur notre territoire. En effet, une nouvelle technique de diagnostic se développe, basée sur le repérage de l'ADN fœtal dans le sang maternel. Certains applaudissent le progrès scientifique qui permettrait de limiter le nombre d'amniocentèse et donc le risque de fausse couche, quand d'autres crient de nouveau à la dérive eugéniste.

BIBLIOGRAPHIE

- [1] 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 : 514-519.
- [2] Rousseau T, Amar E, Ferdynus C, Thauvin-Robinet C, Gouyon J-B, Sagot P. Variations de prévalence de la trisomie 21 en population française entre 1978 et 2005. J Gynécol Ostet Biol Reprod 2010 ; 39 : 290-6.
- [3] Orphanet. Trisomie 21. www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?Ing=FR, 15 Août 2012.
- [4] Benachi A. Conduites pratiques en médecine fœtale. Masson, Issy-les-Moulineaux, 2010, p 249-56.
- [5] Cuilleret M. Trisomie 21: aides et conseils. Masson, Paris, 4ème édition, 2003, 212p.
- [6] Couturier-Turpin M-H. La découverte de la trisomie 21. La revue du praticien 2005 ; 55 : 1385-9.
- [7] Dikens E, Hodapp R, Finucane B. Genetics and mental retardation syndromes: a new look at behaviour and intervention. Brookes editions, Virginie, 2000, p59-96.
- [8] Ravel A, Rethoré M-O. Trisomie 21: surveillance par le généraliste de 1 an à l'adolescence. Le Concours Médical 2004 ; 126-19 : 1086-8.
- [9] Grangé G, Tantau J, Acuna N, Viot G, Narcy F, Cabriol D. Fréquence des malformations associées à la trisomie 21 : à propos de 101 cas fœtopathologiques. J Gynecol Obstét Biol Reprod 2006 ; 35 : 477-82.
- [10] Benacerraf B-R, Frigoletto F-D, Cramer D-W. Down syndrome: sonographic sign for diagnosis in the second-trimester fetus. Radiology 1987 ; 163 : 811-3
- [11] Dingeon B, Bartoli M, Doche L, Doche C. Marqueurs biochimiques d'anomalies fœtales et contrôle de qualité: organisation en France. Ligand, Assay, 2000, p31-7.

- [12] HAS. Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21, juin 2007. www.has-sante.fr/portail/jcms/c_540874/evaluation-des-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21, 15 juin 2012.
- [13] Legifrance. 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. Journal Officiel du 3 Juillet 2009. <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000020814373&dateTexte=&categorieLien=id>, 22 septembre 2012.
- [14] Audibert F et al. Les alternatives à l'amniocentèse pour âge maternel. Gynécol Obstét Fertil 2002 ; 30 : 562-6.
- [15] Bernard M, Muller F. Dépistage de la trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels. Revue francophone des laboratoires 2009 ; 39 : 31-7.
- [16] Forest JC, Massé J, Moutquin JM. Screening for Down syndrome during first trimester : a prospective study using free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein A. Clin Biochem 1997 ; 30 : 333-8.
- [17] Bogart MH, Pandian MR, Jones OW. Abnormal maternal serum chorionic gonadotropin in pregnancies with fetal chromosome abnormalities. Prenat Diag 1987 ; 7 : 723-30.
- [18] Macri JN, Kasturi RV, Krantz DA. Maternal serum Down syndrome screening : free beta protein is a more effective marker than human chorionic gonadotropin. Am J Obstet Gynecol 1990 ; 136 : 1248-53.
- [19] Poloce F, Boisson-Gaudin C. Marqueurs sériques maternels d'anomalies fœtales (trisomie 21, anomalies chromosomiques, spina bifida,...). Revue francophone des laboratoires 2010 ; 40 : 59-68.
- [20] Weingertner A-S, Trieu N-T, Kohler M, Viville B, Levy G, Montaya Y, et al. Dépistage combiné de la trisomie 21 au premier trimestre : à propos de cinq ans d'expérience prospective multicentrique. La Revue Sage-Femme 2011 ; 10 : 72-80.

- [21] Alldred S-K, Deeks J-J, Guo B, Neilson J-P, Alfirevic Z. Second trimester serum tests for Down's Syndrome screening. *Cochrane Database Syst Rev* 2012 ; 6.
- [22] Leporrier N, Read M.H, Gruchy N, Herrou M. Intérêt de l'estriol sérique maternel au second trimestre de la grossesse. *Médecine fœtale et Echographie en Gynécologie* 2009 ; 77 : 32-5.
- [23] Société française de radiologie. Rapport du Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal, 2005 : p81.
www.sfrnet.org/data/ipload/files/documents/RapportCNTEchographieDeDepistagePrenatal.pdf, 22 septembre 2012.
- [24] Malone FD, D'Alton ME. Society for Maternal-Fetal Medicine. First-Trimester sonographic screening for Down Syndrome. *Obstet Gynecol* 2003; 102 : 1066-79.
- [25] Charasson T, Ko-Kivok-Yun P, Martin F, Sarramon M-F. Dépistage de la trisomie 21 par mesure de la clarté nucale au premier trimestre de la grossesse. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1997; 26 : 671-8.
- [26] Senat M-V, De Keersmaecker B, Audibert F, Montchamont G, Frydman R, Ville Y. Pregnancy outcome in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype. *Prenat Diag* 2002 ; 22 : 345-9.
- [27] Herman A, Maymon R, Dreazen E, Caspi E, Bukovsky I, Weinraub Z. Nuchal translucency audit: a novel image-scoring method. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998 ; 12 : 398–403.
- [28] Réseau de périnatalité de Basse-Normandie, CPDPN de Basse-Normandie, CHU de Caen. Charte régionale, Dépistage anténatal de la trisomie 21. Janvier 2010.
- [29] Smith-Bindman R, Chu P, Goldberg JD. Second trimester prenatal ultrasound for the detection of pregnancies at increased risk of Down syndrome. *Prenat Diagn* 2007 ; 27 : 535-44.

[30] Viossat P, Cans C, Marchal-André D, Althuser M, Tomasella T, Pons JC et al. Quelle est la place des signes d'appels échographiques dits « mineurs » dans le dépistage prénatal de la trisomie 21 au deuxième trimestre de la grossesse ? J Gynecol Obstet Biol Reprod 2005 ; 34 : 215-31.

[31] Grange G, Tantau J, Acuna N, Viot G, Narcy F, Cabrol D. Fréquence des malformations associées à la trisomie 21 : A propos de 101 cas foetopathologiques. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2006 ; 35 : 477-82.

[32] Benacerraf B-R, Nadel A, Bromley B. Identification of second trimester fetuses with autosomal trisomy by use of a sonographic scoring index. Radiology 1994; 193 : 135-40.

[33] Rozenberg P, Bussieres L, Senat M-V. Dépistage de la trisomie 21 : le consensus du pire. J Gynécologie Obstétrique Biol Reprod 2007 ; 36 : 95-103.

[34] Rozenberg P, Bussieres L, Chevret S, Bernard J-P, Malagrida L, Cuckle H et al. Screening for Down syndrome using first-trimester combined screening followed by second-trimester ultrasound examination in an unselected population. Am J Obstet Gynecol 2006 ; 195 : 1379-1387.

[35] Rozenberg P, Malagrida L, Cuckle H, Durand-Zaleski I, Nisand I, Audibert F et al. Down's syndrome screening with nuchal translucency at 12(+0)-14(+0) weeks and maternal serum markers at 14(+1)-17(+0) weeks: a prospective study. Hum Reprod 2002 ; 17 : 1093-98.

[36] Thoulon J.-M., Cordier-Alex M.-P. Stratégies des techniques de prélèvement pour diagnostic prénatal. EMC, Obstet 1997 ; 5-015-B-10.

[37] Legifrance. Loi n° 94-653 du 29 Juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal, articles L162-12 à 162-16.

<http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidtexte=JORFTEXT000000549618>,
22 septembre 2012.

[38] CNGOF. Herlicoviez M, Leporrier N, Durin L, Dreyfus M. Quels prélèvements fœtaux après marqueurs précoces anormaux? Tome XXVII, 2003.

http://www.cngof.asso.fr/d_livres/2003_go_035_herlicoviez.pdf, 10 septembre 2013.

[39] HAS. Comment mieux informer les femmes enceintes, avril 2005.

http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/femmes_enceintes_recos.pdf

[40] Seror V, Ville Y. Prenatal screening for Down syndrome: Women's involvement in decision-making and their attitudes to screening, Prenatal Diagnosis 2009 ; 29 : 120-8.

[41] Beaufiles F. Informer, éclairer. Laennec, 2011, Tome 59, p.4-6.

[42] Favre R, et al. How important is consent maternal serum screening for Down syndrome in France ? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome : a French study. Prenat Diag 2007 ; 27 : 197-205.

[43] Nivelon-Chevallier A. Diagnostic prénatal et trisomie 21, regard sur une évolution législative. Laennec, Paris, 2006, 4.

[44] Agence de biomédecine. Utilisation des marqueurs sériques maternels au cours de la grossesse pour le calcul de risque de trisomie 21. <http://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/recommandations-de-bonnes-pratiques-utilisation-des-marqueurs-seriques-maternels-au-cours-de-la-grossesse-pour-le-calcul-du-risque-de-trisomie-21.pdf>, 16 septembre 2012.

[45] Moutel G., Favre R. L'information des patientes lors du dépistage de la trisomie 21 : quels enjeux éthiques et médico-légaux pour un consentement réellement éclairé ? La lettre du gynécologue, 2006 ; 315.

[46] Legifrance. Loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

<http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEX000000227015>, 22 septembre 2012.

[47] Ministère des Affaires sociales et de la Santé. Enquête nationale périnatale de 2010. http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Les_naissances_en_2010_et_leur_evolution_depuis_2003.pdf, 18 février 2013.

[48] Favre R. En quoi le niveau de connaissance médicale et la position des médecins respectent-ils ou non le consentement des patientes dans le cadre du dépistage de la Trisomie 21 ? Thèse de droit, santé, éthique médicale, Paris, 2007.

ANNEXE I

ARRETE

**Arrêté du 23 janvier 1997 modifiant l'arrêté du 3 avril 1985 fixant la
Nomenclature des actes de biologie médicale**

JORF n°22 du 26 janvier 1997
NOR: TASS9720218A

Le ministre du travail et des affaires sociales et le ministre de l'agriculture, de la
pêche et de l'alimentation,
Vu le code de la santé publique, et notamment les articles R. 162-16-1 à R. 162-
16-9 ;
Vu le code de la sécurité sociale, et notamment l'article R. 162-18 ;
Vu l'arrêté du 3 avril 1985 modifié fixant la Nomenclature des actes de biologie
médicale ;
Vu les propositions de la commission de la Nomenclature des actes de biologie
médicale,
Arrêtent :

Article 1er. - A la deuxième partie de la nomenclature des actes de la biologie
médicale, le chapitre 2 (Actes de cytogénétique) est modifié comme suit :

<< Caryotype foetal

.....

Vous pouvez consulter le tableau dans le JO n° 0022 du 26/01/97 Page 1365 à
1366.

.....

Article 2. - Au chapitre 17 (Diagnostic prénatal) est ajouté :

<< Sous-chapitre 17-06

Analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques d'origine embryonnaire ou fœtale, dans le sang maternel, de risque accru de trisomie 21 fœtale.

Les sérums ayant fait l'objet d'un examen en vue d'une détermination des marqueurs sériques maternels doivent être conservés congelés un an à - 18°C.
Dosage des marqueurs sériques de la trisomie 21 fœtale dans le sang maternel B 180.

Les marqueurs recherchés

Détermination des valeurs d'au moins deux marqueurs, dont l'hormone chorionique gonadotrophine (hCG) permettant de calculer le risque pour une femme de porter un enfant atteint d'une anomalie chromosomique, et cela quel que soit son âge.

L'examen ne peut être pratiqué qu'à la 15e, 16e et 17e semaine d'aménorrhée. La prescription doit être accompagnée :

- de l'attestation signée du médecin prescripteur qu'il a apporté à la femme enceinte les informations définies à l'article R. 162-16-7 du code de la santé publique ;
- des renseignements suivants :
- date de naissance de la patiente ;
- meilleure estimation possible de l'âge gestationnel calculé d'après la date des dernières règles et par un examen échographique ;
- éventuellement d'autres données pouvant influencer sur les valeurs des marqueurs, notamment la notion de grossesse multiple.

Le compte rendu d'analyses doit préciser

1. Les techniques, la marque des réactifs et le type de logiciel utilisés pour les dosages des marqueurs.
2. Les résultats des dosages des marqueurs sériques effectués.
3. Le risque calculé pour la patiente. >>

Article 3. - Les dispositions de l'article 1er, en tant qu'elles ajoutent un 6° au chapitre 2 de la deuxième partie de la nomenclature des actes de biologie médicale (actes de cytogénétique - caryotype foetal) ainsi qu'un alinéa se rapportant à ce 6o, et les dispositions de l'article 2 ci-dessus sont applicables pour une période de deux ans à compter de la date de publication du présent arrêté.

Article 4. - Le directeur de la sécurité sociale et le directeur général de la santé au ministère du travail et des affaires sociales et le directeur des exploitations, de la politique sociale et de l'emploi au ministère de l'agriculture, de la pêche et de l'alimentation sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au Journal officiel de la République française.

Fait à Paris, le 23 janvier 1997.

Le directeur
de la sécurité sociale,
R. Briet
Le directeur général
de la santé,
J.-F. Girard

Le ministre de l'agriculture, de la pêche et de l'alimentation,

Pour le ministre et par délégation :

Par empêchement du directeur des exploitations,

de la politique sociale et de l'emploi :

L'administrateur civil hors classe,

M. Riou-Canals

ANNEXE II

DECRET

Décret no 97-579 du 28 mai 1997 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 (deuxième partie : Décrets en Conseil d'Etat)

JORF n°125 du 31 mai 1997
NOR: TASP9721683D

Le Premier ministre,

Sur le rapport du ministre du travail et des affaires sociales,

Vu le code de la santé publique, notamment l'article L. 162-16 ;

Le Conseil d'Etat (section sociale) entendu,

Décète :

Article 1er. - L'article R. 162-16-7 du code de la santé publique est modifié comme suit :

a) Au premier alinéa, il est ajouté un 4° ainsi rédigé :

<< 4° : De recueillir, après lui avoir donné les informations susmentionnées, le consentement écrit de la femme enceinte à la réalisation des analyses ; le consentement est recueilli sur un formulaire conforme à un modèle fixé par arrêté du ministre chargé de la santé. >> ;

b) Le deuxième alinéa est remplacé par les dispositions suivantes :

<< Le médecin consulté délivre une attestation signée certifiant qu'il a apporté à la femme enceinte les informations définies ci-dessus, et conserve l'original de la déclaration de consentement de la patiente. L'attestation et une copie de la déclaration de consentement sont remises au praticien qui effectue les analyses ; elles doivent être conservées par l'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans les mêmes conditions que le compte rendu d'analyses. >> ;

c) Il est ajouté un troisième alinéa ainsi rédigé :

<< Les comptes rendus des analyses mentionnées au premier alinéa ne peuvent être remis à la femme enceinte que par l'intermédiaire du médecin prescripteur.
>>

Article 2. - Le ministre du travail et des affaires sociales et le secrétaire d'Etat à la santé et à la sécurité sociale sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent décret, qui sera publié au Journal officiel de la République française.

Fait à Paris, le 28 mai 1997.

Par le Premier ministre :

Alain Juppé

Le ministre du travail et des affaires sociales,

Jacques Barrot

Le secrétaire d'Etat à la santé et à la sécurité sociale,

Hervé Gaymard

ANNEXE III

ARRETE

Arrêté du 12 novembre 1997 portant modification de l'arrêté du 30 septembre 1997 relatif au consentement de la femme enceinte à la réalisation des analyses mentionnées à l'article R. 162-16-1 du code de la santé publique

JORF n°270 du 21 novembre 1997
NOR: MESP9723508A

Le ministre de l'emploi et de la solidarité,

Vu le livre II du code de la santé publique, et notamment les articles L.

162-16, R. 162-16-1, R. 162-16-3 et R. 162-16-7 ;

Vu l'arrêté du 30 septembre 1997 relatif au consentement de la femme enceinte à la réalisation des analyses mentionnées à l'article R. 162-16-1 du code de la santé publique,

Arrête :

Article 1er. - Le formulaire type figurant en annexe I de l'arrêté du 30 septembre 1997 relatif au consentement de la femme enceinte à la réalisation des analyses mentionnées à l'article R. 162-16-1 du code de la santé publique est remplacé par le formulaire type figurant en annexe I du présent arrêté.

Consentement de la femme enceinte à la réalisation en vue de diagnostic prénatal in utero d'une des analyses énumérées à l'article r. 162-16-1, du 1° au 6°, du code de la santé publique

Après la consultation médicale prévue à l'article R. 162-16-7 du code de la santé publique, je soussignée

Déclare avoir reçu les informations suivantes :

L'analyse qui m'est proposée en vue d'établir un diagnostic prénatal rend nécessaire un prélèvement de liquide amniotique, de sang fœtal ou de villosités choriales dont m'a été expliqué le risque ;

Cette analyse sera effectuée dans un laboratoire autorisé à la pratiquer par le ministre chargé de la santé ;

Si la technique demande une mise en culture de cellules fœtales, un échec de celle-ci est possible, pouvant rendre nécessaire un deuxième prélèvement ;

L'analyse peut révéler d'autres affections que celle recherchée dans mon cas ;

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je consens au prélèvement ainsi qu'à l'analyse de (1) pour laquelle il est effectué.

Date :

Signature de l'intéressée (1) Préciser le type d'analyses :

- cytogénétique ;
- génétique moléculaire ;
- biologie fœtale en vue du diagnostic de maladies infectieuses ;
- biochimie (hors marqueurs sériques) ;
- hématologie ;
- immunologie.

Fait à Paris, le 12 novembre 1997.

Pour le ministre et par délégation :
Le directeur général de la santé,
J. Ménard

Annexe IV

Article L162-12

- Modifié par Loi n°94-654 du 29 juillet 1994 - art. 13 JORF 30 juillet 1994
- Abrogé par Ordonnance 2000-548 2000-06-15 art. 4 I JORF 22 juin 2000

L'interruption volontaire d'une grossesse peut, à toute époque, être pratiquée si deux médecins attestent, après examen et discussion, que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme ou qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

L'un des deux médecins doit exercer son activité dans un établissement public de santé ou dans un établissement de santé privé satisfaisant aux conditions de l'article L. 176 et l'autre être inscrit sur une liste d'experts près la Cour de cassation ou près d'une cour d'appel. En outre, si l'interruption de grossesse est envisagée au motif qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic, l'un de ces deux médecins doit exercer son activité dans un centre de diagnostic prénatal pluridisciplinaire.

Un des exemplaires de la consultation est remis à l'intéressée ; deux autres sont conservés par les médecins consultants.

Annexe V

Article L162-16

- Créé par Loi n°94-654 du 29 juillet 1994 - art. 12 JORF 30 juillet 1994
- Abrogé par Ordonnance 2000-548 2000-06-15 art. 4 I JORF 22 juin 2000

Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique.

Les analyses de cytogénétique et de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal ne peuvent être pratiquées, dans des conditions prévues par décret en Conseil d'Etat, que dans des établissements publics de santé et des laboratoires d'analyses de biologie médicale autorisés selon les modalités prévues par les dispositions des sections 1 et 2 du chapitre II du titre Ier du livre VII.

Les autorisations prévues par le présent article sont délivrées pour une durée de cinq ans et sont accordées après avis de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal instituée par l'article L. 184-3 et du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale. Pour les laboratoires d'analyses de biologie médicale, cette autorisation vaut inscription sur la liste prévue à l'article L. 759.

Des centres de diagnostic prénatal pluridisciplinaires sont créés dans des organismes et établissements de santé publics et privés à but non lucratif. Leurs missions, leur rôle auprès des autres intervenants en matière de diagnostic prénatal et les conditions de leur création et de leur agrément sont définis par décret en Conseil d'Etat.

Annexe VI

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

JORF n°0152 du 3 juillet 2009 page 11079

Texte n°23

NOR : SASP0907157A

Principes généraux :

La femme enceinte reçoit une information adaptée lui permettant de choisir librement de recourir ou non au dépistage et/ou au diagnostic prénatal. Elle peut révoquer à tout moment son consentement à la réalisation de ces examens.

On entend par :

- dépistage combiné du premier trimestre le dépistage prenant en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale ainsi que le dosage des marqueurs sériques du 1er trimestre de la grossesse ;
- dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre le dépistage prenant en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale effectuées au premier trimestre ainsi que le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre de la grossesse.

La qualité de ces dépistages est conditionnée par la prise en compte de critères précis de mise en œuvre notamment en matière de mesures échographiques. A défaut, un calcul de risque prenant en compte les seuls marqueurs sériques du deuxième trimestre est proposé.

Article 1 : Information, demande et consentement de la femme enceinte en vue d'un dépistage prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21

Au cours d'une consultation médicale individuelle, la notion de dépistage est expliquée à la femme enceinte par comparaison avec celle de diagnostic. Une information claire est donnée sur la mesure de la clarté nucale.

Des entretiens ultérieurs peuvent être proposés avec, le cas échéant, désignation d'une personne ressource (sages-femmes, traducteurs...).

Toute prescription d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels est précédée d'une information qui porte sur :

- le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;

- l'analyse des marqueurs sériques maternels en précisant :

- qu'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 critères de mise en œuvre en matière de mesures échographiques sont satisfaits ;

- que 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 ;

- que le risque 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 à visée diagnostique sera proposé à la femme enceinte. 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 seront expliqués ;

- que la réalisation d'un prélèvement sanguin au second trimestre peut s'avérer nécessaire (en cas d'impossibilité de réaliser le calcul de risque combiné du premier trimestre).

Après avoir demandé la réalisation de l'analyse portant sur les marqueurs sériques maternels, la femme enceinte exprime son consentement par écrit.

Fait à Paris, le 23 juin 2009.

ROSELYNE BACHELOT-NARQUIN

Annexe VII

Arrêté du 19 février 2010 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

NOR: SASP0931622A

La ministre de la santé et des sports,

Vu le livre II du code de la santé publique, notamment ses articles L. 2131-1, R. 2131-1 et R. 2131-2 ;

Vu l'arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique ;

Vu l'avis de la directrice générale de l'Agence de la biomédecine en date du 17 septembre 2009,

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.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

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 VIII

Article 16-4 du Code Civil

Modifié par Loi n°2004-800 du 6 août 2004 - art. 21 JORF 7 août 2004

Nul ne peut porter atteinte à l'intégrité de l'espèce humaine.

Toute pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes est interdite.

Est interdite toute intervention ayant pour but de faire naître un enfant génétiquement identique à une autre personne vivante ou décédée.

Sans préjudice des recherches tendant à la prévention et au traitement des maladies génétiques, aucune transformation ne peut être apportée aux caractères génétiques dans le but de modifier la descendance de la personne.

Annexe IX

Questionnaire adressé aux patientes

Bonjour,

Je m'appelle Florie BONNEAU, je suis actuellement étudiante en dernière année à l'école de sages-femmes de CAEN.

En vue de l'obtention de mon diplôme d'Etat, je réalise mon mémoire sur la compréhension du test sur les marqueurs sériques maternels, équivalent au dépistage de la trisomie 21.

Je sollicite votre participation à l'étude que j'effectue en répondant à ce questionnaire.

Je vous remercie d'avance pour votre aide et votre temps, et vous garantis l'anonymat de ces questionnaires.

I - Eléments généraux :

1) Quel âge avez-vous ?

- Moins de 20 ans
- Entre 20 et 29 ans
- Entre 30 et 39 ans
- Plus de 40 ans

2) Quelle est votre langue maternelle ?

- Français
- Anglais
- Autre :

3) Quel est votre niveau d'étude ?

- Brevet
- Bac
- Bac +2 et plus
- Autre :

4) Quelle est votre situation familiale ?

- Célibataire
- Concubinage
- Pacsée
- Mariée
- Divorcée
- Veuve

5) A quel terme de grossesse êtes-vous ?

- 3^{ème} mois (entre 12 et 15 semaines)
- 4^{ème} mois (entre 16 et 19 semaines)
- 5^{ème} mois (entre 20 et 23 semaines)
- 6^{ème} mois (entre 24 et 28 semaines)
- 7^{ème} mois (entre 29 et 32 semaines)
- 8^{ème} mois (entre 33 et 37 semaines)
- 9^{ème} mois (entre 37 et 41 semaines)

II – Antécédents obstétricaux

1) Avez-vous déjà été enceinte ?

- Oui
- Non

Si non, passez directement à la page 3, partie III.

2) Si oui, pouvez-vous citer le nombre de vos précédentes grossesses :

- Fausse couche spontanée
- Grossesse extra-utérine
- Interruption volontaire de grossesse :
- Interruption médicale de grossesse :
 - Motif :
 -
- Accouchement prématuré :
- Accouchement à terme :

3) Le dépistage de la trisomie 21 vous a-t-il déjà été proposé à vos grossesses antérieures ?

- Oui
- Non

4) Si oui :

Année	Qui vous a proposé ce test ?	L'avez-vous accepté ?	Faisiez-vous partie de la population à risque ?	Une amniocentèse a-t-elle été effectuée ?
	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Gynécologue-Obstétricien <input type="radio"/> Radiologue <input type="radio"/> Echographe <input type="radio"/> Médecin généraliste <input type="radio"/> Sage-femme 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi : 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Je ne sais pas 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi :
	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Gynécologue-Obstétricien <input type="radio"/> Radiologue <input type="radio"/> Echographe <input type="radio"/> Médecin généraliste <input type="radio"/> Sage-femme 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi : 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Je ne sais pas 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi :
	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Gynécologue-Obstétricien <input type="radio"/> Radiologue <input type="radio"/> Echographe <input type="radio"/> Médecin généraliste <input type="radio"/> Sage-femme 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi : 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Je ne sais pas 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi :
	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Gynécologue-Obstétricien <input type="radio"/> Radiologue <input type="radio"/> Echographe <input type="radio"/> Médecin généraliste <input type="radio"/> Sage-femme 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi : 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Je ne sais pas 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Pourquoi :

III - Connaissances sur la trisomie 21 :

- 1) Connaissez-vous dans votre famille ou votre entourage une ou plusieurs personnes atteintes de trisomie 21 ?
- Oui
 - Non

2) Aviez-vous des notions sur la trisomie 21 avant cette grossesse ?

- Oui
- Non

Si oui, lesquelles :

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

3) Connaissiez-vous l'existence de ce test de dépistage avant cette grossesse ?

- Oui : Grossesse antérieure
 - Entourage
 - Internet
 - Ouvrages
 - Médias
 - Magazines
 - Autre :
- Non

4) Le dépistage de la trisomie 21 vous a-t-il été proposé pendant cette grossesse ?

- Oui
- Non

5) Si oui, quand ce test vous a-t-il été proposé ?

- 1^{ère} consultation
- 2^{ème} consultation
- 1^{ère} échographie

6) Qui vous a proposé ce test ?

- Gynécologue-Obstétricien
- Radiologue
- Echographiste
- Médecin généraliste
- Sage-femme

- 7) Pensez-vous que ce test est obligatoire ?
- Oui
 - Non
 - Je ne sais pas
- 8) Les explications du dépistage de la trisomie 21 vous ont été données par :
- Gynécologue-Obstétricien
 - Radiologue
 - Echographiste
 - Médecin généraliste
 - Sage-femme
- 9) Les explications données vous ont-elles semblé :
- Trop compliquées
 - Compliquées
 - Claires
 - Très claires
- 10) La durée des explications vous a-t-elle semblé :
- Trop courte
 - Appropriée
 - Trop longue
- 11) Avez-vous eu un support écrit lors de ces explications ?
- Oui
 - Non
- 12) Votre conjoint était-il présent lors de l'explication de ce test ?
- Oui
 - Non
- 13) Avez-vous signé un consentement ?
- Oui
 - Non
- 14) Avez-vous accepté d'effectuer ce test ?
- Oui
 - Non
- 15) Si non, pourquoi ?
- Informations incomplètes
 - Informations anxiogènes
 - Peur de la fausse couche
 - Raisons religieuses
 - Autre :
-

- 16) Selon vous, ce test permet-il de dépister seulement la trisomie 21 ?
- Oui
 - Non
 - Je ne sais pas
- 17) Lorsque le test revient « négatif » et que l'on fait partie de la population à bas risque, est-ce certain que l'enfant ne sera pas atteint de trisomie 21 ?
- Oui
 - Non
 - Je ne sais pas
- 18) Lorsque le test revient « positif » et que l'on fait partie de la population à haut risque, est-ce certain que l'enfant sera atteint de trisomie 21 ?
- Oui
 - Non
 - Je ne sais pas
- 19) Lorsque le test revient « positif » et que l'on fait partie de la population à haut risque, est-ce obligatoire de réaliser une amniocentèse ?
- Oui
 - Non
 - Je ne sais pas
- 20) Qu'est-ce qu'une amniocentèse ?
- Un prélèvement de sang maternel
 - Un prélèvement de sang fœtal
 - Un prélèvement de liquide amniotique
 - Je ne sais pas
- 21) Vous a-t-on informé du risque de fausse couche lié à l'amniocentèse ?
- Oui
 - Non
- 22) Lorsque l'amniocentèse révèle une trisomie 21, savez-vous quelles sont les possibilités qui s'offrent à vous ?
-
-
-
-
-
-
-
-

23) Que pensez-vous de ce test ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

24) Lors d'une potentielle future grossesse, pensez-vous que vous effectuerez ce dépistage ?

- Oui
- Non
- Pourquoi :

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

25) Si vous avez d'autres commentaires à faire sur ce test de dépistage de la trisomie 21, ces dernières lignes sont à votre disposition :

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

Merci pour votre attention et votre collaboration.

Annexe X

Plaquette destinée aux patientes, existant au CHU de Caen

Dépistage de la trisomie 21 chez les femmes enceintes

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est la cause la plus fréquente de retard mental chez l'enfant. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. La moitié des enfants trisomiques 21 sont également porteurs de malformations. Leur espérance de vie est maintenant de plus de 50 ans.

Le risque de trisomie 21, très faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge, surtout après 38 ans. Cependant, la moitié des enfants trisomiques 21 naissent de femmes jeunes, car ce sont elles qui ont le plus d'enfants.

Comment savoir avant la naissance si l'enfant a une trisomie 21 ?

Pour savoir si l'enfant a une trisomie 21, il faut étudier ses chromosomes (caryotype). Avant la naissance, cela nécessite un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) ou de villosités choriales. C'est un examen qui peut être compliqué de fausse-couche (environ 1 fois sur 100). C'est pourquoi on ne propose pas cet examen à toutes les femmes, mais seulement à celles qui ont un risque élevé.

Pour évaluer ce risque, 2 éléments sont disponibles : la clarté nucale du bébé mesurée lors de l'échographie du 1^{er} trimestre et un dosage sanguin la mère. Ce dépistage doit maintenant être proposé à toutes les femmes quel que soit leur âge.

La mesure de la clarté nucale

Cette mesure est effectuée lors de l'échographie du 1er trimestre et doit répondre à des critères précis :

- être effectuée strictement entre 11 et 13 semaines et 6 jours d'aménorrhée,
- être réalisable, ce qui n'est pas toujours possible,
- par un praticien agréé pour cet examen.

Qu'est-ce que le dosage des marqueurs sériques ?

Le dosage de ces marqueurs permet de calculer le risque que le fœtus ait une trisomie 21. Si ce risque est élevé une amniocentèse ou un prélèvement de villosités choriales est proposé pour étudier le caryotype du fœtus, qui est normal dans 95% des cas. Si le fœtus a une trisomie 21, une interruption de la grossesse peut être réalisée si les parents le souhaitent. Ce test ne permet pas à lui seul de diagnostiquer la trisomie 21. Il ne sert qu'à dépister les femmes ayant un risque élevé. Il ne permet d'identifier qu'environ 70% des fœtus atteints de trisomie 21.

Quand faire le prélèvement sanguin pour l'évaluation des marqueurs ?

Le prélèvement sanguin doit être effectué à une date précise qui sera déterminée par votre échographiste en fonction des mesures obtenues à l'échographie du 1^{er} trimestre de la grossesse. Si la mesure de la nuque du fœtus (clarté nucale) a pu être effectuée, le prélèvement pourra être réalisé entre 11 et 13 semaines + 6 jours (marqueurs du 1er trimestre) depuis la date des dernières règles, sinon celui-ci sera fait entre 15 et 18 semaines (marqueurs du 2^{ème} trimestre).

Comment cela se passe-t-il en pratique ?

L'analyse ne peut être réalisée que dans un laboratoire spécifiquement autorisé à pratiquer ces dosages. Quelques jours après le prélèvement, le résultat, exprimé en risque (par exemple 1/500, 1/1000 etc.), revient chez votre médecin. C'est avec lui que vous discuterez de l'attitude à adopter.

Si le risque est élevé (supérieur à 1/250), un prélèvement fœtal (villosités chorales ou amniocentèse) est proposé.

Si le risque est faible (inférieur à 1/250), le prélèvement pour étude du caryotype n'est pas justifié, bien que ce test ne constitue pas une garantie absolue.

Ce test vous permet donc de prendre une décision sur la nécessité ou non d'un prélèvement fœtal pour étude chromosomique.

Qui peut demander un dosage de marqueurs sériques ?

Toute femme qui souhaite savoir quel est son risque d'attendre un enfant trisomique 21 peut demander ce test, qu'elle soit jeune ou plus âgée.

Comment me faire une opinion de ce qui est le mieux pour moi ?

N'hésitez pas à en parler longuement avec votre médecin et à prendre le temps de réfléchir avec votre conjoint. C'est à vous de décider ce qui est le mieux pour vous.

Annexe XI

Recommandations du CNGOF de juin 2012

QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

Une constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21. Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen. Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.

QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRÉ L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

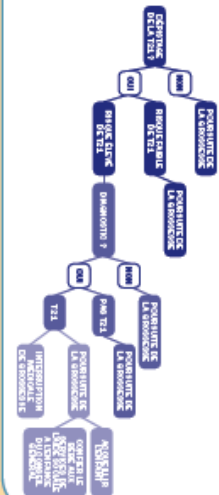
Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

Il existe plusieurs possibilités :

- ◆ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
 - ◆ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'aide sociale à l'enfance ou conseil général ;
 - ◆ demander une interruption de la grossesse dite interruption médicale de la grossesse (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).
- Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ◆ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ◆ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ◆ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



LISTE NON EXHAUSTIVE DES ASSOCIATIONS

- UNAPEI** (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)
15 rue Doyenot
75876 Paris cedex 18
01 44 85 50 50
www.unapei.org
- TRISOMIE 21 FRANCE**
4 square François Mergand BP 42004
92049 Saint-Etienne cedex 1
04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org
- FOUNDAATION DÉPÔME LE DÉJNE**
37 rue des Volontaires
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org
- REGARDS SUR LA TRISOMIE 21**
11 bis rue de la République
78100 Saint-Germain-en-Laye
www.regardsurletrisomie21.org
- COLLECTIF LES AMIS D'ÉLÉONORE**
17 rue de Douai
42000 Arras
www.lesamisdeleonore.com
- AFRT** (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)
Université Paris-Diderot
35 rue Hélène Brion
75205 Paris cedex 13
01 57 27 83 61
www.afrt.fr
- Lien vers les sites d'autres associations sur :
www.agence-biomedecine.fr

Acont tAigu



Jun 2012

Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21

Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à mesurer le risque « faible » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

- Deux examens peuvent être réalisés :
- ◆ une prise de sang de la femme enceinte ;
 - ◆ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse. Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

- En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le choix :
- ◆ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
 - ◆ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montre un risque élevé de trisomie 21 ;
 - ◆ de changer d'avis à tout moment.

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMI LES PLUS FRÉQUENTES :

- ◆ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes ;
- ◆ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents) : une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte ; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie » ;
- ◆ des malformations d'importance variable. Le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques ;
- ◆ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Avant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne

le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

Après la naissance, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

Au premier trimestre de la grossesse, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- ◆ l'âge de la femme : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important ;
- ◆ la mesure de la nuque du fœtus appelée clarté nucale : Lors de l'échographie du 1^{er} trimestre, plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé. La mesure de la clarté nucale est faite par un échographe dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région) ;
- ◆ une prise de sang réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'aménorrhée (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- ◆ l'âge de la femme enceinte ;

- ◆ la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographe dont la pratique est encadrée ;

- ◆ le dosage de « marqueurs sériques » du 2^e trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

À savoir également : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

Exemple de risque « élevé » : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21.

Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

Exemple de risque « faible » : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

Annexe XII

Proposition de plaquette destinée aux patientes

Dépistage de la trisomie 21 chez la femme enceinte

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21, également appelée syndrome de Down, est la cause la plus fréquente de retard mental chez l'enfant. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

On retrouve chez les enfants atteints de trisomie 21, une déficience intellectuelle variable, n'excluant pas une part d'autonomie, un aspect caractéristique du visage (n'empêchant pas une ressemblance avec les parents), une taille dépassant rarement 1m60 à l'âge adulte et également une diminution du tonus musculaire.

La moitié des enfants trisomiques 21 sont également porteurs de malformations, le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif.

Leur espérance de vie est maintenant de plus de 50 ans.

Le risque de trisomie 21, très faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge, surtout après 38 ans. Cependant, la moitié des enfants trisomiques 21 naissent de femmes jeunes, car ce sont elles qui ont le plus d'enfants.

Comment savoir avant la naissance si l'enfant a une trisomie 21 ?

Pour savoir si l'enfant a une trisomie 21, il faut étudier ses chromosomes (caryotype). Avant la naissance, cela nécessite un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) ou de villosités chorales. C'est un examen qui peut être compliqué de fausse-couche (environ 1 fois sur 100).

C'est pourquoi on ne propose pas cet examen à toutes les femmes, mais seulement à celles qui ont un risque élevé.

Pour évaluer ce risque, 2 éléments sont disponibles : la clarté nucale du bébé mesurée lors de l'échographie du 1^e trimestre et un dosage sanguin des marqueurs sériques chez la mère. Ce dépistage doit maintenant être proposé à toutes les femmes quel que soit leur âge.

La mesure de la clarté nucale

C'est la mesure de la nuque du fœtus qui est effectuée lors de l'échographie du premier trimestre. Elle doit répondre à des critères précis :

- être effectuée strictement entre 11 et 13 semaines et 6 jours d'aménorrhée,
- être réalisable, ce qui n'est pas toujours possible,
- par un praticien agréé pour cet examen.

Qu'est-ce que le dosage des marqueurs sériques ?

Un prélèvement sanguin est réalisé pour doser ces marqueurs. Il doit être effectué à une date précise qui sera déterminée par votre échographiste en fonction des mesures obtenues à l'échographie du 1^{er} trimestre de la grossesse. Si la mesure de la clarté nucale a pu être effectuée, le prélèvement pourra être réalisé entre 11 et 13 semaines + 6 jours (marqueurs du 1^{er} trimestre) depuis la date des dernières règles, sinon celui-ci sera fait entre 15 et 18 semaines (marqueurs du 2^{ème} trimestre).

Calcul du risque de trisomie 21

La combinaison de l'âge de la femme, de la mesure de la clarté nucale et du dosage des marqueurs sériques permet de calculer le risque que le fœtus ait une trisomie 21.

Si ce risque est élevé, une amniocentèse ou un prélèvement de villosités choriales est proposé pour étudier le caryotype du fœtus, qui est normal dans 95% des cas. Si le fœtus a une trisomie 21, une interruption de la grossesse peut être réalisée si les parents le souhaitent.

Les parents peuvent également poursuivre la grossesse et garder l'enfant ou poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide Sociale à l'Enfance du conseil général.

Ce test ne permet pas à lui seul de diagnostiquer la trisomie 21. Il ne sert qu'à dépister les femmes ayant un risque élevé. Il ne permet d'identifier qu'environ 70% des fœtus atteints de trisomie 21.

Comment cela se passe-t-il en pratique ?

L'analyse ne peut être réalisée que dans un laboratoire spécifiquement autorisé à pratiquer ces dosages. De quelques jours à trois ou quatre semaines après le prélèvement, le résultat, exprimé en risque (par exemple 1/500, 1/1000 etc.), revient chez votre médecin. C'est avec lui que vous discuterez de l'attitude à adopter.

Si le risque est élevé (supérieur à 1/250), un prélèvement fœtal (villosités choriales ou amniocentèse) est proposé.

Exemple de risque élevé : 1/50

Si le risque est faible (inférieur à 1/250), le prélèvement pour étude du caryotype n'est pas justifié, bien que ce test ne constitue pas une garantie absolue.

Exemple de risque faible : 1/2000

Ce test vous permet donc de prendre une décision sur la nécessité ou non d'un prélèvement fœtal pour étude chromosomique.

Qui peut demander le dosage des marqueurs sériques ?

Toute femme qui souhaite savoir quel est son risque d'attendre un enfant trisomique 21 peut demander ce test, qu'elle soit jeune ou plus âgée.

Ce prélèvement est pris en charge par l'Assurance Maladie. Sa réalisation nécessite un consentement écrit de la femme enceinte.

Comment me faire une opinion de ce qui est le mieux pour moi ?

N'hésitez pas à en parler longuement avec votre médecin et à prendre le temps de réfléchir avec votre conjoint. C'est à vous de décider ce qui est le mieux pour vous.

Annexe XIII

Proposition de plaquette en anglais, destinée aux patientes étrangères

Screening for Down's syndrome in pregnant women

What's Down's syndrome ?

Down's syndrome is the most common cause of mental retardation in children. It's caused by the presence of an extra chromosome 21, in the cells of the sufferer.

Children with Down's syndrome, have an intellectual disability variable, not excluding a certain autonomy, a distinct facial characteristic (doesn't prevent a resemblance to their parents), a height rarely exceeding 1m60 to adults and also, decreased muscle tone.

Half of children with Down's syndrome also have malformations, most commonly of the heart or the digestive system.

Their life expectancy is now over 50 years.

The risk of Down's syndrome, which is very low in young women, increases with age, especially after 38 years of age. However, young women give birth to half of the children with Down's syndrome, because they are the ones who have the most children.

How to determine if the child has Down's syndrome before birth?

In order to find out if the child has Down's syndrome, we must study the chromosomes (karyotype). Before the birth, this requires a sampling of amniotic fluid (amniocentesis) or of chorionic villi. This is a test that can trigger miscarriage (approximately 1 in 100).

This is why we don't offer this test to all women, but only to those who have a high risk. To assess this risk, 2 methods are available : baby's nuchal translucency can be measured during the first ultrasound and a blood test can be carried out, for maternal serum markers in the mother.

This screening should now be offered to all pregnant women whatever their age.

Measuring the nuchal translucency

This is the measure of the neck of the fetus which is carried out during the first trimester ultrasound. It must meet specific criteria :

- Be carried out strictly between 11 and 13 weeks and 6 days gestation
- Be feasible, which is not always possible
- Conducted by a practitioner licensed to carry out this exam

How to measure maternal serum markers?

A blood test is carried out to measure these markers. It must be made at a specific date to be determined by your sonographer according to the measurements obtained during the first trimester ultrasound.

If the measurement of the nuchal translucency can be determined, the sample may be carried out between 11 and 13 weeks + 6 days (markers of first trimester) from the date of last menstruation, otherwise, it will be done between 15 and 18 weeks (markers of second trimester).

Calculating the risk of Down's syndrome

The combination of the age of the woman, the measurement of the nuchal translucency and that of the maternal serum markers can determine the risk of Down's syndrome in the fetus. If this risk is high, an amniocentesis or a chorionic villus sampling is proposed to study the karyotype of fetus, which is normal in 95% of cases.

If the fetus has Down's syndrome, an abortion can be performed if the parents wish. The parents may also proceed with the pregnancy and keep the child or place the baby in the care of the social services.

Down's syndrome can't be diagnosed with this test alone. It only serves to identify women at high risk. It identifies about 70% of fetuses with Down's syndrome.

How does this happen in practice ?

Analysis can be performed in a laboratory specifically authorized to conduct this sampling. The result of the sampling, expressed as a risk (for example 1/500, 1/1000, etc.), can reach your doctor within a few days, or at the the latest, 4 weeks after the sampling. It is with him that you will discuss what to do next.

If the risk is high (greater than 1/250), a levy fetal (chorionic villi or amniocentesis) is offered.

Example of high risk : 1/50

If the risk is low (less than 1/250), sampling for study of the karyotype isn't justified, although this test isn't an absolute guarantee.

Example of low risk : 1/2000

This test allows you to decide whether or not it's necessary to take a fetal sample for chromosomal study.

Who can have the serum markers ?

Any woman who wants to know the risk of having a child with Down's syndrome can ask for this test, whether young or old. This sample is supported by Medicare insurance. Its realization requires a written consent from the pregnant woman.

How to decide what is best for me ?

Don't hesitate to speak at length with your doctor and take the time to think about your options with your partner. It is up to you to decide what is best for you.

Résumé :

Le but de ce travail est d'évaluer la compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les femmes enceintes. Afin d'évaluer ce niveau de compréhension, une étude prospective, monocentrique a été réalisée au CHU de Caen à l'aide de questionnaires, auprès des patientes venant en consultation obstétricale quel que soit leur terme. Bien que ce test soit proposé à toutes les patientes, les informations à délivrer par les professionnels de santé ne sont pas comprises par un certain nombre de patientes. Les explications doivent donc être améliorées, il faut également s'assurer de leur bonne compréhension.

Mots-clés : *dépistage de la trisomie 21, marqueurs sériques maternels, information, compréhension des patientes*

Titre : *Informations et compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les femmes enceintes*

Abstract :

This study is aimed to evaluating the understanding of antenatal screening for Down syndrome by pregnant women. To assess the level of understanding, a prospective and monocentric study was conducted in a single health centre, the University Hospital of Caen using questionnaires, filled in by patients attending obstetric consultation, whatever the stage of their pregnancy. Although this test is offered to all patients, information to be delivered by health professionals is not clearly understood by a number of patients. Explanations need to be improved and one must also ensure that they are fully understood.

Keywords : *screening for Down syndrome, maternal serum markers, information, understanding of patients*

Title: *Information and understanding of antenatal screening for Down syndrome by pregnant women*

Auteur : Bonneau Florie
Diplôme d'Etat de Sage-femme
Ecole de Sage-femme de Caen
Promotion 2009-2013