



HAL
open science

Connaissances des femmes enceintes sur le dépistage de la trisomie 21 : quid de l'information transmise par les professionnels de santé

Céline Valles

► To cite this version:

Céline Valles. Connaissances des femmes enceintes sur le dépistage de la trisomie 21 : quid de l'information transmise par les professionnels de santé. Médecine humaine et pathologie. 2018. dumas-01992491

HAL Id: dumas-01992491

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01992491>

Submitted on 24 Jan 2019

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.

**ÉCOLE DE SAGE-FEMME DE
CLERMONT-FERRAND**

UNIVERSITÉ DE CLERMONT – AUVERGNE

**Connaissances des femmes enceintes sur le
dépistage de la trisomie 21**

Quid de l'information transmise par les professionnels de santé

**MÉMOIRE PRÉSENTÉ ET SOUTENU PAR
Céline VALLES**

**DIPLÔME D'ÉTAT DE SAGE-FEMME
Année 2018**



**ÉCOLE DE SAGE-FEMME DE
CLERMONT-FERRAND**

UNIVERSITÉ DE CLERMONT – AUVERGNE

**Connaissances des femmes enceintes sur le
dépistage de la trisomie 21**

Quid de l'information transmise par les professionnels de santé

**MÉMOIRE PRÉSENTÉ ET SOUTENU PAR
Céline VALLES**

**DIPLÔME D'ÉTAT DE SAGE-FEMME
Année 2018**



Remerciements

Je souhaiterai tout d'abord remercier ma directrice de mémoire, Laura BERNARD, ainsi que Marie RIQUELME, biostatisticienne à la Délégation à la Recherche Clinique et à l'Innovation (DRCI) pour leur aide et leurs corrections tout au long de ce travail.

Je souhaiterai également remercier Mme Aurélie MEJEAN-LAPAIRE, membre de l'équipe enseignante, pour le soutien dont elle a fait preuve dans les mauvais comme dans les bons moments et grâce à qui je suis arrivée au bout de cette formation.

Je souhaiterai remercier les secrétaires de l'école de sage-femme Mmes Catherine BAUDELET et Danielle DEVILLARD pour l'organisation de notre formation, elles font un énorme travail pour nous permettre de suivre au mieux notre formation.

Je souhaiterai enfin remercier ma famille, mes amis ainsi que mon conjoint pour le soutien et les encouragements dont ils ont fait preuve.

Glossaire

ADN = acide désoxyribonucléique

ADNlcT21 : tests ADN libre circulant de la trisomie 21

AFP = alphafœtoprotéine

CCNE = comité consultatif national d'éthique

CHU = centre hospitalier universitaire

CNGOF = collège national des gynécologues et obstétriciens de France

CPP = comité de protection des personnes

DCT1 = dépistage combiné du premier trimestre

DST2 = dépistage séquentiel du deuxième trimestre

HAS = haute autorité de santé

IMG = interruption médicale de grossesse

hCG = gonadotrophine chorionique humaine

INPES = institut national de prévention et d'éducation à la santé

MST2 = marqueurs sériques du deuxième trimestre

PAPP-A = pregnancy-associated plasma protein-A

T21 = trisomie 21

UE3 = œstriol non conjugué

Sommaire

Introduction	2
Revue de la littérature	5
1. La trisomie 21	6
2. Le dépistage de la trisomie 21	12
3. La place de la sage-femme dans le dépistage.....	17
4. Pertinence de l'étude	18
Population et méthode	20
Résultats	26
1. Renseignements généraux	27
2. Informations sur le dépistage	29
3. Connaissances sur le dépistage	33
4. Connaissances sur les tests ADN libre circulant.....	39
5. Satisfaction sur l'information transmise	44
6. Exploitation des commentaires	44
Discussion	46
1. Critique de la méthodologie	47
2. Caractéristiques de la population étudiée.....	48
3. Connaissance de la trisomie 21 et de son dépistage.....	48
4. Informations reçues et compréhension	50
5. Connaissances sur le dépistage après information	51
6. Connaissances sur les tests ADN libre circulant.....	55
7. Proposition d'amélioration de l'information.....	57
Conclusion	59

Références bibliographiques

Annexes

Introduction

La trisomie 21 est une anomalie chromosomique caractérisée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire, en totalité ou en partie. La déficience intellectuelle représente la première cause de handicap chez l'enfant et la trisomie 21 est la plus fréquente des causes de déficience mentale [1].

C'est une anomalie fréquente mais dont l'incidence a été fortement réduite suite à la mise en place du test de dépistage anténatal [2,3]. La prévalence de la trisomie 21 est donc passée de 1/700 naissances [4] à environ 1/2 000 naissances selon l'INPES [5].

Selon 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, le professionnel de santé doit fournir des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 et sur l'analyse des marqueurs sériques maternels proposés : un formulaire type atteste de l'information délivrée à la femme enceinte et de son consentement [6].

Selon une étude publiée en Avril 2015 dans le Journal de gynécologie, obstétrique et fertilité et menée entre 2010 et 2013 au sein d'un réseau de soins périnataux de la région Nord-Pas-de-Calais, 40% des cas de naissance d'un enfant porteur de trisomie 21 faisait suite à un échec de dépistage. Cet article conclut que « le nombre important de patientes n'ayant pas eu de dépistage ou un dépistage incomplet doit nous amener à nous interroger sur l'accès aux soins et la qualité de l'information » [7].

Plusieurs études mettent en évidence un manque d'information global des femmes enceintes, en particulier sur le caractère non obligatoire du dépistage et une confusion fréquente entre dépistage et diagnostic anténatal (surtout avec l'arrivée des tests ADN libre circulant de la trisomie 21) [8–10].

Cela nous amène à nous poser la question de la compréhension de l'information transmise par les professionnels de santé en matière de dépistage prénatal de la trisomie 21.

Il nous a donc semblé pertinent de mener cette étude dans le but d'évaluer la qualité de l'information transmise par les professionnels de santé concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21, d'autant plus avec l'arrivée récente des tests ADN libre circulant de la trisomie 21 (ADNlcT21).

En avril 2013, le Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE) s'est prononcé favorablement à la mise en œuvre du dépistage génétique de la trisomie 21 pour les femmes à risque [11].

En effet, outre ses excellentes performances en termes de sensibilité et spécificité, le test ADNlcT21 devrait permettre une diminution significative des gestes invasifs (prélèvement de villosités chorales ou de liquide amniotique) réalisés chez les femmes à risque.

Cependant, une information simple, claire et complète est-elle apportée aux femmes enceintes dans le cadre du dépistage prénatal de la trisomie 21 lors des consultations prénatales ?

Revue de la littérature

1. La trisomie 21

1.1. Définition et découverte

La trisomie 21, ou syndrome de Down, est une anomalie chromosomique caractérisée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Il n'y a pas de traitement contre cette maladie hormis ceux destinés à prévenir ou corriger les symptômes.

La toute première description de la trisomie 21 a été faite en 1838 par un médecin français du nom de Jean-Etienne ESQUIROL.

Un peu plus tard, en 1846, le médecin français Édouard SEGUIN, en se servant des travaux du docteur ESQUIROL met en évidence ce syndrome.

C'est un médecin britannique, le docteur John Langdon DOWN, qui décrit pour la première fois des caractéristiques physiques typiques des personnes atteintes de trisomie 21 dans un article publié en 1866 : des yeux bridés, un petit nez aplati, des mains courtes, une faible tonicité musculaire, une stature trapue et corpulente ainsi que des retards dans le développement physique et intellectuel [12].

C'est la présence des yeux bridés, semblables à ceux des orientaux, qui a poussé le docteur DOWN à les qualifier de « mongoliens » et leur état le « mongolisme » [13].

Presqu'un siècle plus tard, c'est-à-dire en 1959, le docteur Jérôme LEJEUNE découvre que les personnes atteintes du syndrome de DOWN avaient un chromosome supplémentaire [14].

LEJEUNE décida donc de donner à ce syndrome le nom de trisomie 21 : « tri » pour trois, « somie » pour chromosome et « 21 » après caractérisation de la présence de 3 chromosomes 21.

1.2. Expression clinique

1.2.1. Phénotype in utéro

1.2.1.1. Au 1^{er} trimestre

Différentes études ont cherché à identifier des signes échographiques évocateurs de la trisomie 21 : ce n'est qu'en 1990 qu'une étude a mis en évidence une clarté nucale supérieure à 3 mm chez le fœtus atteint de trisomie 21. Cette hyperclarté nucale, bien que non spécifique de la trisomie 21, est visible dès le 1^{er} trimestre [15].

La clarté nucale est une collection liquidienne habituellement très fine, située juste sous la peau de la nuque de tous les embryons et les fœtus entre 9 et 15 semaines d'aménorrhée.

Habituellement l'épaisseur de la clarté nucale augmente régulièrement avec l'âge du fœtus et sa longueur crânio-caudale entre 10 et 14 semaines d'aménorrhée pour ensuite diminuer et disparaître à partir de la 16^{ème} semaine d'aménorrhée.

Nicolaides a montré que pour une même valeur d'épaisseur de clarté nucale, le risque de trisomie 21 fœtale augmente avec l'augmentation de l'âge maternel. Il a également montré, en 1992, que l'épaisseur de la clarté nucale mesurée au premier trimestre de la grossesse est supérieure au 95^{ème} percentile chez 75-80% des fœtus trisomiques 21 [16,17].

1.2.1.2. Au 2^{ème} et 3^{ème} trimestre

Au 2^{ème} et 3^{ème} trimestre, des signes échographiques non spécifiques mais évocateurs d'anomalies chromosomiques peuvent être mis en évidence.

Parmi eux on retrouve :

- Un retard de croissance intra-utérin dans 5 à 10% des cas
- Des anomalies de volume du liquide amniotique dans 4% des cas
- La présence d'une artère ombilicale unique associée à un autre signe d'appel échographique
- Une anasarque fœto-placentaire dans 7 à 14% des cas
- Des anomalies de la biométrie fœtale (fémur court principalement)

Il peut également être mis en évidence des malformations fœtales évocatrices d'anomalies chromosomiques.

Parmi elles on retrouve :

- Des malformations du système nerveux central dans 40 à 60% des cas (microcéphalie et holoprosencéphalie)
- Des malformations digestives dans environ 30% des cas (omphalocèle et atrésie duodénale)
- Des malformations urinaires dans 1 à 18% des cas (pyélectasie ou dilatation pyélocaliciale)
- Des cardiopathies dans 15 à 30% des cas (canal atrioventriculaire, défauts septaux et anomalies du cœur gauche)
- Des anomalies de la face dans 40% des cas (hypotélorisme et microrétrognatisme)
- Des malformations des membres et du squelette dans 6% des cas (pieds bots et mains crispées)

Certaines anomalies à elles-seules nécessitent la proposition de réalisation d'un caryotype fœtal (clarté nucale supérieure à 6 mm, omphalocèle, hernie diaphragmatique, ...) alors que d'autres nécessitent de proposer un caryotype aux parents seulement si elles sont associées à d'autres anomalies [18].

1.2.2. Phénotype chez le nourrisson et l'enfant

Le diagnostic est quelque fois délicat chez le nouveau-né et le prématuré ou encore chez les enfants d'origine africaine ou asiatique : seule l'hypotonie plus ou moins marquée est présente de manière constante à la naissance [19]. Le diagnostic est au contraire évident chez le nourrisson et le grand enfant.

Le phénotype de la trisomie 21 s'exprime à différents niveaux :

- Au niveau physique par une dysmorphie faciale
- Au niveau cognitif par une déficience intellectuelle
- Au niveau viscéral par des malformations

1.2.2.1. Syndrome dysmorphique

Ce syndrome dysmorphique concerne entre autres [19,20] :

- Le visage et le crâne
- Les mains et les pieds
- Le morphotype

Au niveau du visage et du crâne, on retrouve principalement :

- Un crâne petit et rond
- Une brachycéphalie
- Une nuque courte et large avec un excès de peau
- Un visage rond avec un profil plat et une hypoplasie des os propres du nez
- Des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors
- Un épicanthus (repli cutané à l'angle interne de l'œil)
- Des tâches de Brushfield au niveau de l'iris
- Une bouche petite, souvent entrouverte, avec des lèvres épaisses
- Une macroglossie et une protrusion de la langue
- Un palais haut et étroit
- Des oreilles petites et rondes avec un lobule petit et adhérent

Au niveau des mains et des pieds, on retrouve principalement :

- Des mains courtes et trapues
- Une brachymésocéphalie du 2^{ème} et du 5^{ème} doigt
- Une clinodactylie du 5^{ème} doigt
- Une voute plantaire effondrée
- Un pli palmaire transverse unique
- Des pieds larges, petits et plats
- Un large sillon entre le premier et les autres orteils (signe de la sandale)

Au niveau du morphotype, ce sont souvent des personnes de petite taille ayant une surcharge pondérale.

Aucun de ces signes n'est pathognomonique de la trisomie 21 mais c'est l'association de ces différents signes qui doit faire évoquer le diagnostic.

1.2.2.2. Déficience intellectuelle

Le retard psychomoteur est constant mais d'intensité variable : il peut aller du retard mental léger à moyen mais est largement influencé par le vécu, l'environnement psychoaffectif et éducatif ainsi que les problèmes de santé.

1.2.2.3. Malformations viscérales

Elles ne sont retrouvées que dans 50% des cas de trisomie 21, contrairement à la dysmorphie et au retard mental qui sont constants mais d'intensité variable [19,20].

Les malformations cardiaques sont les plus fréquentes et présentes dans 30 à 50% des cas : canal atrioventriculaire, communication interventriculaire, communication interauriculaire, persistance du canal artériel, ...

On retrouve également des malformations digestives dans 10% des cas : sténose duodénale, atrésie de l'œsophage, ...

Il peut aussi y être associé des anomalies oculaires (cataracte, strabisme, myopie, ...), des anomalies hématologiques et immunologiques (risque accru de leucémie et d'infection, ...) ainsi que des désordres métaboliques pouvant entraîner un diabète ou une hypothyroïdie.

1.3. Mécanismes de survenue

1.3.1. Trisomie 21 libre et homogène

Ce mécanisme concerne environ 92,5% des personnes porteuses d'une trisomie 21.

Elle est caractérisée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire en entier dans toutes les cellules de l'organisme donc avec un caryotype présentant 47 chromosomes (47, XX, + 21 ou 47, XY, + 21).

Les cas de trisomie 21 libre et homogène sont sporadiques (de novo).

L'origine de cette trisomie est une non-disjonction des chromosomes 21 parentaux soit lors de la méiose la plupart du temps, soit lors de la mitose.

Cette non-disjonction est d'origine maternelle dans 90% des cas : 70% lors de la méiose vs 20% lors de la mitose.

Le caryotype parental n'est pas indiqué sauf cas particulier : le risque de récurrence est de 1 à 2% au maximum [20,21].

1.3.2. Trisomie 21 par translocation

Ce mécanisme concerne environ 2,5% des personnes porteuses d'une trisomie 21.

Elle est caractérisée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire transloqué sur un autre chromosome acrocentrique (chromosomes 13, 14, 15, 21 et 22) donc avec un caryotype présentant 46 chromosomes (ex : 46, XY, t(14;21)).

Les cas de trisomie 21 par translocation sont soit sporadiques (de novo), soit transmis (translocation équilibrée chez l'un des ascendants).

L'origine de cette trisomie est soit :

- une translocation entre les grands acrocentriques (chromosomes 13, 14 et 15) et le chromosome 21 dans 60% des cas
- une translocation entre les petits acrocentriques (chromosomes 21 et 22) et le chromosome 21 dans 40% des cas

Le caryotype parental est hautement souhaité :

- en cas de caryotype parental normal, le risque de récurrence est faible
- en cas de translocation, le risque de récurrence est variable en fonction des chromosomes impliqués et du parent porteur

En général, le risque de récurrence est de l'ordre de 5 à 10% mais peut aller jusqu'à 100% en cas de translocation robertsonienne 21-21 [20,21].

1.3.3. Trisomie 21 en mosaïque

Ce mécanisme concerne environ 2,5% des personnes porteuses d'une trisomie 21.

Elle est caractérisée par la coexistence dans l'organisme de cellules présentant un chromosome 21 surnuméraire et de cellules présentant 46 chromosomes (46, XY / 47, XY, +21 ou 46, XX / 47, XX, +21).

Les cas de trisomie 21 en mosaïque sont sporadiques (de novo).

L'origine de cette trisomie est une mauvaise répartition des chromosomes 21 lors des divisions mitotiques ultérieures de la cellule œuf qui était constituée à l'origine de 23 paires de chromosomes normaux.

En fonction de la proportion de cellules porteuses de la trisomie 21, le phénotype peut être atténué mais pas de corrélation stricte entre phénotype clinique et phénotype biologique [20,21].

1.3.4. Trisomie 21 partielle

Ce type de trisomie est très rare.

Elle est caractérisée par la duplication de la région 21q22.3 qui est le segment du chromosome 21 responsable de la majeure partie du syndrome : c'est ce seul segment qui est donc présent en 3 exemplaires chez les personnes porteuses d'une trisomie 21 partielle.

Les cas de trisomie 21 partielle sont sporadiques (de novo) et le plus souvent associés à d'autres anomalies [20,21].

1.4. Épidémiologie

Le seul facteur de risque connu à ce jour est l'âge maternel : la fréquence des non-disjonctions chromosomiques augmente de manière exponentielle avec l'âge maternel, avec une augmentation très rapide à partir de 35 ans [22].

Depuis le début des années 80, on constate, malgré une diffusion du diagnostic prénatal de plus en plus forte, une augmentation régulière de la prévalence de la trisomie 21 qui peut s'expliquer par l'augmentation de l'âge moyen de la maternité [23].

2. Le dépistage de la trisomie 21

2.1. Définition

Les tests de dépistage permettent d'évaluer les probabilités qu'une femme enceinte porte un fœtus présentant la trisomie 21 : ils sont jugés non invasifs et ne présentent pas de risque, ni pour le fœtus, ni pour la mère, en dehors de ceux liés à l'angoisse et au stress.

Les tests diagnostiques permettent de déterminer si un fœtus présente ou non une anomalie : ces tests nécessitent encore actuellement une intervention invasive et comportent des risques physiques pour la mère et le fœtus.

2.2. Histoire

Le dépistage de la trisomie 21 a tout d'abord été fondé sur l'âge maternel : en effet, PENROSE en 1933 a été le premier à mettre en évidence le rôle important de l'âge maternel dans la prévalence de la trisomie 21 [24].

De nombreuses autres études ont confirmé cette association en s'appuyant sur les certificats de naissance de personnes porteuses de la trisomie 21 : l'âge maternel constitue donc un facteur de risque important de survenue de trisomie 21 [25].

Seulement, cette stratégie de dépistage ne permet de détecter que 30% des grossesses avec un fœtus atteint de trisomie 21 ce qui laisse à supposer que dans 70% des cas, les grossesses avec fœtus atteint de trisomie 21 ont lieu chez des femmes plus jeunes qui présentent donc un risque plus faible de survenue de trisomie 21 [22].

Depuis le début des années 1980, la découverte de la modification des taux sériques de différents marqueurs dans le sérum des femmes enceintes portant un fœtus atteint de trisomie 21 a permis de mettre en place un dépistage non plus fondé uniquement sur l'âge maternel mais également sur le dosage des marqueurs sériques maternels.

En 1984, MERKATZ et al. découvrent que le taux sérique d'alphafœtoprotéine (AFP) était moins élevé [26]. En 1987, BOGART et al. découvrent que le taux sérique d'hormone chorionique gonadotrope (hCG) était plus élevé [27]. En 1988, CANICK et al. découvrent que le taux sérique d'œstriol non conjugué (UE3) était moins élevé [28]. En 1990, MACRI et al. découvrent que le dosage de la fraction libre de la chaîne β de l'hormone chorionique gonadotrope (β -hCG) est plus fiable que le dosage de la forme totale [29]. En 1992, WALD et al. découvrent que le taux sérique de la Pregnancy-Associated Plasma Protein-A (PAPP-A) était moins élevé [30].

Dès la fin des années 1980, l'avènement de l'échographie dans la pratique courante du suivi de la grossesse a permis de mettre en évidence une augmentation de la clarté nucale chez les fœtus porteurs d'anomalies chromosomiques (trisomie 21 et autres anomalies) [31].

2.3. Aspects législatifs

L'arrêté du 27 mai 1997 fixe les conditions particulières d'évaluation et d'utilisation des réactifs de dosage des marqueurs sériques prédictifs de la trisomie : leur dosage, combiné à l'âge maternel et à la mesure de la clarté nucale, permet la réalisation d'un dépistage séquentiel [32]. Cela concerne le dosage d'au moins la gonadotrophine chorionique humaine (hCG) ou de sa sous-unité libre β ; et de l'alphafœtoprotéine (AFP) ou de l'œstriol non conjugué (UE3).

Cet arrêté fixe également que l'interprétation du risque calculé pour la patiente s'effectue par rapport à un seuil de risque fixé à 1/250 au moment du dosage : ce seuil de risque inclut l'âge maternel et le dosage des marqueurs sériques du 1^{er} trimestre [32].

L'arrêté du 23 Juin 2009 fixe les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 : il introduit de nouveaux marqueurs, prélevés eux au premier trimestre, et permet la réalisation d'un dépistage combiné [33].

2.4. Modalités de dépistage

Il existe, à l'heure actuelle, 3 modalités de dépistage de la trisomie 21.

2.4.1. Dépistage combiné du 1^{er} trimestre

Le dépistage combiné du premier trimestre doit être proposé en première intention : il doit être réalisé entre 11 semaines d'aménorrhée et 13 semaines d'aménorrhée et 6 jours.

Il associe l'âge maternel à la mesure échographique de la clarté nucale fœtale et au dosage des marqueurs sériques maternels du premier trimestre.

La clarté nucale fœtale correspond à l'espace anéchogène situé entre la peau de la nuque et l'aponévrose : elle est mesurée lors de l'échographie du 1^{er} trimestre lorsque la longueur crânio-caudale de l'embryon est comprise entre 45 et 84 mm.

Les marqueurs sériques dosés au 1^{er} trimestre sont la PAPP-A et la fraction libre de la β -hCG [33–35].

2.4.2. Dépistage séquentiel intégré du 2^{ème} trimestre

Si le dépistage n'a pas pu être réalisé au 1^{er} trimestre, il faut proposer le dépistage séquentiel intégré du second trimestre : il doit être réalisé entre 14 semaines d'aménorrhée et 17 semaines d'aménorrhée et 6 jours.

Il associe l'âge maternel à la mesure échographique de la clarté nucale fœtale (si celle-ci a été réalisée au 1^{er} trimestre) et au dosage des marqueurs sériques maternels du second trimestre.

Les marqueurs sériques dosés au 2nd trimestre sont l'AFP, l'hCG et l'UE3 [33–35].

2.4.3. Dépistage par les seuls marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre

Si la mesure de la clarté nucale n'a pas pu être réalisée au premier trimestre, il est encore possible de proposer un dépistage par les seuls marqueurs sériques maternels du second trimestre jusqu'à 17 semaines d'aménorrhée et 6 jours [33–35].

2.5. Interprétation des résultats

Le résultat du dépistage est exprimé sous la forme d'un risque [34–36].

Ce risque individuel de trisomie 21 fœtale est un calcul qui intègre à la fois le risque de trisomie 21 lié à l'âge maternel et le risque lié à la valeur de chacun des marqueurs sériques de la femme enceinte.

Le seuil de risque a été fixé en France à 1/1 000.

Si le risque est inférieur à 1/1 000, la patiente est classée dans un groupe à bas risque de trisomie 21 et aucune investigation supplémentaire n'est nécessaire, hors signe d'appel échographique.

Si le risque est supérieur ou égal à 1/50, la patiente est classée dans un groupe à haut risque de trisomie 21 et un examen à visée diagnostique, invasif (amniocentèse ou choriocentèse), est proposé à la femme enceinte pour l'analyse du caryotype fœtal : seule cette analyse permet en effet de confirmer ou d'infirmier le diagnostic de trisomie 21.

Si le risque se situe entre 1/51 et 1/1 000, la patiente est classée dans un groupe à risque intermédiaire, la HAS recommande de proposer le test ADN libre circulant de la trisomie 21 : la place du caryotype fœtal reste inchangée, seul cet examen permet de poser un diagnostic.

2.6. Tests ADN libre circulant de la trisomie 21

Il est actuellement possible, à partir d'une prise de sang chez la future mère, de déterminer si le fœtus peut être porteur d'une trisomie 21.

Ce nouveau test par analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel reste un test de dépistage, c'est-à-dire que tout test positif devra être suivi d'un prélèvement (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste) afin de vérifier ce résultat. Inversement ce test peut être faussement rassurant dans environ 0,5% des cas de trisomies 21.

Dans environ 1 à 5% des cas, le résultat du test ne pourra pas être rendu pour des raisons techniques et un prélèvement devra être proposé.

Ce test est disponible en France et à l'étranger mais il n'est actuellement pas remboursé par la Sécurité Sociale [36].

Aujourd'hui, la HAS recommande de proposer les tests ADN libre circulant de la T21 après un dépistage combiné du 1^{er} trimestre (ou à défaut après un dépistage par marqueurs sériques seuls au 2^{ème} trimestre), aux femmes dont le niveau de risque estimé est compris entre 1 sur 1 000 et 1 sur 51.

Pour les femmes dont le risque est supérieur ou égal à 1 sur 50, la HAS maintient sa recommandation de leur proposer d'emblée la réalisation d'un caryotype fœtal, mais en intégrant la possibilité pour celles qui le souhaiteraient de réaliser dans un premier temps un test ADN libre circulant.

Cette intégration d'un test ADN dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale permettra d'affiner l'évaluation du risque et ainsi de mieux cibler les femmes à qui un caryotype fœtal sera proposé. Comparativement à 2009, la nouvelle stratégie de dépistage améliorera le taux de détection de la trisomie 21 tout en diminuant le nombre d'exams invasifs inutiles.

Sur la base du scénario retenu dans le cadre de la modélisation de la HAS, le taux de détection augmenterait d'environ 15% tandis que le nombre de caryotypes fœtaux serait divisé par quatre [34].

3. La place de la sage-femme dans le dépistage

3.1. Information des patientes

3.1.1. Obligation d'information

L'article L.1111-2 du code de la Santé Publique souligne que « Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus » [37].

Concernant le dépistage de la trisomie 21, l'arrêté du 23 Juin 2009 mentionne l'obligation d'information [6].

L'article R. 2131-2 du code de la santé publique stipule que « toute femme enceinte est informée par le médecin ou la sage-femme de la possibilité d'effectuer, à sa demande, un ou plusieurs des examens de biologie médicale ou d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse » [38,39].

3.1.2. Quelles informations donner ?

Le praticien a l'obligation d'informer ses patientes sur l'existence de ces dépistages lors d'une consultation médicale individuelle. Cette consultation doit ainsi permettre d'évaluer le risque pour l'enfant à naître, d'informer les femmes enceintes sur la trisomie 21, les buts, risques et limites du dépistage.

Trois points clés doivent être abordés :

- la notion de calcul de risque (par opposition au diagnostic de certitude)
- la nécessité d'une amniocentèse pour poser le diagnostic (si risque augmenté)
- le risque iatrogène inhérent à l'amniocentèse (si celle-ci s'avérait nécessaire)

3.1.3. Qui informer ?

Depuis l'arrêté du 23 Janvier 1997, le dépistage doit être proposé systématiquement à toute femme enceinte.

3.1.4. Quand informer ?

Lors de la consultation médicale prévue à l'article R. 2131-2 du code de la santé publique, toute prescription d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels mentionnés au 6° de l'article R. 2131-1 du même code est précédée d'une information délivrée à la femme enceinte en application du 2° de l'article R. 2131-2 précité.

3.1.5. Comment informer ?

L'article R4127-35 du code de la santé publique stipule que « Le médecin doit à la personne qu'il examine, qu'il soigne ou qu'il conseille une information loyale, claire et appropriée sur son état, les investigations et les soins qu'il lui propose. Tout au long de la maladie, il tient compte de la personnalité du patient dans ses explications et veille à leur compréhension » [40].

3.2. Consentement éclairé

Après avoir demandé la réalisation de cette analyse, la femme enceinte exprime son consentement par écrit. Un formulaire type atteste de l'information délivrée à la femme enceinte et de son consentement.

4. Pertinence de l'étude

Plusieurs études mettent en évidence un manque d'information global des femmes enceintes, en particulier sur le caractère non obligatoire du dépistage et une confusion fréquente entre dépistage et diagnostic anténatal (surtout avec l'arrivée des tests ADN libre circulant de la trisomie 21) [8–10].

Cela nous amène à nous poser la question de la compréhension de l'information transmise par les professionnels de santé en matière de dépistage prénatal de la trisomie 21.

Il nous a donc semblé pertinent de mener cette étude dans le but d'évaluer la qualité de l'information transmise par les professionnels de santé concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21, d'autant plus avec l'arrivée récente des tests ADN libre circulant de la trisomie 21 (ADNlcT21).

Cependant, une information simple, claire et complète est-elle apportée aux femmes enceintes dans le cadre du dépistage prénatal de la trisomie 21 lors des consultations prénatales ?

Population et méthode

1. Type d'étude

C'est une étude observationnelle à visée descriptive de type transversale.

2. Durée et lieu de l'étude

Cette étude a été menée sur une période de 2 semaines soit du 27 Mars au 10 Avril 2018. Elle a été menée dans le service de consultations obstétricales d'un centre hospitalier universitaire de type III de la région Auvergne-Rhône-Alpes.

3. Objectifs de l'étude

3.1. Objectif et critère de jugement principal

Objectif principal : évaluer les connaissances des femmes enceintes sur le dépistage prénatal de la trisomie 21.

Critère de jugement principal : score de connaissance des femmes enceintes après la première échographie.

3.2. Objectif et critère de jugement secondaire

Objectif secondaire : évaluer le ressenti des femmes sur l'information transmise par les professionnels de santé.

Critère de jugement secondaire : niveau de satisfaction de l'information transmise par les professionnels de santé lors de la première échographie.

4. Population d'étude

4.1. Population cible

La population cible de l'étude était définie par l'ensemble des femmes enceintes qui consultent au service de consultations de gynécologie et d'obstétrique du centre hospitalier universitaire.

4.2. Population source

La population source de l'étude était définie par l'ensemble des femmes enceintes suivies dans une maternité de type III de la région Auvergne-Rhône-Alpes ayant une consultation pendant la période de l'étude.

5. Critères de sélection des sujets

5.1. Critères d'inclusion

Femmes âgées de plus de 18 ans, parlant et comprenant le français, présentant une grossesse singleton et ayant déjà réalisé son échographie du 1^{er} trimestre.

5.2. Critères d'exclusion

Femmes ayant un risque intermédiaire ou élevé de trisomie 21 au dépistage combiné du premier trimestre (seuil supérieur à 1/250).

Femmes présentant des signes d'appel échographiques lors de la deuxième échographie nécessitant une orientation vers le service de diagnostic anténatal.

6. Le recueil des données

6.1. Les variables recueillies

Les variables recueillies étaient en lien avec la compréhension du caractère non obligatoire du dépistage (soumis au consentement de la patiente), de la différence entre test de dépistage et diagnostic, des données nécessaires au calcul du risque, du seuil de risque, de la conduite à tenir en fonction du résultat, des tests ADN libre circulant ainsi que du ressenti de l'information transmise par les professionnels de santé.

6.2. Outil de recueil des données

Cette étude a été menée au travers d'un questionnaire distribué aux patientes dans les salles d'attente du service de consultations de gynécologie et obstétrique d'un centre hospitalier universitaire de type III pendant la durée de l'étude.

Ce questionnaire comportait trente cinq questions réparties en quatre parties.

- Partie 1 (14 questions) : caractéristiques des informations transmises par les professionnels de santé ainsi que le ressenti des femmes enceintes sur la qualité de ces informations.
- Partie 2 (10 questions) : évaluation du niveau de connaissance des femmes enceintes au sujet du dépistage de la trisomie 21 au cours de la grossesse ainsi que de son diagnostic prénatal.
- Partie 3 (4 questions) : évaluation du niveau de connaissance des femmes enceintes sur les tests ADN libre circulant de la trisomie 21.
- Partie 4 (7 questions) : évaluation des caractéristiques des femmes enceintes interrogées (âge, nationalité, niveau d'étude, gestité, âge gestationnel au moment de la réponse au questionnaire, ...).

C'est un questionnaire anonyme qui nécessitait 5 à 10 minutes pour y répondre.

6.3. Le circuit des données

Les questionnaires ont été récupérés soit directement auprès des femmes enceintes à qui ils avaient été distribués, soit sur les tables présentes au niveau des salles d'attente, soit auprès des secrétaires.

7. L'informatisation des données

Les données ont été saisies et codées dans le logiciel Excel afin de pouvoir établir une base de données en vue des analyses statistiques.

8. L'analyse des données

8.1. Les groupes comparés

Les connaissances des femmes enceintes interrogées ont été comparées selon leur classe d'âge, leur nationalité, leur niveau d'étude, leur gestité, le professionnel ayant donné l'information sur le dépistage et l'âge gestationnel au moment où elles ont rempli le questionnaire.

8.2. Les tests statistiques utilisés

Une différence a été considérée comme statistiquement significative quand le degré de signification (p) était inférieur à 0,05 (risque $\alpha = 5\%$). La population était décrite par des effectifs et pourcentages associés pour les variables catégorielles, et par la moyenne (\pm écart-type) ou la médiane [intervalle interquartile] pour les variables quantitatives, au regard de leur distribution statistique (normalité étudiée par le test de Shapiro-Wilk). Les comparaisons entre groupes concernant des paramètres qualitatifs ont été effectuées par le test du Chi² ou par le test exact de Fisher le cas échéant.

8.3. Le logiciel d'analyse utilisé

Les analyses statistiques ont été réalisées avec le logiciel Stata (version 13 ; StataCorp, College Station, Texas, USA), en considérant un risque d'erreur de première espèce bilatéral de 5%.

9. Budget

Le budget incluait l'impression des questionnaires en 200 exemplaires ainsi que la reprographie finale du mémoire.

10. Aspects éthique et règlementaire

Cette étude n'entraînait aucun risque éthique.

Elle reposait sur des auto-questionnaires rendus anonymes par la méthode de distribution.

Le consentement était implicite selon le souhait de la femme enceinte de participer ou non à l'étude.

D'autre part, l'étude ne modifiait pas la prise en charge proposée aux patientes dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

En revanche, un accord de la directrice de mémoire ainsi que du médecin et de la sage-femme responsable du pôle a été nécessaire.

11. Calendrier

Septembre → Décembre 2016 : choix du thème de recherche, du directeur de mémoire et rédaction du protocole de recherche provisoire.

Janvier → Mars 2017 : rédaction du protocole de recherche définitif et du questionnaire et début de rédaction de la revue de la littérature.

Avril → Juillet 2017 : rédaction de la revue de la littérature.

Mars → Avril 2018 : distribution des questionnaires et recueil des données.

Avril → Mai 2018 : analyse des données statistiques.

Mai → Juin 2018 : analyse des résultats et rédaction de la partie discussion.

Juillet 2018 : rendu du mémoire sous forme manuscrite en 4 exemplaires.

Résultats

Un total de 222 questionnaires a été distribué lors des consultations obstétricales :

- 17 questionnaires ont été exclus car les patientes étaient dans un groupe à risque de trisomie 21
- 2 questionnaires ont été exclus car les patientes les ayant rempli n'avaient pas encore passé leur échographie du 1^{er} trimestre
- 3 questionnaires n'ont pas été récupérés après la distribution

Au final, 200 questionnaires étaient effectivement exploitables.

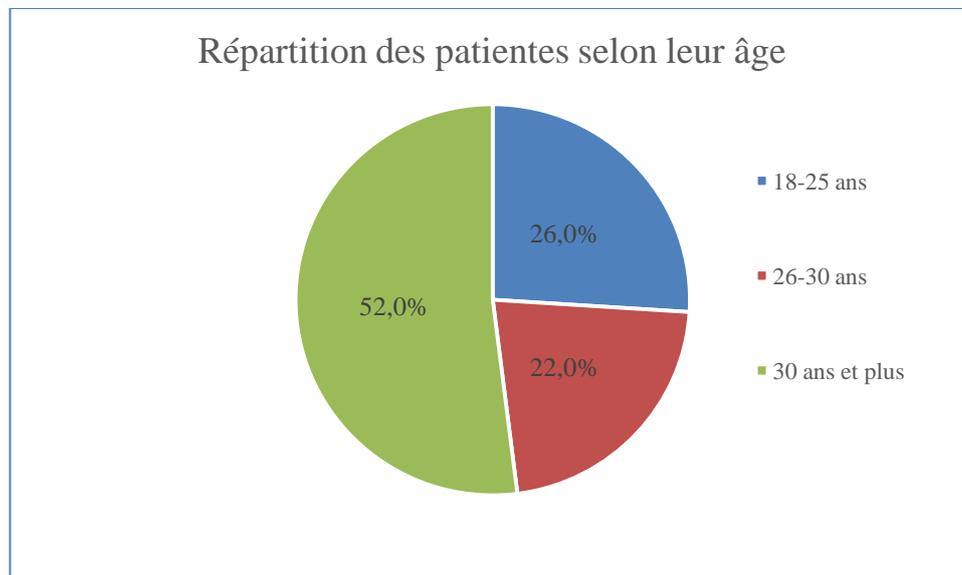
1. Renseignements généraux

1.1. Âge

La moyenne d'âge de la population étudiée était de $29,4 \pm 5,2$ ans avec des valeurs extrêmes allant de 18 à 42 ans.

La population était répartie selon les classes d'âge suivantes (cf. figure 1).

Figure 1 : répartition des patientes selon leur âge



1.2. Nationalité

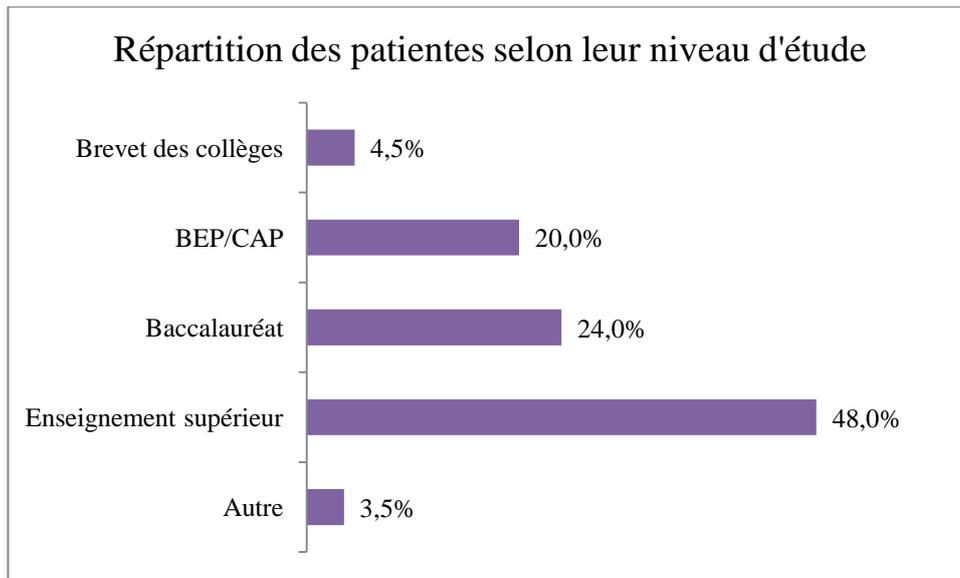
94,5% (n=189) des patientes interrogées étaient de nationalité française.

Les 5,5% (n=11) restant représentaient diverses nationalités.

1.3. Niveau d'étude

Les patientes ne possédant aucun diplôme ou ayant un niveau collège représentaient 8% (n=16) de l'échantillon, celles ayant un niveau lycée en représentaient 44% (n=88) tandis que celles possédant un diplôme de l'enseignement supérieur représentaient la majorité de l'échantillon soit 48% (n=96).

Figure 2 : répartition des patientes selon leur niveau d'étude



1.4. Gestité et âge gestationnel

La majorité des patientes interrogées se trouvaient au troisième trimestre de la grossesse lors de la distribution des questionnaires (61,5% soit n=123). Elles étaient, pour 83% (n=176) des patientes interrogées, primigestes ou deuxièmes geste (cf. tableau I)

Gestité	<p>Primigeste 46,5% (n=93)</p> <p>Deuxième geste 36,5% (n=73)</p> <p>Troisième geste 10,5% (n=21)</p> <p>Quatrième geste et plus 6,5% (n=13)</p>
Âge gestationnel	<p>Premier trimestre 4,0% (n=8)</p> <p>Deuxième trimestre 34,5% (n=69)</p> <p>Troisième trimestre 61,5% (n=123)</p>

Tableau I : répartition selon la gestité et l'âge gestationnel

À noter que parmi les patientes interrogées ayant déjà eu une ou plusieurs grossesses (n=107), 22 d'entre elles avait déjà eu une ou plusieurs grossesses avant 2009.

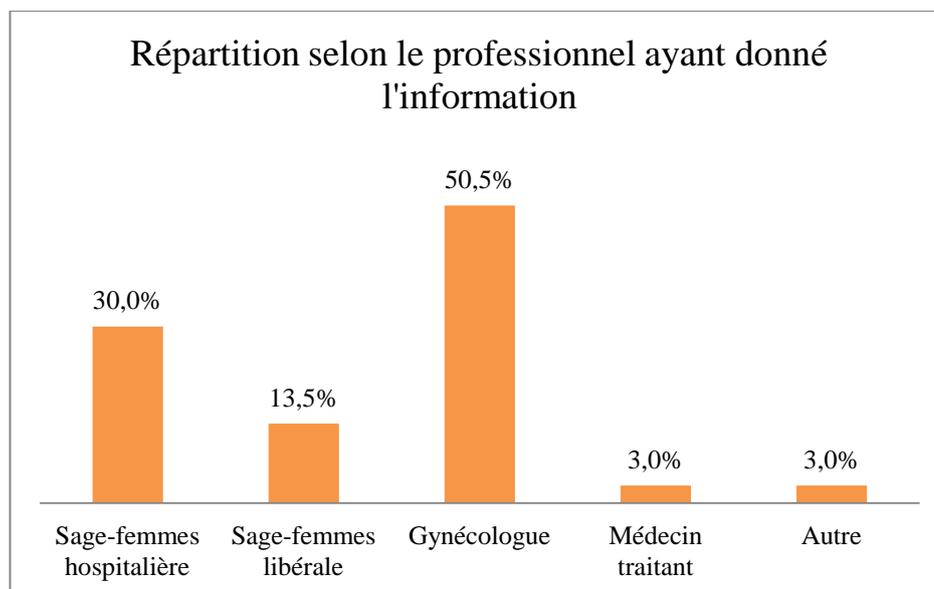
1.5. Professionnel ayant donné l'information

Les professionnels ayant donné l'information sont, dans la moitié des cas, les gynécologues (n=101) lors de la première échographie.

Les autres professionnels ayant donné l'information sont représentés par les sages-femmes libérales et les sages-femmes hospitalières (n=87) qui donnent l'information en amont de la première échographie.

À noter que quelques médecins traitants (n=6) délivrent l'information sur ce dépistage.

Figure 3 : répartition selon le professionnel ayant donné l'information



2. Informations sur le dépistage

2.1. Connaissance de la trisomie 21 et de son dépistage

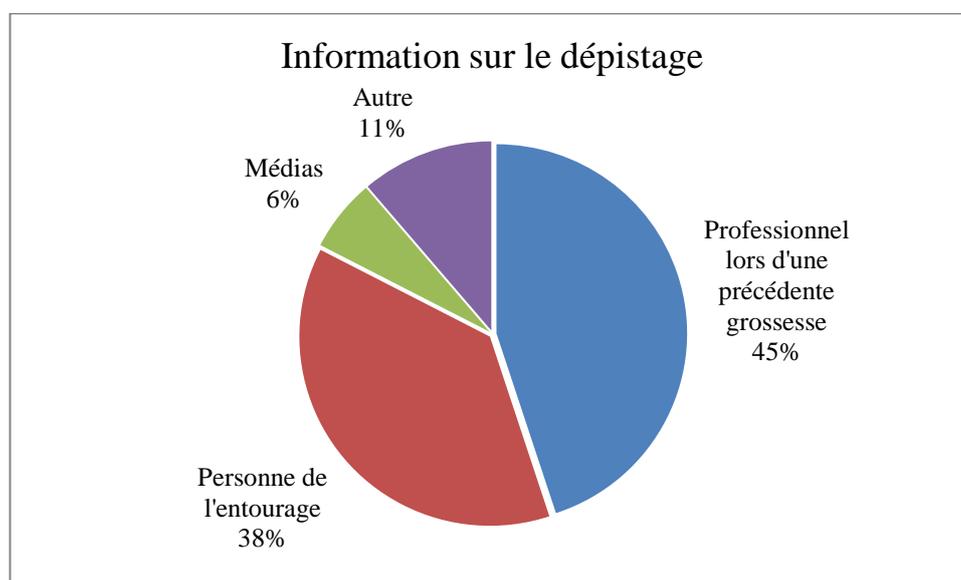
La majorité des patientes interrogées avaient connaissance de ce qu'était la trisomie 21 et son dépistage avant cette grossesse. La trisomie 21 n'a été expliquée par les professionnels de santé que pour environ la moitié des patientes.

	Oui % (n)	Non % (n)
Connaissance de la trisomie 21	97,0 (194)	3,0 (6)
Explication de la trisomie 21	55,0 (110)	45,0 (90)
Connaissance du dépistage	89,0 (178)	11,0 (22)

Tableau II : connaissance de la trisomie 21 et de son dépistage

Pour les patientes ayant déjà connaissance du dépistage avant cette grossesse, les sources d'information étaient diverses (cf. figure 4).

Figure 4 : information sur le dépistage



2.2. Proposition et réalisation du dépistage

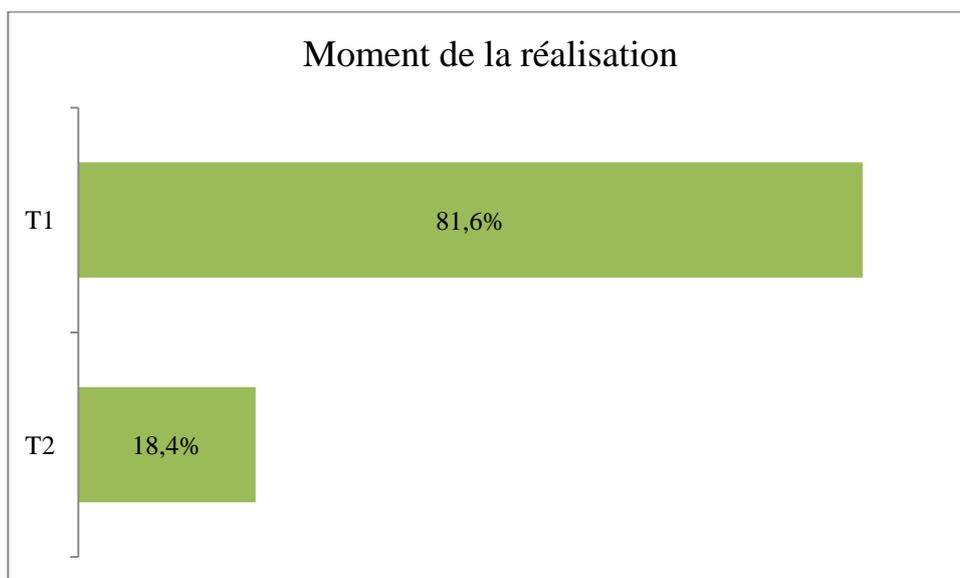
Le dépistage de la trisomie a été proposé dans la majorité des cas, cependant il reste encore des patientes pour lesquelles le dépistage n'a pas été proposé. Il a été réalisé par près de 90% des patientes interrogées.

	Oui % (n)	Non % (n)
Proposition de dépistage	94,0 (188)	6,0 (12)
Réalisation du dépistage	89,5 (179)	10,5 (21)

Tableau III : proposition et réalisation du dépistage

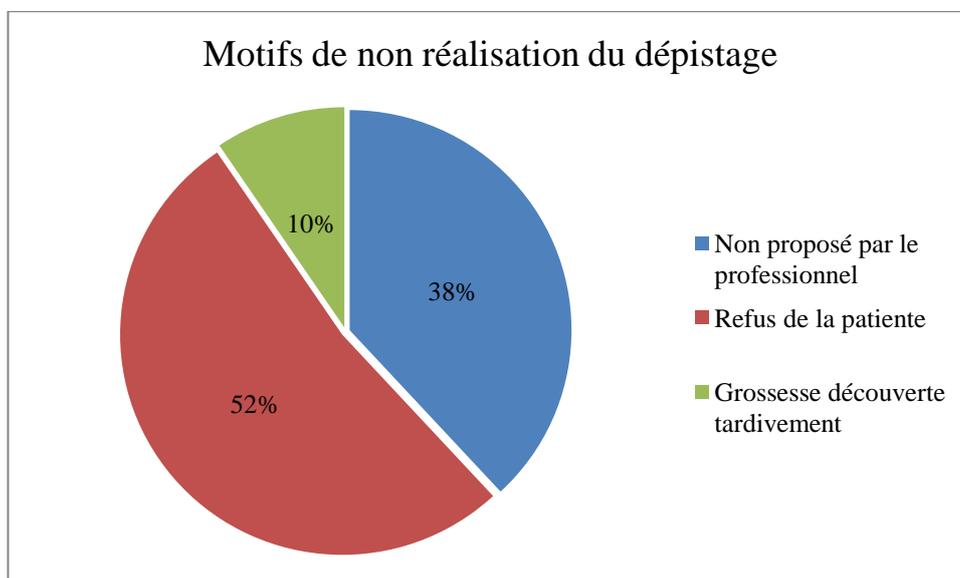
Pour les patientes ayant réalisé le dépistage, celui-ci a en majorité été effectué au premier trimestre de la grossesse (cf. figure 5).

Figure 5 : moment de la réalisation du dépistage



Pour les 10,5% de patientes (n=21) n'ayant pas réalisé le dépistage, les motifs étaient les suivants : le refus de la patiente, la non-proposition par le professionnel de santé ou la découverte trop tardive de la grossesse (cf. figure 6).

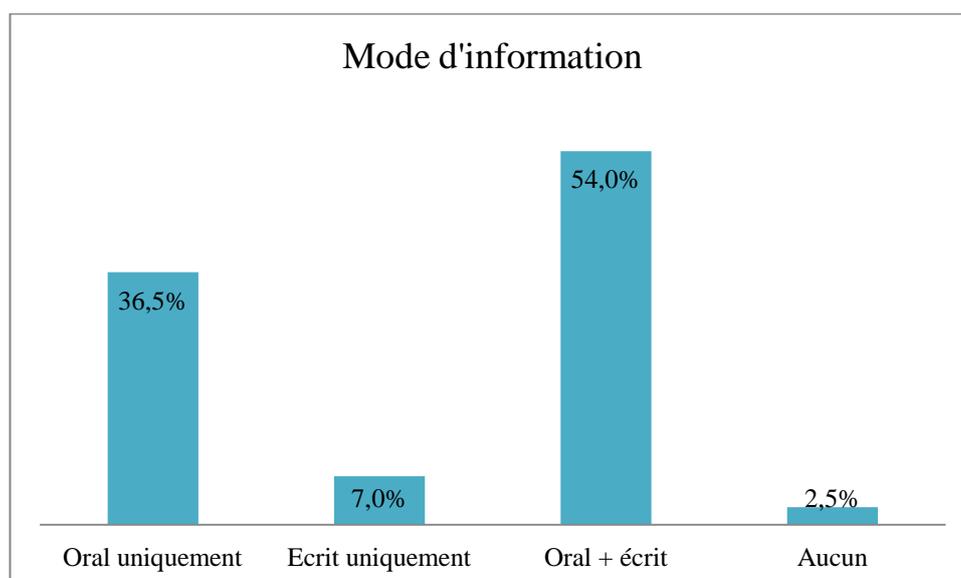
Figure 6 : motif de non réalisation du dépistage



2.3. Mode d'information et ressenti de l'information

Le mode d'information sur le dépistage de la trisomie 21 était en majorité un apport oral et écrit de la part du professionnel de santé (n=108). Un apport uniquement oral de l'information représente également un mode d'information très important.

Figure 7 : mode d'information sur le dépistage



L'information a été jugée suffisante dans 85% des cas et les réponses ont été apportées aux interrogations dans 86% des cas. La signature d'un consentement a été demandée dans 70,9% des cas selon les souvenirs des patientes.

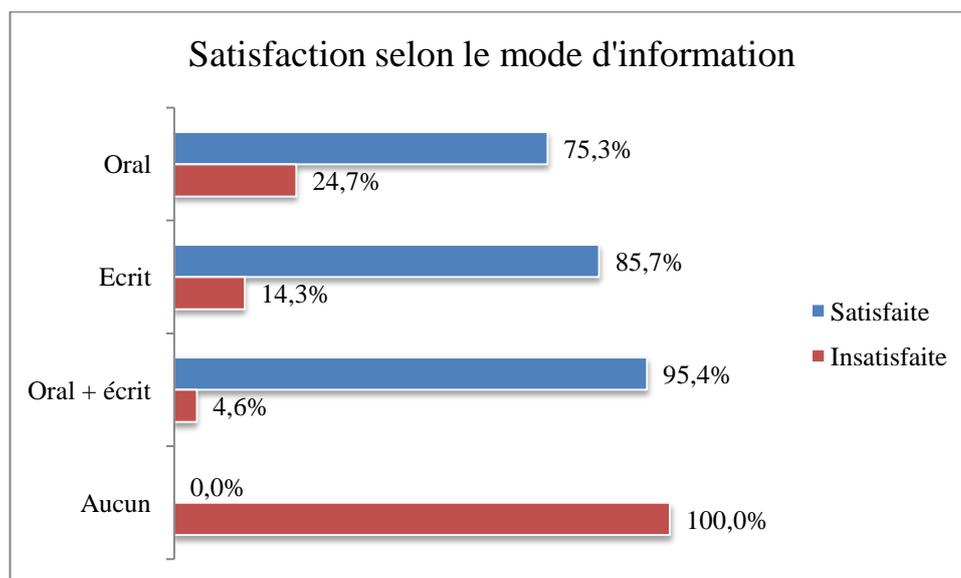
	Oui % (n)	Non % (n)
Information jugée suffisante	85,0 (170)	15,0 (30)
Réponse aux interrogations	86,0 (172)	14,0 (28)
Connaissances apportées	33,0 (66)	67,0 (134)
Signature d'un consentement	70,9 (127)	29,1 (52)

Tableau IV : ressenti de l'information

La satisfaction varie selon le mode d'information (cf. figure 8) :

- Une information orale uniquement est satisfaisante dans 75,3% (n=55) des cas
- Une information écrite uniquement est satisfaisante dans 85,7% (n=12) des cas
- Une information orale et écrite est satisfaisante dans 95,4% (n=103) des cas
- L'absence d'information est insatisfaisante dans 100% (n=5) des cas

Figure 8 : satisfaction selon le mode d'information



3. Connaissances sur le dépistage

Les connaissances des femmes enceintes sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 ont été évaluées au travers de 10 questions auxquelles il fallait répondre « oui » ou « non ».

Un score a ensuite été calculé en fonction des réponses apportées aux différentes questions : une réponse juste apportait un point tandis qu'une réponse fausse n'apportait pas de point.

Le tableau suivant (tableau V) présente les pourcentages de réponses apportées à chacune des questions posées.

Il est important de constater que 74% (n=148) des patientes pensent que le dépistage peut être réalisé à n'importe quel moment de la grossesse et 86,5% (n=173) pensent que le dépistage repose uniquement sur une prise de sang.

De plus, 82% (n=164) des patientes pensent que si elles ne se trouvent pas dans un groupe à risque de trisomie 21, il est certain que leur enfant à naître ne sera pas atteint de la trisomie 21.

	Oui % (n)	Non % (n)
Le dépistage est obligatoire	12,0 (24)	88,0 (176)
Il dépiste uniquement le risque de trisomie 21	73,5 (147)	26,5 (53)
Il peut être réalisé à n'importe quel moment de la grossesse	26,0 (52)	74,0 (148)
Il repose sur une prise de sang uniquement	13,5 (27)	86,5 (173)
L'échographie donne des informations	79,0 (158)	21,0 (42)
L'âge maternel constitue un facteur de risque	87,5 (175)	12,5 (25)
Si le test est négatif, l'enfant ne sera pas atteint	18,0 (36)	82,0 (164)
Si le test est positif, l'amniocentèse est obligatoire	40,5 (81)	59,5 (119)
L'amniocentèse permet un diagnostic certain	73,0 (146)	27,0 (54)
Si l'amniocentèse est positive, une IMG sera proposée	94,0 (188)	6,0 (12)

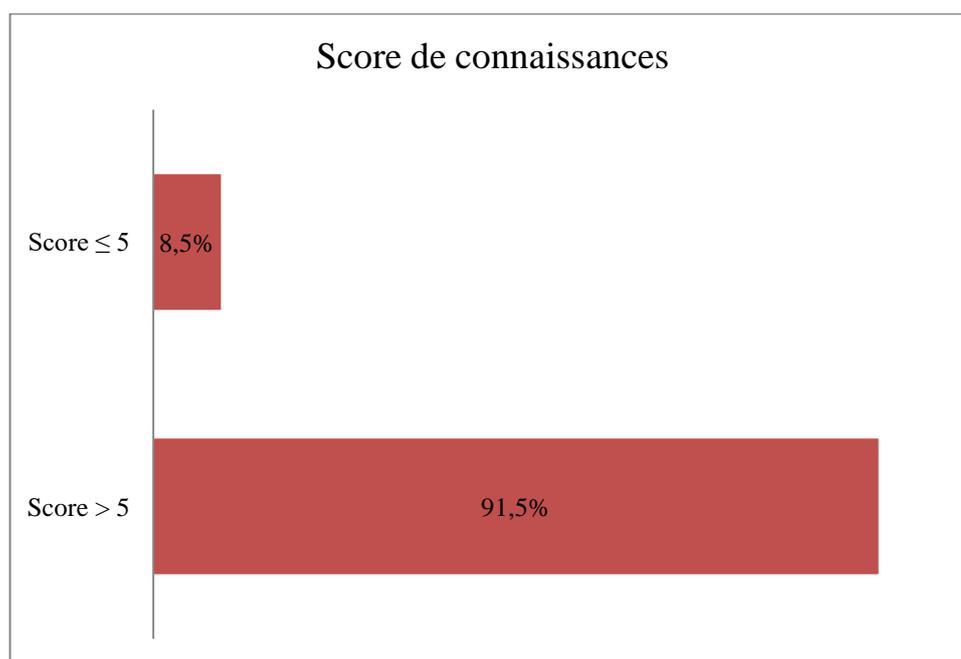
Tableau V : connaissances sur le dépistage prénatal de la trisomie 21

Un score supérieur à 5 démontrait un niveau de connaissance suffisant sur le dépistage de la trisomie 21 alors qu'un score inférieur ou égal à 5 démontrait un niveau de connaissances insuffisant sur ce dépistage.

La moyenne du score de connaissance de la population étudiée était de $8,0 \pm 1,6$ avec des valeurs extrêmes allant de 2 à 10.

Dans cette population, 91,5% des femmes interrogées (n=183) avaient un score de connaissances supérieur à 5.

Figure 9 : score de connaissances



Ce score de connaissances a ensuite été comparé en fonction de la classe d'âge, de la nationalité, du niveau d'étude, de la gestité, du professionnel ayant donné l'information et de l'âge gestationnel au moment du questionnaire.

3.1. En fonction de l'âge

Niveau de connaissances			
Classe d'âge	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
18-25 ans	22,4 (41)	64,7 (11)	
26-30 ans	24,0 (44)	0,0 (0)	< 0,0001
30 ans et plus	53,6 (98)	35,3 (6)	

Tableau VI : niveau de connaissances selon l'âge

Le niveau de connaissance varie de façon statistiquement significative suivant l'âge maternel. Les femmes enceintes étant âgées de 30 ans et plus possèdent un niveau de connaissances statistiquement plus élevé que les femmes âgées de moins de 30 ans.

Parmi les femmes enceintes ayant un niveau de connaissances suffisant, 53,6% d'entre elles font partie de la classe d'âge des 30 ans et plus tandis que les autres classes d'âge représentent chacune environ 24% des femmes enceintes ayant un niveau de connaissances suffisant.

3.2. En fonction de la nationalité

Niveau de connaissances			
Nationalité	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Française	95,6 (175)	82,3 (14)	0,055
Autre	4,4 (8)	17,7 (3)	

Tableau VII : niveau de connaissance selon la nationalité

Il n'existe pas de différence statistiquement significative entre le niveau de connaissances et la nationalité. Cependant, il existe une forte tendance pour dire que les femmes enceintes de nationalité française ont un niveau de connaissances plus élevé que les femmes enceintes d'une autre nationalité.

Le niveau de connaissances est légèrement plus faible chez les patientes d'une autre nationalité (environ 73% vs 93%) que chez les patientes de nationalité française.

3.3. En fonction du niveau d'étude

Niveau de connaissances			
Niveau d'étude	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Collège	7,7 (14)	11,8 (2)	0,021
Lycée	41,5 (76)	70,6 (12)	
Supérieur	50,8 (93)	17,6 (3)	

Tableau VIII : niveau de connaissance selon la nationalité

Le niveau de connaissance varie de façon statistiquement significative suivant le niveau d'étude. Les femmes enceintes ayant un niveau d'étude plus élevé supérieur possèdent un niveau de connaissances statistiquement plus important que les femmes ayant un niveau d'étude plus faible.

Le niveau de connaissances est légèrement plus élevé chez les patientes ayant un niveau d'étude supérieur (environ 97% vs 87%) que chez les patientes ayant un niveau d'étude collège ou lycée.

3.4. En fonction de la gestité

Niveau de connaissances			
Gestité	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Primigestes	45,9 (84)	52,9 (9)	0,619
Multigestes	54,1 (99)	47,1 (8)	

Tableau IX : niveau de connaissance selon la gestité

Il n'existe pas de différence statistiquement significative du niveau de connaissances selon la gestité. Les femmes enceintes ont, quel que soit leur gestité, un niveau de connaissances suffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est plus ou moins équivalent chez les patientes attendant leur premier enfant que celles ayant déjà eu un ou plusieurs enfants.

3.5. En fonction du professionnel

Niveau de connaissances			
Professionnel	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Sage-femme hospitalière	27,9 (51)	52,9 (9)	0,155
Sage-femme libérale	13,7 (25)	11,8 (2)	
Gynécologue	52,4 (96)	29,4 (5)	
Médecin traitant	2,7 (5)	5,9 (1)	
Autre	3,3 (6)	0,0 (0)	

Tableau X : niveau de connaissance selon le professionnel

Il n'existe pas de différence statistiquement significative du niveau de connaissances selon professionnel ayant dispensé l'information. Les femmes enceintes ont, quel que soit le professionnel ayant dispensé l'information, un niveau de connaissances suffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est plus ou moins équivalent chez les patientes ayant reçu l'information par le gynécologue au moment de la première échographie que celles ayant reçu l'information par un autre professionnel de santé (sage-femme libérale ou hospitalière ou médecin traitant).

3.6. En fonction de l'âge gestationnel

Niveau de connaissances			
Âge gestationnel	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
1^{er} trimestre	4,4 (8)	0,0 (0)	0,060
2^{ème} trimestre	36,6 (67)	11,8 (2)	
3^{ème} trimestre	59,0 (108)	88,2 (15)	

Tableau XI : niveau de connaissance selon l'âge gestationnel

Il existe une forte tendance pour dire que les femmes enceintes ont, quel que soit le moment de la grossesse où elles ont répondu au questionnaire, un niveau de connaissances suffisant.

Le niveau de connaissances est suffisant chez toutes les patientes ayant répondu au questionnaire au premier trimestre de la grossesse alors qu'il est suffisant pour environ 92% de celles ayant répondu au questionnaire au deuxième ou au troisième trimestre de la grossesse.

3.7. En cas de grossesse avant 2009

Niveau de connaissances			
Grossesse avant 2009	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Aucune	79,8 (79)	75,0 (6)	0,667
Une ou plusieurs	20,2 (20)	25,0 (2)	

Tableau XII : niveau de connaissance selon l'existence d'une grossesse avant 2009

Il n'existe pas de différence statistiquement significative du niveau de connaissances selon l'existence ou non d'une grossesse avant 2009. Les femmes enceintes ont, qu'elles aient eu ou non une grossesse avant 2009, un niveau de connaissances suffisant dans la majorité des cas.

Cependant, parmi les femmes enceintes ayant un niveau de connaissances suffisant, près de 80% d'entre elles n'ont pas eu de grossesse avant 2009 tandis que celles ayant eu une ou plusieurs grossesses avant 2009 représentent environ 20% des femmes enceintes ayant un niveau de connaissances suffisant.

4. Connaissances sur les tests ADN libre circulant

Les connaissances des femmes enceintes sur les tests ADN libre circulant de la trisomie 21 ont été évaluées au travers de 4 questions auxquelles il fallait répondre « oui » ou « non ».

Un score a ensuite été calculé en fonction des réponses apportées aux différentes questions : une réponse juste apportait un point tandis qu'une réponse fautive n'apportait pas de point.

Le tableau suivant (tableau XIII) présente les pourcentages de réponses apportées à chacune des questions posées.

Il est important de constater que seulement 40,4% (n=74) des patientes interrogées pensent que le dépistage repose uniquement sur une prise de sang.

Il est également important de constater que 25,1% (n=46) des patientes pensent que les tests ADN libre circulant permettent un diagnostic certain de la trisomie 21 alors que 12,6% (n=23) pensent qu'il permet de remplacer l'amniocentèse.

Enfin, 90,7% (n=166) des patientes interrogées pensent que ce test est remboursé par la sécurité sociale.

Il est important de noter que 8,5% (n=17) des patientes interrogées n'ont pas répondu aux questions portant sur les tests ADN libre circulant.

	Oui % (n)	Non % (n)
Il repose sur une prise de sang uniquement	40,4 (74)	59,6 (109)
Il permet un diagnostic certain de la trisomie 21	25,1 (46)	74,9 (137)
Il remplace l'amniocentèse	12,6 (23)	87,4 (160)
Il est remboursé par la sécurité sociale	90,7 (166)	9,3 (17)

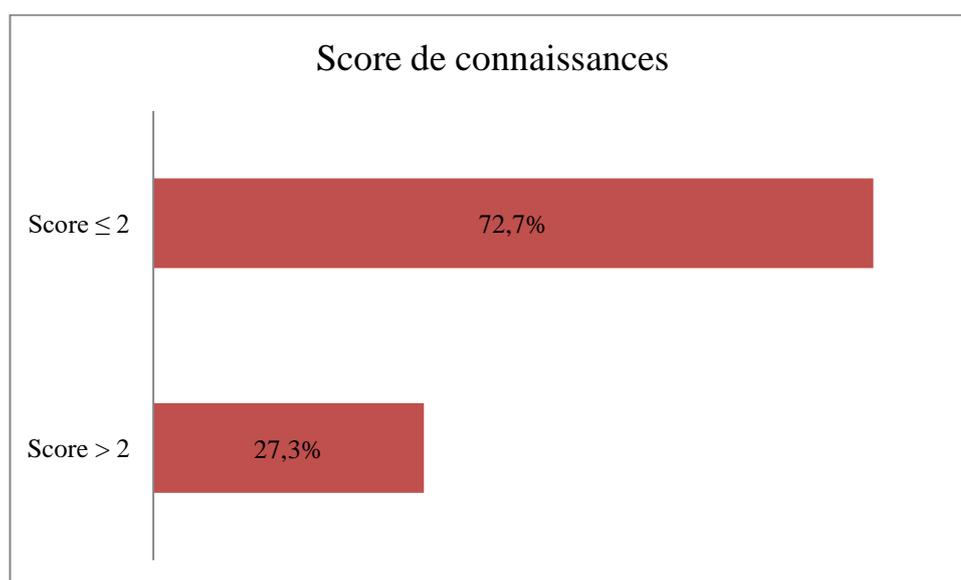
Tableau XIII : connaissances sur les tests ADN libre circulant

Un score supérieur à 2 démontrait un niveau de connaissance suffisant sur le dépistage de la trisomie 21 alors qu'un score inférieur ou égal à 2 démontrait un niveau de connaissance insuffisant sur ce dépistage.

La moyenne du score de connaissance de la population étudiée était de $2,1 \pm 0,8$ avec des valeurs extrêmes allant de 0 à 4.

Il est important de constater que 72,7% (n=133) des patientes interrogées avaient un score de connaissances inférieur à 2.

Figure 10 : score de connaissances



Ce score de connaissances a ensuite été comparé en fonction de l'âge, de la nationalité, du niveau d'étude, de la gestité, du professionnel ayant donné l'information et de l'âge gestationnel au moment du questionnaire.

4.1. En fonction de l'âge

Niveau de connaissances			
Classe d'âge	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
18-25 ans	12,0 (6)	27,8 (37)	0,075
26-30 ans	28,0 (14)	22,6 (30)	
30 ans et plus	60,0 (30)	49,6 (66)	

Tableau XIV : niveau de connaissances selon l'âge

Il existe une forte tendance pour dire qu'il y a une différence de niveau de connaissance selon la classe d'âge.

Parmi les femmes enceintes ayant un niveau de connaissances suffisant, 60% (n=30) d'entre elles font partie de la classe d'âge des 30 ans et plus tandis que seulement 12% (n=6) font partie de la classe d'âge des 18-25 ans et 28% (n=14) d'entre elles font partie de la classe d'âge des 26-30 ans.

Les femmes enceintes ont, quel que soit leur âge, un niveau de connaissances insuffisant dans la majorité des cas.

4.2. En fonction de la nationalité

Niveau de connaissances			
Nationalité	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Française	96,0 (48)	95,5 (127)	1,000
Autre	4,0 (2)	4,5 (6)	

Tableau XV : niveau de connaissance selon la nationalité

Il n'existe pas de différence statistiquement significative entre le niveau de connaissances et la nationalité. Les femmes enceintes ont, quel que soit leur nationalité, un niveau de connaissances insuffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est plus ou moins équivalent chez les patientes de nationalité française que celles d'une autre nationalité.

4.3. En fonction du niveau d'étude

Niveau de connaissances			
Niveau d'étude	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Collège	6,0 (3)	7,5 (10)	0,967
Lycée	42,0 (21)	42,9 (57)	
Supérieur	52,0 (26)	49,6 (66)	

Tableau XVI : niveau de connaissance selon la nationalité

Il n'existe pas de différence statistiquement significative entre le niveau de connaissances et le niveau d'études. Les femmes enceintes ont, quel que soit leur niveau d'étude, un niveau de connaissances insuffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est plus ou moins équivalent chez les patientes ayant un niveau d'étude plus élevé que celles ayant un niveau d'étude plus faible.

Parmi les femmes enceintes ayant un niveau de connaissances suffisant, celles ayant un niveau d'étude supérieur représentent 52% d'entre elles tandis que celles ayant un niveau d'étude collège n'en représentent que 6%.

4.4. En fonction de la gestité

Niveau de connaissances			
Gestité	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Primigestes	38,0 (19)	50,4 (67)	0,183
Multigestes	62,0 (31)	49,6 (66)	

Tableau XVII : niveau de connaissance selon la gestité

Il n'existe pas de différence statistiquement significative entre le niveau de connaissances et la gestité. Les femmes enceintes ont, quel que soit leur gestité, un niveau de connaissances insuffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est légèrement plus élevé chez les patientes ayant déjà eu un ou plusieurs enfants (environ 32% vs 22%) que celles attendant leur premier enfant.

4.5. En fonction du professionnel

Niveau de connaissances			
Professionnel	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
Sage-femme hospitalière	36,0 (18)	27,1 (36)	0,328
Sage-femme libérale	14,0 (7)	13,5 (18)	
Gynécologue	44,0 (22)	54,1 (72)	
Médecin traitant	6,0 (3)	1,5 (2)	
Autre	0,0 (0)	3,8 (5)	

Tableau XVIII : niveau de connaissance selon le professionnel

Il n'existe pas de différence statistiquement significative entre le niveau de connaissances et le professionnel ayant dispensé l'information. Les femmes enceintes ont, quel que soit le professionnel ayant dispensé l'information, un niveau de connaissances insuffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est légèrement plus élevé chez les patientes ayant reçu l'information par leur médecin traitant (environ 60% vs 30%) que celles ayant reçu l'information par un autre professionnel de santé (sage-femme libérale ou hospitalière ou gynécologue).

4.6. En fonction de l'âge gestationnel

Niveau de connaissances			
Âge gestationnel	Suffisant % (n)	Insuffisant % (n)	p-value
1^{er} trimestre	4,0 (2)	3,8 (5)	0,655
2^{ème} trimestre	40,0 (20)	33,1 (44)	
3^{ème} trimestre	56,0 (28)	63,1 (84)	

Tableau XIX : niveau de connaissance selon l'âge gestationnel

Il n'existe pas de différence statistiquement significative entre le niveau de connaissances et l'âge gestationnel au moment de la réponse au questionnaire. Les femmes enceintes ont, quel que soit le moment de la grossesse où elles ont rempli le questionnaire, un niveau de connaissances insuffisant dans la majorité des cas.

Le niveau de connaissances est plus ou moins équivalent chez les patientes ayant rempli le questionnaire au premier trimestre de la grossesse que chez celles ayant rempli le questionnaire au deuxième ou au troisième trimestre de la grossesse.

5. Satisfaction sur l'information transmise

Satisfaction			
Mode d'information	Satisfaite % (n)	Insatisfaite % (n)	p-value
Oral uniquement	32,4 (55)	60,0 (18)	< 0,0001
Écrit uniquement	7,0 (12)	6,6 (2)	
Oral + écrit	60,6 (103)	16,7 (5)	
Autre	0,0 (0)	16,7 (5)	

Tableau XX : satisfaction selon le mode d'information

La satisfaction varie de façon statistiquement significative selon le mode d'information. Les femmes enceintes ayant reçu une information à la fois écrite et orale sont statistiquement plus satisfaites de l'information transmise que celle ayant reçu une information soit orale, soit écrite.

Parmi les femmes enceintes étant satisfaites de l'information transmise, 60,6% (n=106) d'entre elles ont reçu une information à la fois orale et écrite plus tandis que celles ayant reçu une information seulement orale représentent 60% (n=18) des femmes enceintes étant insatisfaites de l'information transmise.

6. Exploitation des commentaires

Un espace pour les commentaires éventuels a été laissé à la disposition des patientes interrogées à la fin du questionnaire pour nous faire part de leurs remarques.

Parmi les commentaires apportés, les remarques suivantes ont été relevées.

« Dommage que le dépistage prénatal non invasif ne soit pas accessible en dessous d'un certain seuil de risque car il permet de dépister d'autres anomalies (en Italie, par exemple, il est accessible à toutes celles qui le souhaitent) ... dommage aussi qu'il ne soit pas remboursé pour les personnes à risque »

« Les résultats de la prise de sang ont été long à obtenir. Ma sage-femme libérale a dû téléphoner pour en avoir connaissance. Il est regrettable que la patiente elle-même ne puisse en avoir connaissance, pourtant la plus concernée »

« L'obstétricien a mal expliqué le processus de dépistage. Les explications données au téléphone n'étaient pas claires (jargon médical). J'ai été très inquiète »

« Manque d'informations en cas de risque élevé pour la suite de la prise en charge en amont de tous les dépistages (déroulement des examens, procédure, amniocentèse, IMG, ...) »

« Test classique de dépistage de la trisomie 21 non réellement expliqué »

« Je trouve que c'est très bien de pouvoir effectuer ces dépistages car cela permet aux mamans d'avoir le choix. Ce n'est évident pour personne d'assumer le handicap d'un enfant quel qu'il soit. Plus tôt on sait que l'on est porteur de risque et mieux on arrive à appréhender la situation »

« Vu que j'avais un taux très faible de pourcentage, on n'a pas approfondit les renseignements »

« Suite à la prise de sang, l'attente du résultat a été longue et stressante »

« Je n'ai jamais eu d'informations sur la trisomie 21 et son dépistage »

« Les informations concernant la trisomie 21 ont été claires et très bien expliquées par la sage-femme libérale »

« Il est dommage que nous ne recevions pas les résultats de la trisomie 21 et/ou que personne ne nous prévienne des résultats »

Discussion

Aujourd'hui en France, la prescription du dépistage de la trisomie 21 est inscrite dans les compétences de la sage-femme [41]. Afin de permettre aux patientes de choisir librement de pratiquer ou non ce dépistage, une information de qualité est à leur transmettre de façon obligatoire avant toute éventuelle prescription.

L'objectif principal de cette étude était d'évaluer la connaissance des femmes enceintes sur le dépistage prénatal de la trisomie 21, nous allons donc discuter des résultats présentés dans la partie précédente.

1. Critique de la méthodologie

1.1. Points faibles de l'étude

En début d'étude, les questionnaires étaient distribués à toutes les femmes enceintes en attente de leur consultation dans les salles d'attentes du service des consultations obstétricales mais, après quelques questionnaires récupérés et présentant un facteur d'exclusion, il était demandé quelques informations avant la distribution pour s'assurer qu'il n'y avait pas de critère d'exclusion.

Les questionnaires étaient distribués à toutes les femmes enceintes se présentant pour une consultation obstétricale. Les patientes avaient donc un délai plus ou moins important entre l'information transmise et la réponse au questionnaire ce qui peut constituer un biais de mémorisation.

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

1.2. Points forts de l'étude

Le nombre de questionnaires exploitables était de 200 sur 222 questionnaires distribués. Ceci est satisfaisant et cela indique que le questionnaire était compréhensible et clair pour l'ensemble des patientes ayant répondu.

Le fait de laisser un espace pour les commentaires à la fin du questionnaire permettait aux patientes de s'exprimer librement, sans être influencées.

Ce travail permettait un état des lieux de la compréhension des informations par les patientes depuis les nouvelles recommandations au CHU de Clermont-Ferrand. Pour les professionnels, cela permettrait de savoir sur quels points s'améliorer.

2. Caractéristiques de la population étudiée

Selon l'enquête nationale périnatale de 2016, l'âge moyen des mères à l'accouchement, quel que soit le rang de naissance de l'enfant, était de 30,3 ans [42]. La moyenne d'âge de notre étude était de 29,4 ans. Ainsi l'âge moyen de la population de notre échantillon était semblable à celui de la moyenne nationale. La majorité des femmes interrogées (52%) avaient 30 ans et plus.

Les primigestes représentaient 46,5% de l'échantillon et les multigestes 53,5%. Nous étions proches des résultats de l'Enquête Nationale Périnatale (ENP) de 2016 puisque les primigestes représentaient 42,2% de la population nationale et les multigestes représentaient 57,8%.

Les différences retrouvées entre notre échantillon et l'étude nationale périnatale de 2016 concernaient la nationalité avec une part plus importante de patientes de nationalité française (94,5% pour notre échantillon vs 85,9 pour la population nationale) ainsi que le niveau d'étude avec plus de patientes non scolarisées (3,5% vs 1,6%) mais moins de patientes possédant un diplôme de l'enseignement supérieur (48% vs 55,4%).

Les patientes interrogées se trouvaient pour la plupart au troisième trimestre de la grossesse (61,5%) : cela pouvait constituer un biais du fait de la distance entre l'information donnée à la femme enceinte et la réponse au questionnaire.

3. Connaissance de la trisomie 21 et de son dépistage

3.1. Connaissances avant la grossesse

3.1.1. Connaissance de la trisomie 21

La majorité de la population étudiée (97%) disait avoir des connaissances sur la trisomie 21 avant toute consultation prénatale.

Dans ce questionnaire, les connaissances des patientes sur la maladie n'étaient pas évaluables, cela constitue donc un biais dans l'étude et il est difficile de différencier les femmes qui connaissaient réellement les caractéristiques de la maladie et celles qui en avait seulement entendu parler.

Cependant même si la majorité des femmes disait connaître la maladie, le respect de l'autonomie est un principe éthique majeur du dépistage et du diagnostic prénatal. Il exige que la femme ait une compréhension complète. Cette compréhension implique des informations sur la description de la maladie afin que la femme ait une compréhension complète des implications de ses décisions.

Or 45% des femmes ont déclaré ne pas avoir eu d'explications sur la trisomie 21 et parmi ces femmes 3% ne connaissaient pas la maladie.

3.1.2. Connaissances du dépistage

L'existence et la possibilité de ce dépistage avant leur grossesse étaient connues par 89% des femmes. Mises à part les multipares, la majorité des femmes interrogées a connu ce dépistage par le biais de leur entourage.

Cet entourage n'avait pas forcément des connaissances exactes, il faut donc faire attention à la transmission du vécu des femmes entre elles mais aussi aux idées reçues. Il est donc important d'apporter une information claire et complète à toutes les femmes enceintes mais aussi à celles qui se disent déjà informées.

3.2. Proposition et réalisation du dépistage

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.

Malgré le fait que le test doit être proposé à toutes les femmes enceintes, 6% des femmes interrogées ne se sont pas vues proposer la réalisation du dépistage. Parmi celles à qui il a été proposé, 89,5% ont accepté d'effectuer ce dépistage, taux légèrement plus important que dans la population générale où 88,2% des patientes déclaraient avoir procédé au dépistage de la trisomie 21 lors de l'enquête de périnatalité en 2016 [42].

Ces statistiques sont plus importantes qu'une étude de De Villardi de Montlaur et al. dans laquelle le dépistage avait été proposé à 48,2% des patientes et, parmi elles, 80,1% avaient accepté de la réaliser [8].

La proposition et la réalisation du dépistage de la trisomie 21 se sont en effet généralisées grâce à sa proposition systématique à toutes les femmes enceintes en 1997 mais aussi avec la modification des modalités de mise en œuvre en 2009.

Ce dépistage a été réalisé par 81,6% des femmes ayant accepté de réaliser le dépistage au premier trimestre de la grossesse. Ce pourcentage est satisfaisant. En effet, dans les stratégies de dépistage, le premier trimestre s'est imposé comme le moment privilégié pour effectuer un dépistage. L'identification des risques doit être le plus précoce possible afin de permettre leur prévention et leur prise en charge dès le début de la grossesse. 18,4% des femmes ont réalisé ce dépistage au deuxième trimestre. Ce pourcentage peut s'expliquer par une découverte et une déclaration de la grossesse un peu plus tardive.

Pour les 10,5% de patientes n'ayant pas réalisé le dépistage, les motifs étaient le refus de la patiente dans 52% des cas, la non-proposition par le professionnel de santé dans 38% des cas et une grossesse découverte tardivement dans 10% des cas. La part de non-réalisation liée à la non-proposition par le professionnel de santé reste importante et il paraît nécessaire d'approfondir les situations dans lesquelles le dépistage n'a pas été proposé.

4. Informations reçues et compréhension

La moitié des femmes (54%) ont été informées de façon orale et écrite, un tiers a reçu des informations uniquement orales et 7% uniquement écrites. La moitié des praticiens a donc respecté entièrement le principe d'autonomie signifiant que l'information délivrée par les professionnels doit être directe, orale et faire l'objet d'un support écrit.

Ces informations ont été déclarées suffisantes par 85% de la population. Cependant, ce taux varie selon le mode d'information. 95,4% des femmes informées de façon orale et écrite jugent l'information satisfaisante contre 85,7% des femmes informées uniquement de façon écrite et 75,3% des femmes informées uniquement de façon orale.

Cette statistique est plus importante que l'étude de De Villardi de Montlaur et al. dans laquelle les informations avaient été jugées suffisantes par 45,3% des patientes [8]. Cette étude n'a pas fait de différence selon le mode d'information.

Les femmes enceintes ayant reçu une information à la fois orale et écrite sont statistiquement plus satisfaites de l'information transmise que celles ayant reçu une information soit orale, soit écrite ($p < 0,0001$). L'existence d'un support papier est donc important dans chaque établissement, cependant cette information écrite ne dispense pas de l'information orale.

Des réponses aux interrogations ont été apportées pour 86% des patientes interrogées. Cela prouve que les professionnels restent disponibles auprès de la femme enceinte pour répondre à ses éventuelles interrogations au sujet de la trisomie 21 et de son dépistage.

Dans la question posée sur les connaissances apportées suites à ces informations, 67% des femmes disent ne pas être mieux renseignées après explications. Ce pourcentage pose tout de même question. Les femmes avaient-elles déjà avant leur grossesse de très bonnes connaissances sur ce dépistage ? Ou bien certains professionnels n'évoquent-ils pas seulement les généralités du dépistage ?

5. Connaissances sur le dépistage après information

5.1. Modalités du dépistage

5.1.1. Caractère facultatif du dépistage

Concernant le caractère non obligatoire du dépistage, 88% des patientes savaient que ce dépistage n'était pas obligatoire en début de grossesse. Cette statistique est plus importante que l'étude de De Villardi de Montlaur et al. dans laquelle le caractère facultatif du dépistage était connu par 47,6% des patientes [8].

Cette notion est 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'écarter 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.

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.

5.1.2. Moment de la réalisation

Concernant le moment de réalisation du dépistage, 74% des femmes savaient qu'il y avait des délais réglementaires pour la réalisation de ce dépistage.

Ce résultat est satisfaisant car, pour la validité du dépistage et l'interprétation des résultats, il faut que le professionnel sensibilise la patiente sur les dates limites auxquelles elle peut et doit réaliser ce dépistage.

Il existe tout de même 26% des femmes qui ne connaissaient pas cette caractéristique importante et nécessaire du dépistage de la trisomie 21.

5.1.3. Éléments nécessaires à l'évaluation du risque

Concernant les éléments nécessaires à l'évaluation du risque de survenue de la trisomie, 21, 79% des femmes avaient connaissance de la nouvelle stratégie de dépistage dans laquelle la clarté nucale mesurée à l'échographie du premier trimestre est impérative pour un dépistage combiné au 1^{er} trimestre ou pour un dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} trimestre. Cette statistique est plus importante que l'étude de De Villardi de Montlaur et al. dans laquelle la nécessité de mesure de la clarté nucale était connue par 47,3% des patientes [8].

86,5% des patientes avaient connaissance du fait que la prise de sang n'était qu'un des 3 éléments nécessaires à l'évaluation du risque de survenue de la trisomie 21 et 87,5% des patientes savaient que l'âge maternel constituait le principal facteur de risque de survenue de la trisomie 21.

Cette statistique est plus importante que l'étude de De Villardi de Montlaur et al. dans laquelle la nécessité d'une prise de sang était connue par 57,2% des patientes [8].

5.2. Fiabilité du dépistage

Pour 18% des femmes, le résultat était sûr et elles pensaient avoir, à l'issue de ce dépistage, une garantie de la non-atteinte de leur enfant. Elles n'avaient pas connaissance du risque résiduel, des possibles faux positifs ou faux négatifs.

Cette statistique est plus faible que l'étude de De Villardi de Montlaur et al. dans laquelle 21,4% des patientes pensaient avoir un résultat certain à l'issue du dépistage [8].

Même si les nouvelles stratégies rendent le dépistage de la trisomie 21 de plus en plus performant, ce dépistage n'a pas valeur de diagnostic. Il est donc primordial d'expliquer aux patientes que ce dépistage les classe ou non dans un groupe à risque mais que le seul moyen de savoir si l'enfant est atteint est d'effectuer un caryotype par ponction des villosités chorales ou amniocentèse (facultatifs eux aussi).

5.3. Obligation de dépistage, de diagnostic

Suite à un dépistage les plaçant dans un groupe à risque, presque la moitié des femmes (40,5%) pensait que l'amniocentèse était obligatoire. Or les professionnels se doivent d'informer chaque patiente sur toutes les éventualités des résultats. Cependant, les patientes ont bien intégré le caractère facultatif du test diagnostic.

Cette information est tout de même primordiale et devrait être diffusée et comprise par toutes les femmes. Le caractère facultatif de ce test diagnostic est sa principale caractéristique, qui permet d'ailleurs pour certains de ne pas le considérer comme eugénique.

Certaines femmes pensent encore que cet examen fait parti du suivi classique de la grossesse malgré les informations données. Une grande clarté du praticien est donc indispensable. La femme enceinte, le couple sont libres de leur décision et celle-ci doit être respectée. Selon le principe de bienfaisance, le praticien doit fournir les informations précises et appropriées nécessaires à l'exercice d'autonomie de la patiente et doit accepter quels qu'ils soient ses choix.

5.4. Le consentement

Concernant le consentement, 29,1% des femmes ne se souviennent pas l'avoir signé. Ce pourcentage paraît élevé, car une signature n'est pas à banaliser. Ceci renforce l'impression d'examen de routine faisant partie du suivi classique.

Par ailleurs, l'observation des patientes montre qu'elles signent pour la plupart ce consentement sans même le lire. Cela peut sans doute s'expliquer par l'entière confiance qu'elles accordent à leur praticien.

On remarque tout de même que les femmes sont pour la majorité satisfaites des informations reçues, elles n'ont donc pas forcément conscience de leur défaut de compréhension.

Se pose alors la question de la qualité de l'information reçue. Ce manque de compréhension a-t-il un lien avec l'information délivrée par les professionnels ?

5.5. Score de connaissances

La moyenne du score de connaissance dans la population étudiée était de huit bonnes réponses sur les dix questions posées. Plus de 90% des femmes interrogées avaient un score de connaissances supérieur à cinq sur dix.

Cela est tout de même rassurant et prouve que l'information est la plupart du temps bien transmise et comprise par les femmes enceintes.

Ce score de connaissance est statistiquement plus important chez les femmes enceintes âgées de 30 ans et plus ($p < 0,0001$) et chez celles ayant un niveau d'étude supérieur ($p = 0,021$).

Il n'a pas été mis en évidence de différence statistiquement significative du niveau de connaissance selon la nationalité ($p = 0,055$), la gestité ($p = 0,619$), le professionnel ayant dispensé l'information ($p = 0,155$), l'âge gestationnel ($p = 0,060$) et l'existence ou non d'une grossesse avant 2009 ($p = 0,667$).

Cependant, il a été montré une différence de connaissances à la limite de la significativité selon la nationalité et l'âge gestationnel au moment de la réponse au questionnaire. Il existe une forte tendance pour dire que les femmes enceintes de nationalité française et celles au premier trimestre de la grossesse ont un niveau de connaissances plus important : cela peut s'expliquer par le fait que les informations sont mieux comprises par les femmes de nationalité française et que les informations concernant le dépistage de la trisomie sont plus récentes chez les femmes se trouvant au premier trimestre de la grossesse.

Une étude menée par D. de Villardi de Montlaur et al. [8] avait montré une différence statistiquement significative chez les femmes enceinte ayant déjà bénéficié du dépistage et chez les femmes de nationalité française, ce qui n'a pas été mis en évidence dans notre étude.

À l'inverse, une étude menée par Dahl et al. [43] avait montré une différence statistiquement significative du niveau de connaissances selon le niveau d'étude et la classe d'âge ce qui est en accord avec les résultats obtenus au cours de notre étude.

6. Connaissances sur les tests ADN libre circulant

Il est important de constater, avant toute chose, que 8,5% des patientes interrogées n'ont pas répondu aux questions concernant les tests ADN libre circulant. Les résultats ont donc été calculés sur un total de 183 questionnaires où les réponses avaient été apportées.

6.1. Modalités du dépistage

Plus de la moitié des patientes interrogées (59,6%) pensaient qu'il y avait plusieurs éléments nécessaires à la réalisation des tests ADN libre circulant et que ce test de dépistage ne reposait pas uniquement sur une prise de sang effectuée chez la femme enceinte.

6.2. Fiabilité du dépistage

Pour 25,1% des femmes, le résultat était sûr et elles pensaient avoir, à l'issue de ce dépistage, une garantie de l'atteinte ou non de leur enfant. Elles n'avaient pas connaissance du risque résiduel, des possibles faux positifs ou faux négatifs.

Même si cette nouvelle stratégie de dépistage de la trisomie 21 possède une sensibilité (99,64%) et une spécificité (99,96%) très élevés, ce dépistage n'a pas valeur de diagnostic. Il est donc primordial d'expliquer aux patientes que ce dépistage constitue un élément supplémentaire de stratification du risque mais que le seul moyen de savoir si l'enfant est atteint est d'effectuer un caryotype par ponction des villosités choriales ou amniocentèse.

Malgré le fait que 25,1% des femmes pensent que les tests ADN libre circulant permettent un diagnostic certain de la trisomie 21, seulement 12,6% des femmes interrogées pensent qu'il remplace l'amniocentèse. Cela nous conforte dans le fait que les femmes sont bien informées que seul un prélèvement invasif permet un diagnostic certain de la trisomie 21 par établissement d'un caryotype fœtal.

6.3. Remboursement par la sécurité sociale

Plus de 90% des femmes interrogées pensent que les tests ADN libre circulant de la trisomie 21 sont remboursés par la sécurité sociale.

En effet, bien qu'il soit pris en charge par le CHU pour les patientes appartenant à un groupe à risque intermédiaire ou élevé, ce test n'est pas (encore) remboursé par la sécurité sociale et il est important de le préciser à toutes les femmes enceintes. Ainsi, si certaines femmes appartenant à un groupe à risque faible veulent effectuer ce test, celui-ci leur sera facturé 390€ et ne sera pas remboursé ultérieurement par la sécurité sociale.

6.4. Score de connaissances

La moyenne du score de connaissance dans la population étudiée était de deux bonnes réponses sur les quatre questions posées. Plus de 70% des femmes interrogées avaient un score de connaissances inférieur ou égal à deux sur quatre. Cela nous montre que les tests ADN libre circulant n'ont peu ou pas été évoqués lors de l'information sur le dépistage de la trisomie 21, soit par manque de temps, soit par manque d'information par les professionnels de santé.

Il n'a pas été mis en évidence de différence statistiquement significative du niveau de connaissance selon la classe d'âge ($p=0,075$), la nationalité ($p=1,000$), le niveau d'étude ($p=0,967$), la gestité ($p=0,183$), le professionnel ayant dispensé l'information ($p=0,328$), l'âge gestationnel ($p=0,655$).

Cependant, il a été montré une différence de connaissances à la limite de la significativité selon la classe d'âge. Il existe une forte tendance pour dire que les femmes enceintes âgées de 30 ans et plus ont un niveau de connaissances plus important : cela peut s'expliquer par le fait que les informations sont plus souvent expliquées aux patientes dont l'âge est plus élevé et qui sont le plus susceptibles d'avoir recours aux tests ADN libre circulant, l'âge constituant en effet le seul facteur de risque reconnu de survenue de la trisomie 21.

7. Proposition d'amélioration de l'information

L'ensemble de nos résultats a permis d'établir une liste d'informations essentielles à la compréhension des patientes quant au test de dépistage :

- Définir la trisomie 21 et ses manifestations.
- Définir les notions de dépistage et de diagnostic et en expliquer les différences.
- Donner un document explicatif reprenant les informations données à l'oral.
- Préciser le caractère facultatif de ce test et des investigations complémentaires.
- Rappeler qu'il ne s'agit que d'une probabilité et qu'un risque considéré comme faible n'écarte pas la possibilité d'une trisomie 21.
- Informer sur les décisions qui seront potentiellement à prendre si le test de dépistage les classait dans un groupe à risque élevé.

De plus, nos tests statistiques montrent qu'il faudrait porter une attention particulière aux femmes jeunes ou avec un bas niveau d'études.

En clair, les informations citées ci-dessus sont indispensables mais il convient de réaliser un discours personnalisé, tout en prenant en compte la part émotionnelle de chaque patiente.

Enfin, cette recherche nous aura permis d'établir plusieurs pistes d'amélioration possible :

- Réaliser des rendez-vous en groupe où le professionnel de santé explique ce test de dépistage à plusieurs femmes en même temps. Ce principe permettrait aux femmes d'échanger entre elles sur leurs angoisses, de se poser des questions auxquelles elles n'auraient pas forcément pensé seules.
- Discuter de ce test de dépistage lors de l'entretien prénatal précoce, si celui-ci a lieu avant. En effet, ce rendez-vous est réalisé pour que la patiente exprime ses inquiétudes, ses angoisses et il s'agirait d'un moment propice pour parler du dépistage de la trisomie 21 et ses conséquences émotionnelles chez la femme.

Conclusion

La possibilité de dépistage de la trisomie 21 est sans nul doute une évolution importante offerte aux futurs parents depuis quelques années. Il n'est donc pas concevable de nier l'intérêt d'une technique leur permettant de connaître l'éventuel risque de handicap de leur bébé et de pouvoir choisir, en fonction de leurs convictions personnelles, de poursuivre ou non cette grossesse si le handicap est confirmé.

La trisomie 21 et son dépistage sont connus par la majorité des femmes. Afin qu'elles l'acceptent en connaissant tous les enjeux associés, une information claire et complète doit leur être délivrée par les professionnels de santé amenés à donner les explications.

Dans cette étude, la plupart des patientes déclarent avoir eu des informations satisfaisantes concernant ce dépistage de la trisomie 21. 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 donc être apportées.

Par exemple, un support écrit systématiquement associé à une explication orale 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.

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.

Un travail serait intéressant à entreprendre de manière à ce que les décisions des patientes reposent sur une réelle possibilité de choix, donc de compréhension d'une prescription médicale aux implications parfois lourdes de conséquences. Une réflexion de fond paraît donc indispensable et permettrait une amélioration des pratiques et de ce fait du suivi des femmes enceintes.

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 dépistage 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.

Références bibliographiques

1. Lefrancois P. Les aspects génétiques de la déficience intellectuelle. *Contraste*. 6 févr 2013;(22-23):99-117.
2. Wellesley D, Dolk H, Boyd PA, Greenlees R, Haeusler M, Nelen V, et al. Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. *Eur J Hum Genet*. mai 2012;20(5):521-6.
3. De Freminville B, Touraine R. Trisomie 21 [Internet]. Orphanet. [cité 18 oct 2016]. Disponible sur: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=116&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Trisomie-21&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Trisomie-21&title=Trisomie-21&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=116&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Trisomie-21&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Trisomie-21&title=Trisomie-21&search=Disease_Search_Simple)
4. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *The Lancet*. 12 avr 2003;361(9365):1281-9.
5. INPES. Le dépistage et le diagnostic de la trisomie 21 [Internet]. [cité 18 oct 2016]. Disponible sur: <http://inpes.santepubliquefrance.fr/CFESBases/catalogue/pdf/1310-3b.pdf>
6. 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'un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique.
7. Marx-Deseure A, Carpentier S, Thomas D, Bouquillon S, Delobel B, Bailleux B, et al. Naissance d'un enfant porteur de trisomie 21 : choix parental ou défaut de la politique de dépistage ? *Gynécologie Obstétrique Fertil*. avr 2015;43(4):284-9.
8. de Villardi de Montlaur D, Desseauve D, Marechaud M, Pierre F. Évaluation des connaissances des patientes concernant le dépistage de la trisomie 21 lors de l'échographie du premier trimestre : résultats d'un sondage prospectif sur un échantillon de 201 femmes. *J Gynécologie Obstétrique Biol Reprod*. janv 2016;45(1):62-70.
9. Favre R, Duchange N, Vayssière C, Kohler M, Bouffard N, Hunsinger M-C, et al. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. *Prenat Diagn*. mars 2007;27(3):197-205.
10. Favre R, Moutel G, Duchange N, Vayssière C, Kohler M, Bouffard N, et al. What about informed consent in first-trimester ultrasound screening for Down syndrome? *Fetal Diagn Ther*. 2008;23(3):173-84.
11. Manus J-M. DPNI : oui mais du Comité d'éthique. /data/revues/1773035X/00430454/16_2/ [Internet]. 6 août 2013 [cité 27 janv 2017]; Disponible sur: <http://www.em-consulte.com/en/article/826535>
12. Mégarbané A, Ravel A, Mircher C, Sturtz F, Grattau Y, Rethoré M-O, et al. The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: The past, present, and future of research and treatment of Down syndrome. *Genet Med*. sept 2009;11(9):611-6.
13. O'Connor W. John Langdon Down: The Man and the Message. *Syndr Res Pract*. 1 janv 1999;6(1):19-24.
14. Harper PS. *Landmarks in Medical Genetics: Classic Papers with Commentaries*. Oxford University Press, USA; 2004. 324 p.

15. Szabó J, Gellen J. Nuchal fluid accumulation in trisomy-21 detected by vaginosonography in first trimester. *The Lancet*. 3 nov 1990;336(8723):1133.
16. Rozenberg P, Bussi eres L, Senat M-V. D epistage de la trisomie 21 en France : le consensus du pire. *J Gyn ecologie Obst etricque Biol Reprod*. 11 juin 2014;36(2):95-103.
17. Abbara A. La clart e nucale (CN) ; nuchal translucency (NT) [Internet]. [cit e 17 juill 2018]. Disponible sur: http://www.aly-abbara.com/echographie/Atlas_echographie/images/CN/clarete-nucale-9SA5J/CN-9SA5J-01.html
18. Dorin S, Dufour P, Valat AS, Subtil D, Vaast P, Bourgeot P, et al. Signes d'appels  chographiques des aberrations chromosomiques. *J Gyn ecologie Obst etricque Biol Reprod*. 8 mars 2008;27(3):290.
19. Abbara A. Trisomie 21 : description, signes  chographiques [Internet]. [cit e 7 janv 2017]. Disponible sur: https://www.aly-abbara.com/livre_gyn_obs/Medecine_foetale/trisomie_21.html
20. Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology. Trisomie 21 [Internet]. [cit e 5 janv 2017]. Disponible sur: <http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/PolyTri21Fr.html>
21. Touraine R, de Fr eminville B, Sanlaville D. La trisomie 21 [Internet]. Universit e M edicale Virtuelle Francophone. [cit e 5 janv 2017]. Disponible sur: <http://campus.cerimes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique29/site/html/1.html>
22. Haddow JE. Antenatal screening for Down's syndrome: where are we and where next? *The Lancet*. 1 ao ut 1998;352(9125):336-7.
23. Rousseau T, Amar E, Ferdynus C, Thauvin-Robinet C, Gouyon J-B, Sagot P. Variations de pr evalence de la trisomie 21 en population fran aise entre 1978 et 2005. *J Gyn ecologie Obst etricque Biol Reprod*. 26 mai 2010;39(4):290-6.
24. Penrose LS. The relative effects of paternal and maternal age in mongolism. *J Genet*. 1 avr 2009;88(1):9-14.
25. Benn PA. Advances in prenatal screening for Down syndrome: I. General principles and second trimester testing. *Clin Chim Acta*. sept 2002;323(1-2):1-16.
26. Merkatz IR, Nitowsky HM, Macri JN, Johnson WE. An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol*. 1 avr 1984;148(7):886-94.
27. Bogart MH, Pandian MR, Jones OW. Abnormal maternal serum chorionic gonadotropin levels in pregnancies with fetal chromosome abnormalities. *Prenat Diagn*. nov 1987;7(9):623-30.
28. Canick JA, Knight GJ, Palomak GE, Haddow JE, Cuckle HS, Wald NJ. Low second trimester maternal serum unconjugated oestriol in pregnancies with Down's syndrome. *BJOG Int J Obstet Gynaecol*. 1 avr 1988;95(4):330-3.
29. Macri JN, Kasturi RV, Krantz DA, Cook EJ, Moore ND, Young JA, et al. Maternal serum Down syndrome screening: free beta-protein is a more effective marker than human chorionic gonadotropin. *Am J Obstet Gynecol*. oct 1990;163(4 Pt 1):1248-53.

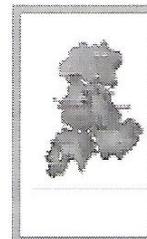
30. Wald N, Stone R, Cuckle HS, Grudzinskas JG, Barkai G, Brambati B, et al. First trimester concentrations of pregnancy associated plasma protein A and placental protein 14 in Down's syndrome. *BMJ*. 4 juill 1992;305(6844):28.
31. Comas C, Martinez JM, Ojuel J, Casals E, Puerto B, Borrell A, et al. First-trimester nuchal edema as a marker of aneuploidy. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1 janv 1995;5(1):26-9.
32. Arrêté du 27 mai 1997 fixant des conditions particulières d'évaluation et d'utilisation des réactifs de dosage des marqueurs sériques prédictifs de la trisomie 21.
33. 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.
34. Haute Autorité de Santé. Trisomie 21 : la HAS actualise ses recommandations concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21 [Internet]. [cité 1 juin 2017]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2768535/fr/trisomie-21-la-has-actualise-ses-recommandations-concernant-le-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21
35. Bernard M, Muller F. Dépistage prénatal de la trisomie 21 : les nouvelles recommandations. *Immuno-Anal Biol Spéc*. oct 2009;24(5-6):235-9.
36. Subtil, D., Favre, R., Cuzin, C., Debarge, V., Puech, F., Muller, et al. Dépistage prénatal de la trisomie 21 [Internet]. Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français. [cité 14 oct 2016]. Disponible sur: <http://www.cngof.fr/grossesse/194-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21>
37. Code de la santé publique - Article L1111-2. Code de la santé publique.
38. Code de la santé publique - Article R2131-1. Code de la santé publique.
39. Code de la santé publique - Article R2131-2. Code de la santé publique.
40. Code de la santé publique - Article R4127-35. Code de la santé publique.
41. Code de la santé publique - Article L2131-1. Code de la santé publique.
42. INSERM, DREES. Enquête Nationale Périnatale 2016 : les premiers résultats [Internet]. EPOPé. 2017 [cité 14 juin 2018]. Disponible sur: <http://www.xn--epop-inserm-ebb.fr/enquete-nationale-perinatale-2016-premiers-resultats-952>
43. Dahl K, Hvidman L, Jørgensen FS, Henriques C, Olesen F, Kjaergaard H, et al. First-trimester Down syndrome screening: pregnant women's knowledge. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol*. août 2011;38(2):145-51.

Annexes



Annexe 5 : document d'information patiente

Réseau de Santé Périnatale d'Auvergne
www.auvergne-perinat.org



INFORMATION AUX FEMMES ENCEINTES SUR LA POSSIBILITE D'ACCEDER AU DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

97% des enfants naissent normaux et en bonne santé.

Pourtant quelque soit son âge, toute femme a un faible risque d'avoir un bébé présentant un handicap moteur ou mental. Dans certains cas, ce handicap est dû à une anomalie chromosomique comme la trisomie 21 (qu'on appelait avant mongolisme). Avez-vous envisagé ou non de réaliser ce dépistage ?

Ce dépistage est en libre choix (choisir de le demander ou de ne pas le demander). La loi rend obligatoire de le mettre à votre disposition. En conformité avec l'arrêté du 23 Juin 2009, il vous est donc proposé et il consiste à estimer le risque « très faible », « intermédiaire » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

Vous voudrez bien nous dire quel est votre choix.

Le dépistage associe :

Une échographie avec mesure de la clarté nucale entre 11 et 14 SA (semaines d'aménorrhée)



+

Un dosage des marqueurs sériques par prise de sang réalisée au mieux entre 11 et 14 SA sinon entre 14 et 18SA ou à défaut après 18sa.



Si l'échographie n'a pas été réalisée ou si la mesure de la clarté nucale n'est pas interprétable, un dépistage par la seule étude des marqueurs sériques (prise de sang) du 2^e trimestre ou tardifs reste possible mais avec une fiabilité inférieure.

Ces tests de dépistage ne constituent en aucun cas un diagnostic de certitude d'anomalie chromosomique mais l'évaluation d'un risque qui est porté à votre connaissance comme vous l'aviez souhaité dans votre projet de grossesse.

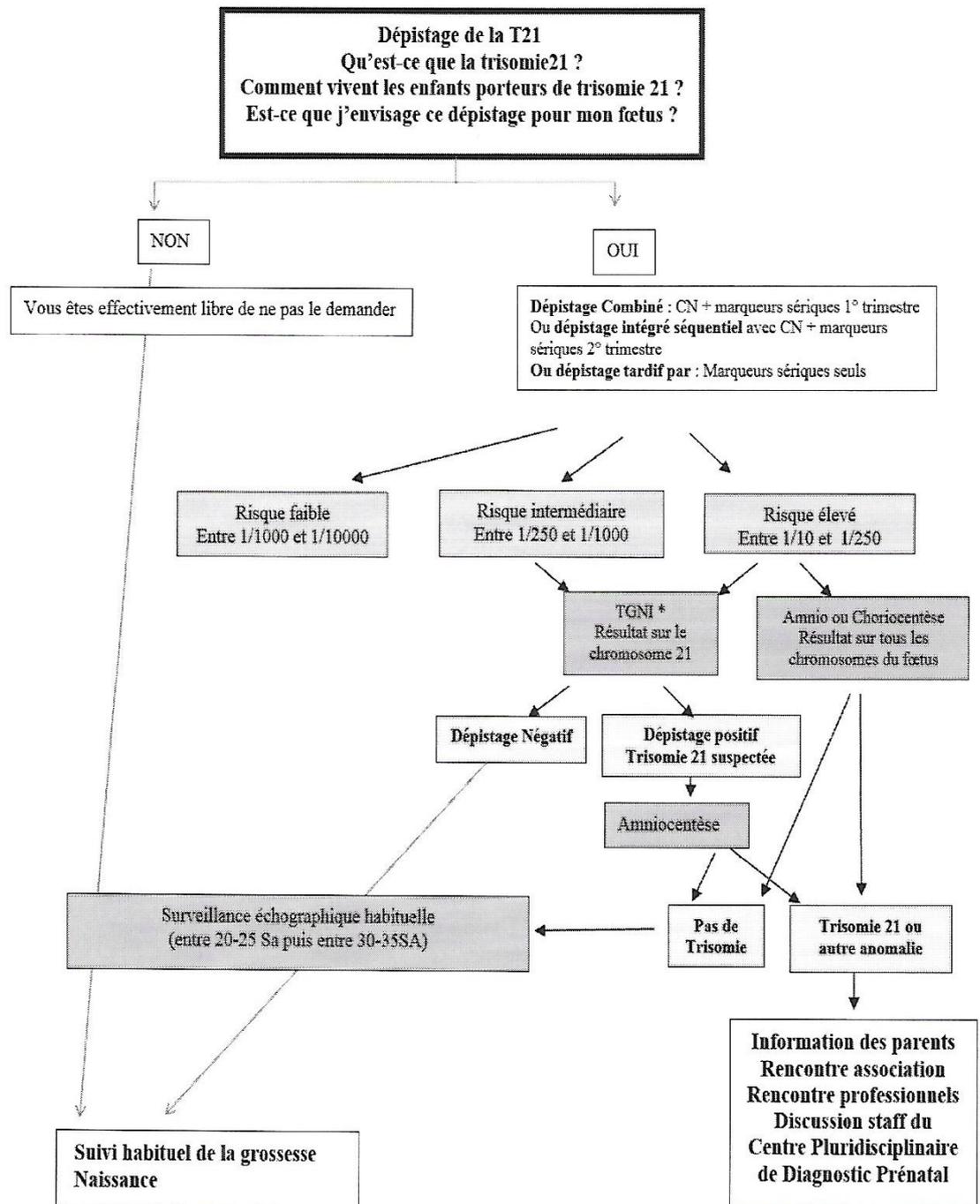
Un risque supérieur à 1/250 est considéré comme risque élevé et le caryotype du fœtus est pris en charge. Cela ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21 car seul le caryotype du fœtus donnera un diagnostic de certitude. Il vous sera donc proposé une biopsie de trophoblaste (cellules du placenta) ou une amniocentèse (cellule du liquide amniotique). Ces examens sont réalisés par ponction à l'aiguille, sous contrôle échographique, au travers de la peau et de l'abdomen. L'alternative moins invasive d'un test génétique à partir d'une prise de sang maternelle peut vous être proposée à condition qu'il n'y ait pas d'anomalie échographique et que la clarté nucale soit inférieure à 3,5mm. On répondra à la question du chromosome 21 mais il ne vous sera pas rendu de caryotype complet du fœtus (c'est-à-dire de l'ensemble des 46 chromosomes)

En cas de risque compris entre 1/251 et 1/1000 : le risque est dit faible ou intermédiaire. Il existe très peu de fœtus porteur de trisomie dans ce groupe. Depuis 2016 nous vous proposons la prise de sang appelé TGN1 qui permet un dépistage plus ciblé de la Trisomie 21. Ce test qui analyse l'ADN placentaire dans le sang maternel reste un dépistage et tout résultat positif devra être confirmé par une amniocentèse

Un risque entre 1/1000 et 1/10000 correspond à la zone à risque très faible ; même si ce résultat n'écarte effectivement pas à 100% la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection, le risque est considéré si faible qu'il n'est pas préconisé de prendre le risque d'une amniocentèse. Vous restez toutefois libre de la demander mais elle ne sera pas prise en charge par la sécurité sociale. La surveillance échographique habituelle est préconisée.

Annexe II : choix éclairé de la femme enceinte

LE CHOIX ECLAIRE DE LA FEMME ENCEINTE



*Il existe de rares contre-indications et de façon non négligeable des situations d'interprétation difficile qui vous seront expliquées

Annexe III : ordonnance pour les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre



Centre Hospitalier Universitaire Clermont-Ferrand – Hôpital d'Estaing
Pôle Femme et Enfant

1 Place Lucie et Raymond Aubrac
63003 Clermont Ferrand Cedex 1

Praticien Responsable du Pôle : Pr. Didier LEMERY
Chef de Service Obstétrique : Pr. Denis GALLOT
Chef de Service Gynécologie : Pr. Michel CANIS

Téléphone : 04 73 750 155 télécopie : 04 73 750 157 N°FINESS 63 078 126 8

Date de l'ordonnance : 16.03.2018

Prescripteur : Sage-femme Laura Bernard RPPS Ident Réseau :



Date de naissance de la patiente : 31.05.1996
Date de début de grossesse : 27.12.2017
Date prévue d'accouchement : 19.09.2018

Analyse de sang à faire pratiquer entre 11 semaines et 13 semaines et 6 jours d'amérhée
Soit entre le : 28.02.2018 et le 20.03.2018

- H.C.G. libre
- PAPP-A

Signature prescripteur

Version 03/2010 - Edité le 27.03.2018

Centre Hospitalier Universitaire de Clermont-Ferrand Hôpital d'Estaing

Pôle Femme et Enfant

1 Place Lucie et Raymond Aubrac
63003 Clermont Ferrand Cedex 1

Praticien Responsable du Pôle : Pr. Didier LEMERY
Chef de Service Obstétrique : Pr. Denis GALLOT
Chef de Service Gynécologie : Pr. Michel CANIS

Téléphone : 04 73 750 155 télécopie : 04 73 750 157 N°FINESS 63 078 126 8

Date de l'ordonnance : 16.03.2018

Prescripteur : Sage-femme Laura Bernard RPPS Ident Réseau :



Date de naissance de la patiente : 31.05.1996
Date de début de grossesse : 27.12.2017
Date prévue d'accouchement : 19.09.2018

Analyse de sang à faire pratiquer entre 11 semaines et 13 semaines et 6 jours d'amérhée
Soit entre le : 28.02.2018 et le 20.03.2018

- H.C.G. libre
- PAPP-A

Signature prescripteur

Version 03/2010 - Edité le 27.03.2018

Annexe IV : fiche de renseignements cliniques et demande de consentement



CHU de Clermont-Ferrand – Hôpital d'Estaing - Pôle Femme et Enfant
1 Place Lucie et Raymond Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cedex 1
Téléphone : 04 73 750 155 télécopie : 04 73 750 157 N°FINESS 63 078 126 8

FICHE CONFIDENTIELLE DE LIAISON : RENSEIGNEMENTS CLINIQUES pour le dépistage de la T21
Etablie en triple et conservée systématiquement par le prescripteur et le laboratoire

Les examens biologiques prescrits entrent dans une démarche d'aide au diagnostic prénatal de la trisomie 21

PATIENTE
Nom : [REDACTED] Prénom : [REDACTED] Nom de jeune fille : [REDACTED] DDN : [REDACTED]
Adresse : [REDACTED] CLERMONT FERRAND, 63000
Poids au jour du prélèvement : [REDACTED] Tabac : [REDACTED]
Origine géographique : Européen / Afrique du Nord HTA Prééclampsie : [REDACTED]
Antécédents de Trisomie 21 libre : NON Diabète Insulinodépendant : non renseigné
Maternité choisie pour l'accouchement : [REDACTED] CHU Hôpital Estaing

ECHOGRAPHIE
Intégration dans le calcul de risqué **UNIQUEMENT** si le N° d'identifiant de l'échographiste figure t sur cette demande, ou à défaut sur l'ordonnance.

N° d'identifiant échographiste : [REDACTED] Nom de l'échographiste : Sage-femme Laura Bernard
Echographie non réalisée Echographie non contributive Date de l'échographie : 16.03.2018
Nombre de fœtus : 1 Fœtus unique DDG (echo) : 27.12.2017
⚠ Si don dovocytes, âge de la donneuse au moment de la congélation
Jumeau A (ou singleton) insertion du cordon le plus à droite de la patiente **LCC 69,5 mm CN 1,3 mm**
Jumeau B (si 2 fœtus) insertion du cordon le plus à gauche de la patiente

LABORATOIRE D'ANALYSES MEDICALES

Prise de sang à faire de préférence avant le **20.03.2018** (1er trimestre)
ou à défaut, strictement avant le **17.04.2018** (2ème trimestre)

DATE DE PRELEVEMENT
Double résultats à envoyer

INFORMATION, DEMANDE ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE
A LA REALISATION DUNE ANALYSE PORTANT SUR LES MARQUEURS SERIQUES MATERNELS
(en référence à l'article R. 2131-1 (6°) du code de la santé publique et de l'arrêté du 23 juin 2009 et du 19 février 2010 et 14 Janvier 2014)

Je soussignée : [REDACTED] atteste avoir reçu du Docteur Sage-femme Laura Bernard

au cours d'une consultation médicale, des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier :
- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- 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 ;
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection ;
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang foetal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype foetal 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. Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels. Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé 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 dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Une fois anonymisées, les données recueillies sont transmises à l'Agence de la Biomédecine. Ces données font l'objet d'un traitement informatique destiné à suivre et à évaluer la qualité du dépistage de la trisomie 21. Conformément à la loi « informatique et libertés » du 6 janvier 1978 modifiée en 2004, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent, que vous pouvez exercer en vous adressant à votre médecin. Vous pouvez également, pour des motifs légitimes, vous opposer au traitement des données vous concernant : Je consens oui non

Document et information orale donnés à la patiente le 27.03.2018

Signature de la patiente

Signature et tampon du prescripteur

DECISION DE LA PATIENTE : Je consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques (1)
(1) (rayer la mention inutile) Je ne consens pas au prélèvement de sang permettant la réalisation du dosage des marqueurs sériques (1)

Date et Signature de la patiente (précédé de la mention « lu, compris et approuvé ») :

Résumé

But. – Évaluation des connaissances des femmes enceintes concernant le dépistage de la trisomie 21 lors des consultations prénatales.

Patientes et méthode. – Un questionnaire a été remis aux patientes se présentant pour une consultation obstétricale dans un hôpital universitaire entre le 27 Mars et le 10 Avril 2018. Il comprenait une série de questions concernant la technique de dépistage de la trisomie 21 et les tests ADN libre circulant, selon le modèle d'une question à choix multiples. D'autres items portaient sur l'expérience antérieure des patientes concernant le dépistage de la trisomie 21, la consultation médicale précédant l'échographie et l'information éventuellement reçue. Les connaissances de chaque patiente ont été évaluées selon ces différents critères.

Résultats. – Deux cents patientes ont été incluses. Le nombre moyen de bonnes réponses a été de 8,0 (sur 10) pour le dépistage de la trisomie 21 et de 2,1 (sur 4) pour les tests ADN libre circulants. Concernant le dépistage de la trisomie 21, il n'a pas été observé de différence significative du nombre de bonnes réponses selon la nationalité, la gestité, le professionnel ayant dispensé l'information, l'âge gestationnel ou l'existence d'une grossesse avant 2009. Une augmentation significative de réponses correctes a été observée chez les femmes enceintes âgées de plus de 30 ans et chez celles ayant un niveau d'études supérieur. Concernant les tests ADN libre circulants, il n'a pas été observé de différence significative du nombre de bonnes réponses selon la classe d'âge, la nationalité, le niveau d'étude, la gestité, le professionnel ayant dispensé l'information ou l'âge gestationnel.

Conclusion. – Le niveau de connaissance des patientes sur les modalités de dépistage est globalement suffisant et il semble lié à leur âge et leur niveau d'étude. Le niveau de connaissances sur les tests ADN libre circulant est globalement insuffisant. Il est donc nécessaire d'améliorer la formation des praticiens sur ce point.

Mots clés. – Trisomie 21 ; dépistage ; tests ADN libre circulant ; connaissances des patientes.

Summary

Objective. – Assess pregnant women’s knowledge on first-trimester combined Down syndrome screening, at the time of their prenatal consultation.

Materials and methods. – A questionnaire was submitted to the patients coming for their prenatal consultation in a University Hospital prenatal clinic between Mars 17 and April 10, 2018. Questions on Down syndrome screening and non-invasive prenatal testing were proposed to the mothers who were asked to rate them. Each patient was questioned on her exposition to Down syndrome screening, the category of medical she previously consulted, and the information she received. Patient’s knowledge was evaluated according to these criteria.

Results. – Two hundred patients were included in this study. The average correct answer rating was 8,0 (out of 10 questions) concerning first-trimester Down syndrome screening and 2,1 (out of 4 questions) concerning non-invasive prenatal testing. Concerning first-trimester Down syndrome screening, no difference was found between nationality, gestity, category of professional consulted before, gestational age or prior of pregnancy before 2009. Higher correct answer ratings were observed when the patient had more than 30 years old or a high level of study. Concerning non-invasive prenatal testing, no difference was found between age, nationality, level of study, gestity, category of professional consulted before or gestational age.

Conclusion. – These results show that patient’s knowledge of first-trimester Down syndrome screening is overall adequate and depends on their age and level of study. Patient’s knowledge of non-invasive prenatal testing is overall inadequate. It is deemed necessary to improve information especially to young women who are pregnant for the first time.

Keywords. – Down syndrome ; first-trimester Down syndrome screening ; non-invasive prenatal testing; patient’s knowledge.