

# Le dépistage prénatal de la trisomie 21

Ce document destiné aux femmes enceintes a été élaboré dans le but d'expliquer simplement ce qu'est la trisomie 21 et la vie avec la trisomie 21, les possibilités de dépistage de cette condition ainsi que les limites du dépistage.

## La trisomie 21



Noémie, 2 ans, porteuse de trisomie 21

### Qu'est-ce que la trisomie 21?

La trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down, résulte de la présence d'un 3<sup>e</sup> chromosome sur la 21<sup>e</sup> paire. La personne qui a la trisomie 21 possède donc 47 chromosomes au lieu de 46.

Dans la plupart des cas, la trisomie 21 n'est pas héréditaire. Le seul facteur connu augmentant la probabilité d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 est l'âge maternel. Les parents ne sont pas responsables de la trisomie 21 de leur enfant. Ils n'ont rien pu faire pour la provoquer. La trisomie 21 se produit généralement au moment de la conception.

La trisomie 21 n'est pas une maladie. Elle ne s'attrape pas et ne se guérit pas. Il n'y a pas de degrés de trisomie 21, on l'a ou on ne l'a pas.

## **Caractéristiques physiques**

Les personnes avec trisomie 21 ont souvent des caractéristiques physiques communes parmi lesquelles on peut notamment citer (liste non exhaustive) :

- des yeux en amande
- un pli palmaire unique (un pli unique dans les paumes de la main)
- un petit nez
- un visage rond
- une petite taille
- une hypotonie musculaire (faible tonus musculaire)
- une hyperlaxité ligamentaire (grande souplesse des articulations)

Les personnes porteuses de trisomie 21 n'ont pas nécessairement l'ensemble de ces caractéristiques physiques. Comme tout enfant, les enfants porteurs de trisomie 21 héritent également du bagage génétique de leurs parents et peuvent donc leur ressembler plus ou moins fortement.

## **Problèmes de santé**

Les personnes avec trisomie 21 ont un risque accru d'avoir ou de développer certains problèmes de santé (malformations cardiaques, troubles de la vue, pertes d'audition, hypothyroïdie, apnées du sommeil, etc.). En conséquence, les personnes avec trisomie 21 ont généralement besoin d'un suivi médical important.

Il convient de souligner que les personnes avec trisomie 21 ne connaissent pas toutes des problèmes de santé importants. Par ailleurs, il est important de savoir que la plupart des problèmes de santé qui peuvent les affecter se soignent aujourd'hui très bien (notamment les malformations cardiaques qui affectent environ 40%-50% d'entre elles). A l'heure actuelle, l'espérance de vie des personnes porteuses de trisomie 21 est d'environ 60 ans.

## **Développement**

La plupart des enfants avec trisomie 21 vont apprendre à marcher et à parler mais leur apprentissage sera généralement plus long que celui d'un enfant « ordinaire ». Les enfants porteurs de trisomie 21 ont généralement accès à des programmes d'intervention précoce (psychomotricité, kinésithérapie, orthophonie). Ces programmes d'intervention jouent un rôle souvent primordial dans le développement de l'enfant. C'est cependant généralement la famille qui joue le rôle le plus important. Comme tout enfant, ces enfants bénéficient grandement d'une attitude bienveillante et d'une présomption de capacités.

La plupart des personnes avec trisomie 21 ont une déficience intellectuelle légère ou modérée. En conséquence, ces personnes sont généralement capables d'aller à l'école avec les autres enfants mais peuvent avoir besoin d'une aide humaine pour les accompagner de manière individualisée dans leurs apprentissages. Elles peuvent apprendre à lire, à écrire et à compter et sont capables de parler plusieurs langues si elles y sont suffisamment exposées.

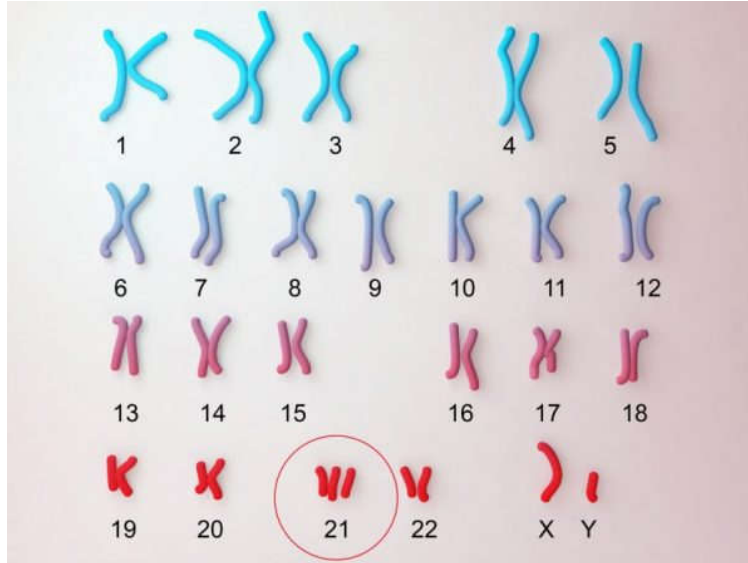
Les capacités sont différentes d'un individu à l'autre. Par exemple, certains enfants porteurs de trisomie 21 sont capables de poursuivre toute leur scolarité en milieu ordinaire alors que d'autres rejoignent plus ou moins rapidement un établissement spécialisé. Les capacités de ces enfants sont souvent sous-estimées et leur réussite scolaire dépend en partie du soutien qu'ils reçoivent. Avec les bons soutiens, certaines personnes avec trisomie 21 ont ainsi prouvé qu'elles étaient capables de poursuivre, avec succès, leur scolarité en milieu ordinaire alors qu'une orientation en établissement spécialisé leur était recommandée ou imposée.

A l'âge adulte, les personnes avec trisomie 21 ont souvent besoin d'un soutien d'intensité variable. Certaines personnes avec trisomie 21 occupent un emploi en milieu ordinaire ou en milieu protégé et mènent une vie relativement autonome. D'autres personnes avec trisomie 21 ont besoin d'un soutien plus important.

## **Le vécu des familles**

L'annonce d'un diagnostic de trisomie 21 est le plus souvent vécue comme un choc par les familles. Cependant, une fois le choc de l'annonce passée, la présence d'un enfant avec trisomie 21 est généralement perçue comme positive et enrichissante par l'immense majorité des familles. La plupart des personnes porteuses de trisomie 21 sont heureuses de leur vie et considèrent que leur vie vaut la peine d'être vécue.<sup>1,2</sup>

# Le dépistage de la trisomie 21



Caryotype d'un garçon avec trisomie 21

## Description des différents tests de dépistage de la trisomie 21

Les tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 reposent sur un calcul de probabilité. Ils permettent de déterminer si votre bébé a une probabilité faible ou élevée d'avoir la trisomie 21. Ils ne permettent pas de savoir avec certitude si votre bébé est porteur de trisomie 21 ou non.

### Le dépistage combiné

On sait depuis longtemps déjà que la probabilité d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 augmente avec l'âge maternel. Ce test de dépistage, qui consiste à combiner l'âge maternel, le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre (réalisé à partir d'une prise de sang entre 11 et 14 semaines d'aménorrhées) et la mesure de la clarté nucale (lors de l'échographie entre 11 et 14 semaines d'aménorrhées) permet simplement de calculer la probabilité individuelle de chaque femme avec une plus grande précision que lorsqu'on se base uniquement sur l'âge maternel.

A défaut d'avoir fait le dosage des marqueurs sériques au premier trimestre, on peut vous proposer de réaliser le dosage des marqueurs sériques au deuxième trimestre (jusqu'à 18 semaines d'aménorrhées). Si la mesure de la clarté nucale a également été effectuée, on appelle alors ce dépistage, le dépistage séquentiel intégré. Si la mesure de la clarté nucale n'a pas été faite, on parle alors de dépistage par le dosage des marqueurs sériques seuls au deuxième trimestre. Les

performances de ces 2 tests de dépistage sont inférieures à celles du dépistage combiné.

Les résultats de ces différents tests sont proposés sous forme de probabilités. En France, on considère à présent qu'une femme a une probabilité élevée d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 lorsque sa probabilité individuelle est supérieure à 1/1000 (exemple: 1/200). Ce seuil a été choisi de manière largement arbitraire. Il était auparavant fixé à 1/250.

En cas de probabilité comprise entre 1/51 et 1/1000, un test de dépistage prénatal non invasif (DPNI) vous sera proposé gratuitement. Ce test n'est pas obligatoire. En cas de probabilité supérieure ou égale à 1/50, un examen diagnostique à caractère invasif vous sera proposé gratuitement. Cet examen n'est pas obligatoire.

La plupart des femmes enceintes (environ 98%) qui recevront un résultat de probabilité supérieure à 1/1000 suite au dépistage combiné auront un enfant qui n'a pas la trisomie 21. Dans le même temps, une centaine de cas de trisomie 21 ne seront pas détectés à partir du seul dépistage combiné (avec le nouveau seuil de probabilité de 1/1000).

### **Le dépistage prénatal non invasif (DPNI) de la trisomie 21 par l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel**

Depuis quelques années, un nouveau test de dépistage dit non invasif (il est effectué à partir d'une simple prise de sang) est disponible. Le DPNI repose toujours sur un calcul de probabilité. Ce n'est pas un examen diagnostique. Ce test est néanmoins plus fiable que le dépistage combiné car avec ce test, il y a moins de faux positifs (le test est positif mais le fœtus n'est pas porteur de trisomie 21) et moins de faux négatifs (le test est négatif mais le fœtus est porteur de trisomie 21).

A l'issue du dépistage combiné, ce test vous sera proposé gratuitement si votre probabilité d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 est comprise entre 1/51 et 1/1000. En cas de probabilité faible d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 (probabilité inférieure à 1/1000), vous avez malgré tout la possibilité de demander à passer ce test à vos frais (390 euros).

Ce test n'est pas recommandé pour les personnes ayant une probabilité d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 supérieure ou égale à 1/50. Dans ce cas, un examen diagnostique vous sera proposé en première intention. Vous conserverez néanmoins la possibilité de passer le DPNI si vous souhaitez éviter un examen invasif. Le professionnel de santé qui suit votre grossesse pourra vous expliquer les raisons pour lesquelles ce test n'est pas recommandé dans votre situation.

Dans environ 1 à 5% des cas, les résultats du DPNI ne sont pas interprétables. Dans ce cas, on pourrait soit vous proposer de refaire le test, soit de passer un examen diagnostique.

Ce test peut, s'il est négatif, permettre d'écarter **presque** totalement la possibilité d'un diagnostic de trisomie 21 sans avoir à recourir à un examen diagnostique avec risques de fausse couche associés. Avec ce test, il y a en effet très peu de faux négatifs. **Un résultat négatif n'exclut cependant pas à 100% la possibilité d'un diagnostic de trisomie 21.**

Ce test est, en principe, capable de détecter environ 99% des cas de trisomie 21. Il y a cependant, comme avec tout test de dépistage, des faux positifs. **En cas de résultat positif, seul un examen diagnostique avec risques de fausse couche associés permettra donc de confirmer ou d'infirmer le résultat.**

Le résultat du test est généralement présenté de façon très simple : le test est soit positif, soit négatif. Cette présentation peut néanmoins être source de confusion. Un test positif ne signifie pas, comme on l'entend parfois, que votre enfant a 99% de chances d'avoir la trisomie 21. Compte tenu de la sensibilité (99,3%) actuelle du test et de sa spécificité (99,91%)<sup>3</sup>, on peut donner quelques exemples numériques:

- Si votre probabilité individuelle est de 1/100, vous avez environ 92% de chances qu'un résultat positif au DPNI soit un vrai positif (votre enfant est porteur de trisomie 21). Il y a donc 8% de chances qu'il s'agisse d'un faux positif (votre enfant n'est pas porteur de trisomie 21).
- Si votre probabilité individuelle est de 1/1000, vous avez environ 52% de chances qu'un résultat positif au DPNI soit un vrai positif (votre enfant est porteur de trisomie 21). Il y a donc 48% de chances qu'il s'agisse d'un faux positif (votre enfant n'est pas porteur de trisomie 21).
- Si votre probabilité individuelle est de 1/10000, vous avez environ 10% de chances qu'un résultat positif au DPNI soit un vrai positif (votre enfant est porteur de trisomie 21). Il y a donc 90% de chances qu'il s'agisse d'un faux positif (votre enfant n'est pas porteur de trisomie 21).

*Note: il n'est pour le moment pas envisagé de proposer gratuitement ce test aux femmes dont la probabilité d'avoir un enfant avec trisomie 21 est considérée comme faible (inférieure à 1/1000). Ce n'est pas sans raison. En effet, l'utilité du test pour les femmes dans cette catégorie est très discutable: leur probabilité d'avoir un enfant avec trisomie 21 étant déjà très faible (elles ont 99,9% de chances ou plus de ne pas avoir un enfant avec trisomie 21), un résultat négatif n'apportera pas réellement une information supplémentaire en raison de l'existence de faux négatifs. En cas de résultat positif, ce dernier se révélera être faussement positif dans la plupart des cas. Compte tenu du prix actuel du test (390*

euros), un financement public du test pour les femmes appartenant à cette catégorie entraînerait par ailleurs des coûts exorbitants: plus de 151 millions d'euros pour détecter 45 cas de trisomie 21 supplémentaires (soit environ 3,35 millions d'euros par cas de trisomie 21 supplémentaire détecté) selon les estimations de la Haute Autorité de Santé.<sup>4</sup>

## **Le diagnostic prénatal de la trisomie 21**

Seul l'établissement d'un caryotype fœtal peut permettre de dire avec certitude si votre bébé est porteur de trisomie 21 ou non. Cela implique la réalisation d'un examen diagnostic à caractère invasif (amniocentèse ou prélèvement des villosités chorales). Cet examen n'est pas sans risque. Il provoquera une fausse couche dans 0,1% à 1% des cas. Cet examen diagnostic est pris en charge par l'assurance-maladie en cas de probabilité d'avoir un enfant porteur de trisomie 21 supérieure ou égale à 1/50 ou en cas de résultat positif ou ininterprétable au DPNI. Il n'est pas obligatoire.

Le caryotype fœtal permet de déterminer si votre bébé est ou non porteur de trisomie 21. En revanche, il ne permet de déterminer ni les problèmes de santé éventuels ni les capacités intellectuelles de votre enfant.

Vous pourriez avoir à attendre jusqu'à 3 semaines avant d'obtenir les résultats de cet examen.

En cas de diagnostic positif, le choix vous appartient. Vous pouvez:

- poursuivre votre grossesse et accueillir votre bébé.
- poursuivre votre grossesse et confier le bébé dans le cadre d'une adoption.
- demander une interruption médicale de grossesse.

Les associations de familles dont un des membres est porteur de trisomie 21 ainsi que les professionnels de santé qui vous entourent peuvent, si vous en ressentez le besoin, vous aider à construire votre choix.

## **Dois-je passer le test de dépistage prénatal de la trisomie 21?**

Ce dépistage vous sera certainement proposé. Depuis 2009, les professionnels de santé ont en effet l'obligation légale de proposer le test de dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes. Le dépistage de la trisomie 21 n'est ni obligatoire, ni recommandé. Il est simplement proposé.

La décision de passer ou non le test de dépistage est un choix personnel.

Certaines femmes choisissent de passer le test de dépistage :

- dans le but de se rassurer sur l'état de santé de leur enfant, sans avoir nécessairement envisagé que les résultats puissent se révéler inquiétants.<sup>5</sup>
- pour mieux se préparer à la venue de leur enfant.
- parce qu'elles envisagent la possibilité d'une interruption de grossesse en cas de diagnostic positif.

D'autres femmes choisissent de ne pas passer le test de dépistage :

- parce qu'elles ne considèrent pas l'interruption de grossesse comme une option.
- parce qu'elles souhaitent éviter l'anxiété et le stress associés au dépistage de la trisomie 21.<sup>5</sup>

En France, les professionnels de santé ont tendance à demander aux femmes enceintes une réponse immédiate concernant le consentement au dépistage de la trisomie 21.<sup>5</sup> Si votre grossesse n'est pas encore très avancée, vous êtes néanmoins libre d'attendre quelques jours avant de signer ou non le formulaire de consentement afin de prendre le temps d'y réfléchir et d'en discuter avec votre partenaire. Si vous décidez ensuite de passer le test de dépistage, vous pourrez toujours venir remettre le formulaire de consentement signé au professionnel de santé qui suit votre grossesse.

## Liste des associations :

### **Trisomie 21 France**

<https://www.trisomie21-france.org/>

Cette fédération des associations pour l'insertion sociale des personnes porteuses de trisomie 21 est à votre écoute et peut vous fournir des informations sur la vie avec la trisomie 21 ainsi que vous mettre en relation avec une association «Trisomie 21» proche de chez vous.

### **Un chromosome d'amour en plus**

<https://www.unchromosomedamourenplus.com/>

Cette association a pour objectif d'aider et d'accompagner les parents apprenant la trisomie 21 de leur enfant. Elle distribue notamment l'Extra-box dans les hôpitaux et les maternités. L'Extra-box est un kit pour futurs ou jeunes parents d'un enfant avec trisomie 21 incluant des informations et conseils sous forme de guides, mais également des coordonnées de professionnels compétents et pouvant aider, orienter ou écouter les familles.



## Références:

1. R. Bertrand (2019). Parents' Perspective on Having a Child with Down Syndrome in France. American Journal of Medical Genetics Part A [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/ajmg.a.61102?author\\_access\\_token=ocwzGBVElxnqAonrwuUIAU4keas67K9QMdWULTWMo8OprituEyuaPQ1xVXNCZYI67g8NAENkgiMnS8MLsf9RVDeIQuhcSxcSS- Xnal-yrAAnmDEINTmyAaslv6Toft](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/ajmg.a.61102?author_access_token=ocwzGBVElxnqAonrwuUIAU4keas67K9QMdWULTWMo8OprituEyuaPQ1xVXNCZYI67g8NAENkgiMnS8MLsf9RVDeIQuhcSxcSS- Xnal-yrAAnmDEINTmyAaslv6Toft)
2. R. Bertrand. « Trisomie 21: le bonheur est possible, pour l'enfant comme pour sa famille (Recherche) ». Changeons le regard sur la trisomie 21. 27 juin 2017 <https://www.trisomie21.org/trisomie-21-le-bonheur-est-possible/>
3. Dr. Benchimol. « Dépistage Prénatal Non Invasif : DPNI ». 10 juin 2017 <https://docteur-benchimol.com/depistage-prenatal-non-invasif-dpni.html>
4. Haute Autorité de Santé. « Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 foetale». avril 2017 [https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir42/synthese\\_et\\_recommandations\\_place\\_des\\_tests\\_adn\\_libre\\_circulant\\_dans\\_le\\_sang\\_maternel\\_dans\\_le\\_depistage\\_de\\_la\\_trisomie\\_21\\_f.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir42/synthese_et_recommandations_place_des_tests_adn_libre_circulant_dans_le_sang_maternel_dans_le_depistage_de_la_trisomie_21_f.pdf)
5. M. Flori, T. Farge, C. Perdrix, A. Aillaud, F. Masson. « Diagnostic prénatal de la trisomie 21 : le vécu des patientes pendant l'attente des résultats ». Rev. med. perinat. (2012) 4: 126. <https://link.springer.com/article/10.1007/s12611-012-0188-2>
6. C. Vassy, S. Rosman, B. Rousseau. « From policy making to service use. Down's syndrome antenatal screening in England, France and the Netherlands ». Social Science and Medicine, Elsevier, 2014, 106 (janvier), pp.67-74. <https://hal.archives-ouvertes.fr/hal-01493101/document>

Document rédigé par Rémi Bertrand

Dernière mise à jour de ce document : le 26 mars 2019.

Une version plus récente de ce document est peut-être disponible en ligne:

<https://www.trisomie21.org/le-depistage-de-la-trisomie-21/>