

## Questions –réponses pour les femmes enceintes susceptibles de demander un test intégré

### Qu'est-ce que le syndrome de Down ?

Le syndrome de Down est l'anomalie chromosomique la plus fréquente, définie par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire dans les cellules en développement d'un fœtus. Dans une population où on ne pratique pas le dépistage de cette anomalie, 1 bébé sur 700 naît avec le syndrome de Down. La plupart du temps ce n'est pas héréditaire et il n'y a pas d'autre cas dans l'histoire de la famille.

Le syndrome de Down est la principale cause de retard mental et est souvent associé à d'autres problèmes, tels que malformations cardiaques, digestives, problèmes de vue et d'audition. Il n'est pas possible de prévoir l'importance du handicap avant la naissance de l'enfant. Environ 9 enfants sur 10 atteints de syndrome de Down survivront au-delà de leur première année et à peu près la moitié atteindront l'âge de 60 ans.

### Qu'est-ce qu'un défaut de fermeture du tube neural ?

Les deux principaux cas de défauts de fermeture du tube neural sont la spina bifida et l'anencéphalie. Les enfants nés avec une spina bifida ont certaines vertèbres de la colonne vertébrale qui sont restées ouvertes au moment de l'embryogénèse, ce qui altère les nerfs contrôlant la partie inférieure du corps et entraîne paralysies et faiblesses musculaires des jambes et parfois des incontinences. Ces enfants sont également sujets à des hydrocéphalies, pouvant être traitées chirurgicalement mais pouvant causer des retards mentaux. Les enfants qui naissent anencéphales ont une partie de la boîte crânienne qui manque et un cerveau incomplètement formé. Ils décèdent toujours avant ou juste après la naissance.

Environ 1 enfant sur 5 atteint de spina bifida présente une ouverture recouverte de peau ou de tissus mous, qu'on appelle spina bifida fermée et qui ne sera pas détecté au dépistage. Cet état est généralement moins grave que les spina bifida ouvertes.

### Que veut dire test intégré ?

Le test intégré est pratiqué en 2 étapes. La première étape est idéalement réalisée à 11 semaines de la grossesse, mais peut être pratiquée entre 10 et 13 semaines. La seconde étape est idéalement réalisée à 15 ou 16 semaines de grossesse, et en tout cas pas après 22 semaines.

La première étape comprend :

- Une échographie pour déterminer précisément l'âge de la grossesse, et pour mesurer l'épaisseur de la clarté nucale, une petite membrane à la base du cou.
- Une prise de sang pour mesurer la concentration en PAPP-A (pregnancy associated plasma protein-A)
- Une recommandation pour la date de la deuxième prise de sang correspondant à la deuxième étape du test.

La deuxième étape comprend :

- Une deuxième prise de sang pour le dosage des marqueurs AFP (alpha foetoprotéine), HCG (hormone chorionique gonadotrope) et uE3 (Estriol non conjugué)
- Un calcul de risque intégrant votre âge et les dosages des première et deuxième étapes du test, pour évaluer le risque de syndrome de Down de cette grossesse. Si le calcul n'utilise pas la clarté nucale, on parle de test intégré sérique, sinon de test intégré.

Dans le cas d'un syndrome de Down, PAPP-A, AFP et uE3 ont tendance à être bas, alors que clarté nucale et HCG sont plutôt élevées. Le taux d'AFP au deuxième trimestre est utilisé pour déterminer s'il y a un risque augmenté de spina bifida ou d'anencéphalie.

### Pourquoi attendre la deuxième étape pour avoir une estimation du risque ?

Le fait d'utiliser les informations fournies aux deux étapes rend le test plus sûr et plus efficace qu'en ne tenant compte que de la première étape. Ce test intégré permet de distinguer plus efficacement entre grossesse atteinte et non atteinte, réduisant le risque de méconnaître un syndrome de Down, et réduisant aussi le risque de recourir à un test diagnostique invasif tel que l'amniocentèse.

### Qu'est-ce qu'un « risque » ?

Le risque est la chance pour qu'un événement arrive. Par exemple, un risque de syndrome de Down à 1 sur 100 signifie que si 100 femmes enceintes ont ce risque alors une seule attend un bébé atteint de syndrome de Down et 99 attendent un bébé sans cette anomalie. C'est la même chose qu'un risque de 1% d'avoir un bébé atteint de syndrome de Down ou 99% de chance qu'il n'en soit pas atteint.

### Quand les résultats seront-ils disponibles ?

Les résultats sont prêts en une semaine environ après le prélèvement de la deuxième étape. C'est le médecin qui suit votre grossesse et qui a prescrit le test, qui reçoit le résultat. Le résultat est rendu sous la forme d'un « dépistage positif » ou d'un « dépistage négatif ». Les résultats avec un risque élevé sont faxés au médecin.

### Que signifie un résultat de dépistage positif pour le syndrome de Down ?

Un dépistage positif signifie que vous êtes dans le groupe des femmes à risque élevé d'attendre un enfant atteint de syndrome de Down. Si vous êtes dans ce groupe, il vous sera proposé un test diagnostique par amniocentèse après la 15<sup>e</sup> semaine de grossesse. Ce risque est positif pour un risque supérieur à 1 sur 250.

Environ une femme sur 75 parmi les femmes dépistées appartient à ce groupe.

La majorité des femmes ayant un dépistage positif attendent un enfant indemne du syndrome de Down. Par exemple sur 18 femmes ayant un dépistage positif, seule une a une grossesse avec syndrome de Down.

### Que signifie un résultat de dépistage positif pour un défaut de fermeture du tube neural ?

Un dépistage positif signifie que vous appartenez au groupe des femmes ayant un risque élevé d'attendre un bébé atteint d'un défaut de fermeture du tube neural. Si vous êtes dans ce groupe, il vous sera proposé une échographie diagnostique entre 18 et 20 semaines, et éventuellement une amniocentèse.

Le dépistage est positif quand votre taux d'AFP (dosé à la deuxième étape) est supérieur d'au moins deux fois et demi le taux normal d'AFP pour l'âge gestationnel auquel vous avez été prélevée.

## Que signifie un risque négatif ?

Si le risque de syndrome de Down basé sur le test intégré est inférieur à 1 sur 250 et que le taux d'AFP est inférieur à 2,5 fois le taux normal, alors le dépistage est négatif, et un test de diagnostique n'est pas proposé.

Toutefois un dépistage négatif signifie que votre risque n'est pas élevé, mais en aucun cas il ne signifie que votre bébé ne présente pas ces anomalies.

## Est-ce que le test intégré dépiste tous les cas de syndrome de Down ou de défaut de fermeture du tube neural ?

Non. Environ 8 à 9 cas sur 10 de syndrome de Down sont détectés (classés comme ayant un risque élevé). Ce qui signifie que 1 à 2 grossesses sur 10 atteintes de syndrome de Down sont méconnues (classées comme risque faible).

Environ 4 cas sur 5 de spina bifida sont dépistés et 1 sur 5 ne l'est pas. Pratiquement tous les cas d'anencéphalie sont dépistés.

## Pourquoi certaines femmes ayant un dépistage négatif ont quand même un enfant atteint de syndrome de Down ou de spina bifida ?

Dans l'immense majorité des cas, les femmes enceintes attendent un bébé sans syndrome de Down et sans défaut de fermeture du tube neural ; pour la plupart des femmes enceintes ayant un dépistage négatif c'est la même chose. Pourtant cela arrive parfois. C'est parce que le dépistage ne peut pas complètement faire la distinction entre les grossesses atteintes et les autres, même si le risque rendu est très faible.

## Est-ce que d'autres anomalies peuvent être dépistées par ce test ?

Oui, le test intégré permet d'identifier des grossesses à risque élevé de trisomie 18 (ou syndrome d'Edwards).

## Qu'est-ce que le syndrome d'Edwards ?

Le syndrome d'Edwards est une anomalie chromosomique rare et le plus souvent fatale, due à la présence d'un chromosome 18 surnuméraire dans les cellules fœtales en développement. En l'absence de dépistage environ 1 bébé sur 7000 naît avec une trisomie 18. Le risque de syndrome d'Edwards peut être estimé avec les dosages d'AFP, d'uE3 et d'HCG. Si votre risque est supérieur à 1 sur 100, il vous sera proposé un examen de diagnostique tel que l'amniocentèse. Le test intégré dépiste environ 6 cas sur 10 de syndrome d'Edwards.

## Pourquoi prenez-vous en compte mon âge ?

Chaque femme peut être porteuse d'un enfant atteint de syndrome de Down, mais le risque que cela arrive augmente avec l'âge de la femme enceinte, c'est pourquoi nous tenons compte de cet âge pour l'évaluation du risque de trisomie 21. Ce qui signifie que les femmes enceintes plus âgées ont plus de risque de se retrouver dans le groupe des femmes à risque élevé de syndrome de Down (dépistage positif). C'est ce qui est montré dans le tableau ci-dessous :

Âge maternel	Probabilité d'avoir un dépistage positif	Proportion de syndromes de Down détectés
15-34 ans	1 sur 120	82%
>35 ans	1 sur 20	92%
Tous âges	1 sur 75	87%

## Que se passe-t-il si je ne fais pas la deuxième prise de sang ?

Si vous ne faites pas la deuxième prise de sang, nous ne pourrions pas utiliser le test intégré pour évaluer votre risque.

Votre médecin essaiera de vous contacter, mais pour le cas où vous ne vous présenterez pas, nous rendrons un risque basé sur les dosages et mesures réalisées au premier trimestre lors de la première étape. Il s'agira alors d'un test combiné, mais qui est moins efficace que le test intégré.

## Que se passe-t-il si l'échographie montre que la grossesse est trop avancée pour réaliser la première étape ?

Nous ne pourrions pas rendre un résultat par test intégré. Vous pourrez être dépistée par un triple test au deuxième trimestre, correspondant à la deuxième étape du test intégré.

## Quels sont les tests diagnostiques ?

L'amniocentèse est une procédure simple et très courante pour collecter un échantillon de liquide amniotique dans lequel flotte le bébé, en passant une aiguille à travers la paroi abdominale et l'utérus, sous guidage échographique. Le liquide amniotique contient des cellules du bébé qui sont alors analysées pour faire le diagnostic de trisomie 21. Il n'est pas nécessaire, dans la plupart des cas, de rester à l'hôpital pour cet examen. Le diagnostic se fait de plusieurs manières (FISH, PCR) et prend quelques jours.

Ce test ne garantit pas que le bébé sera exempt de toute maladie et toute anomalie ; toutefois, le syndrome de Down et la plupart des anomalies chromosomiques seront écartés.

L'amniocentèse est une technique très au point ; sa sécurité a été évaluée et on estime qu'une femme sur 100 a un risque d'avortement spontané suite à une amniocentèse.

## Que se passe-t-il si on diagnostique un syndrome de Down ou un défaut de fermeture du tube neural à mon bébé ?

Souvenez vous qu'il est plus probable que votre bébé n'ait ni syndrome de Down ni défaut de fermeture du tube neural même si votre test intégré est positif.

Si toutefois le diagnostic montrait une de ces anomalies, votre médecin vous prodiguera des conseils et vous serez entourée pour prendre une décision. Si vous décidez de continuer la grossesse, l'équipe médicale vous guidera afin de prendre en charge du mieux possible votre bébé. Si vous choisissez d'interrompre la grossesse, là encore c'est l'équipe médicale qui vous expliquera la procédure à suivre.

Pour plus d'informations vous pouvez contacter :

**Laboratoire National de Santé**  
**Département de Biologie Médicale**  
1 rue Louis Rech  
L-3555 Dudelange  
Tel : (+352) 28100 586  
Fax: (+352) 28100 582