

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

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.

Que veut dire test combiné ?

Une prise de sang est réalisée entre 10 et 13 semaines de grossesse. Pendant la même période, une échographie est pratiquée pour déterminer précisément l'âge de la grossesse, et pour mesurer l'épaisseur de la clarté nucale (NT), une petite membrane à la base du cou.

Les paramètres sanguins mesurés dans le sérum sont la PAPP-A (pregnancy associated plasma protein-A) et la sous-unité b de l'HCG (hormone chorionique gonadotrope)

Un calcul de risque intégrant votre âge, la mesure de la NT et les dosages des marqueurs sériques, permet d'évaluer le risque de syndrome de Down de cette grossesse.

Dans le cas d'un syndrome de Down, la PAPP-A a tendance à être basse, alors que clarté nucale et b-HCG sont plutôt élevées.

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. 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^e semaine de grossesse. Ce risque est positif pour un risque supérieur à 1 sur 250.

Environ une femme sur 30 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 29 femmes ayant un dépistage positif, seule une a une grossesse avec syndrome de Down.

Que signifie un risque négatif ?

Si le risque de syndrome de Down basé sur le test combiné est inférieur à 1 sur 250, 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 combiné dépiste tous les cas de syndrome de Down ?

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

de Down sont méconnues (classées comme risque faible).

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

Dans l'immense majorité des cas, les femmes enceintes attendent un bébé sans syndrome de Down; 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.

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
< 25 ans	1 sur 65
25-29	1 sur 50
30-34	1 sur 30
35-39	1 sur 10
40-44	1 sur 4
> 45 ans	1 sur 2
Tous âges	1 sur 30

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 (jusqu'à 2 semaines lorsqu'il faut faire se développer les cellules).

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 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 combiné 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