

DEPISTAGE PRENATAL PAR ECHOGRAPHIE ET ANALYSE DU SANG MATERNEL

(DOUBLE - TEST PRECOCE)

Information aux futurs parents

Il s'agit d'un examen échographique et d'une analyse de sang maternel accessibles à toutes les femmes enceintes dans le cadre des soins prénataux. Le but du **dépistage** est de déterminer la **probabilité** d'avoir un fœtus porteur de certains handicaps génétiques tels que la trisomie 21 (mongolisme). Les résultats du dépistage indiquent si la personne a un risque *faible* ou *élevé*. Dans ce dernier cas votre médecin vous propose un test **diagnostique** (choriocentèse, amniocentèse) qui permet de savoir précisément si le fœtus est atteint ou non du handicap redouté.

A la fin du premier trimestre ou au début du second trimestre de grossesse (de la 11^{ème} à la 13^{ème} semaine), le **double test précoce** consiste à pratiquer une échographie associée à une analyse de sang maternel.

- **EN QUOI CONSISTE LE DÉPISTAGE PRÉNATAL PRECOCE PAR ECHOGRAPHIE ET ANALYSE DU SANG MATERNEL?**

La première étape du dépistage précoce est l'examen échographique soigneux qui a pour objectif principal de déterminer avec un maximum de précision la durée de la grossesse et de mesurer l'épaisseur de la nuque du fœtus, qui forme à cette période une zone claire appelée **clarté nucale**. Si l'enfant a une anomalie chromosomique (notamment la plus fréquente, le mongolisme ou trisomie 21), la clarté de la nuque est très souvent fortement augmentée en épaisseur.

On associe à l'examen échographique un prélèvement de sang maternel pour mesurer une hormone, la β -hCG libre et une protéine, la PAPP-A. Ces substances sont produites par tous les fœtus et placentas et se retrouvent dans le sang de toutes les femmes enceintes. Lorsqu'un fœtus est atteint de trisomie 21, le sang de la femme enceinte peut contenir un niveau inhabituel de ces substances.

- **QUE PEUT M'APPRENDRE LE DÉPISTAGE PRÉNATAL PRECOCE PAR ECHOGRAPHIE ET ANALYSE DE SANG MATERNEL?**

L'appréciation combinée de l'âge de la future maman, de l'âge du fœtus, de la clarté nucale et des examens sanguins, permet un calcul de probabilité statistique d'avoir un fœtus atteint d'une anomalie chromosomique. Le taux de dépistage atteint 85% (donc 15% de risque de se tromper). C'est donc un test fiable. De part sa conception même, le test ne pourra jamais exclure complètement une telle anomalie mais seulement indiquer si la probabilité de risque est anormalement importante (c'est-à-dire dépasse un certain seuil). Dans ce cas, un examen de diagnostic prénatal (choriocentèse ou amniocentèse) sera proposé. Etant donné que ces examens présentent en eux-mêmes un petit risque pour la grossesse, ils ne peuvent être utilisés pour tout le monde, mais seulement chez les futures mères qui ont un risque particulièrement élevé d'avoir un enfant mongol.

Le risque de mongolisme croît avec l'âge de la future mère. Par exemple il est de 1 cas pour 1600 naissances chez les mères âgées de 20 ans, 1 pour 900 à 30 ans, 1 pour 380 à 35ans, 1 pour 20 à 45 ans.

On considère dans la plupart des pays, dont la Suisse, qu'un risque de 1 :380 naissances (correspondant à un âge maternel de 35 ans) est le **seuil** à partir duquel le risque est suffisamment élevé pour qu'on propose un diagnostic prénatal par choriocentèse ou amniocentèse.

Le dépistage précoce est proposé aux futures mères de tout âge. Le calcul tenant compte de l'âge maternel, la sensibilité du dépistage est aussi bonne pour les femmes de plus de 35 ans. Il est toujours possible de demander un diagnostic prénatal par choriocentèse ou amniocentèse même si le dépistage évalue un risque inférieur à 1 :380 naissances, si le couple de futurs parents veut une certitude en prenant le risque de complication liée à la méthode. Le médecin sera toujours ouvert à la discussion et à l'information.

- ***QUE SIGNIFIE UN RÉSULTAT NÉGATIF?***

Le résultat est considéré comme négatif lorsque le risque de trisomie est inférieur à 1 :380 naissances. Cela signifie qu'il faudrait plus de 380 naissances pour trouver un cas positif. Environ 92 femmes enceintes sur 100 ont un tel résultat. Pour cette catégorie de futures mères le risque est vraiment faible et il n'est pas nécessaire de pratiquer d'autres tests. Un résultat négatif ne garantit cependant pas nécessairement que le fœtus est normal (détection 85% des cas).

Les autres anomalies qui peuvent affecter le fœtus ne sont pas identifiables par ce type de dépistage. Notamment le risque de spina bifida (non lié à une anomalie de chromosome), défaut de développement de la moëlle épinière dans la colonne vertébrale du fœtus. Le contrôle de la colonne vertébrale par échographie peut cependant la déceler. Le dosage d'une protéine dans le sang maternel à 16 semaines permet aussi une définition statistique du risque (qui n'est pas lié à l'âge maternel).

- ***QUE SIGNIFIE UN RÉSULTAT POSITIF?***

Un résultat est appelé positif lorsque le risque de trisomie est supérieur à 1 :380 naissances. Cela signifie qu'il faudrait moins de 380 naissances pour trouver un cas positif. Environ 8 femmes enceintes sur 100 ont un résultat positif. Un résultat positif ne prouve pas la présence d'une trisomie mais donne de précieuses indications médicales pour proposer un diagnostic prénatal par choriocentèse ou amniocentèse avec analyse chromosomique qui prouve ou exclut formellement la présence de la trisomie.

Votre médecin vous expliquera quelle est la signification des résultats de votre test de dépistage et vous proposera, le cas échéant, les tests complémentaires les plus adéquats.

- ***EXAMENS PROPOSES EN CAS DE RESULTAT POSITIF***

- La *choriocentèse* ou *prélèvement de villosités choriales* consiste à prélever un minuscule échantillon de futur placenta (des franges appelées villosités) au moyen d'une aiguille dirigée sous contrôle échographique. L'échantillon a la même configuration chromosomique que l'embryon, on pourra donc compter les chromosomes avec une sûreté proche de 100 %. L'examen peut se faire dès 11 semaines de grossesse, son résultat est obtenu en quelques jours.
- L'*amniocentèse* consiste à prélever sous contrôle échographique dès 15 semaines de grossesse, un peu de liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus, au moyen d'une aiguille. Dans le liquide on prélève des cellules desquamées de la peau du fœtus que l'on cultive pour les multiplier avant de pouvoir en compter les chromosomes avec également une sûreté quasi totale. Un test biochimique rapide permet un résultat fiable en quelques jours concernant les trisomies 21, 18 et 13. Toutefois le résultat définitif (compte détaillé des chromosomes) prend de 2 à 3 semaines.

Le risque lié à ces deux examens de perdre le fœtus est de 0.5 à 1%.

Le choix d'un examen ou de l'autre dépend de l'âge de grossesse, de l'expérience de l'équipe et du choix du couple. Votre médecin vous conseillera de façon détaillée.

Les résultats des examens complémentaires indiqueront le plus souvent que le fœtus ne présente pas de trisomie ni d'autres anomalies chromosomiques. Le résultat du dépistage était positif pour une raison inexplicable.

Un épaississement anormal de la clarté nucale peut être observé également chez des fœtus présentant un compte de chromosomes normal. Cela peut être un indice important pour d'autres malformations d'organes et cette situation nécessite un suivi par échographies approfondies. Une augmentation de la clarté nucale peut aussi s'observer chez des fœtus dont le développement est tout à fait normal.

QUE FAIRE SI LE FOETUS EST ATTEINT DE TRISOMIE ?

Il est difficile de savoir quoi décider dans ce cas. Votre gynécologue, éventuellement secondé par l'expertise d'un généticien, vous aidera à considérer toutes les options possibles et à choisir celle qui est plus adaptée à votre situation.