



Les difficultés du dépistage de la Trisomie 21.

La Trisomie 21 ou Mongolisme est une affection congénitale due à la présence d'un chromosome supplémentaire : le chromosome 21.

Le risque d'avoir un enfant trisomique est faible chez la femme jeune et **augmente avec l'âge.**

- **A partir de 40 ans**, le risque est de 1 enfant trisomique sur 50 naissances.
- **A 35 ans**, le risque est de 1 enfant trisomique sur 300 naissances.
- **A 30 ans** le risque n'est plus que de 1 enfant sur 700 naissances.
- Et chez les femmes de **moins de 30 ans** le risque est encore plus faible.

LES MOYENS DU DEPISTAGE :

↑ **L'ECHOGRAPHIE (entre 2 et 2 mois et demi)**

Il n'est pas possible d'affirmer le diagnostic de Trisomie 21 à l'échographie.

Mais devant toute malformation importante il peut être proposé un caryotype du fœtus

La **mesure de la clarté de la nuque** réalisée dans de bonnes conditions est un des éléments de ce dépistage. Cette échographie précoce permet en plus de dater précisément le **début de la grossesse**, d'apprécier le risque de **prématurité** en mesurant le **col**, et le risque **d'hypertension**.

↑ **LE DOSAGE DES MARQUEURS SERIQUES :**

Il est fait au moyen d'une simple prise de sang.

Il s'agit de doser des hormones qui sont normalement libérées par le placenta dans le sang de la mère dès le début de la grossesse.

Ce prélèvement est maintenant effectué vers deux mois et demi de grossesse

Ce dosage hormonal ne permet pas de faire le diagnostic de Trisomie 21 mais doit être seulement considéré comme un élément de dépistage.

Ce résultat biologique désormais combiné aux données de l'échographie

(calcul de risque intégré) conduit à pratiquer ou non l'étude du caryotype .

↑ **L'étude du CARYOTYPE se fait :**

par amniocentèse (liquide amniotique) ou prélèvement des villosités choriales (placenta)

Cela permet de faire le **caryotype** de votre bébé, c'est à dire de compter ses chromosomes.

C'est un examen long et délicat qui ne peut être réalisé que par des laboratoires spécialisés (cela demande **15 à 20 jours de délai** pour obtenir les résultats).

Par ailleurs l' amniocentèse présente un **risque de fausse couche (1%)**.

On ne peut donc la proposer systématiquement pour toutes les grossesses.

SUR LE PLAN PRATIQUE

- Quelque soit l'âge de la future maman même chez les patientes de plus de 38 ans

l'amniocentèse n'est plus proposée d'emblée et l'indication va dépendre des résultats du dosage des marqueurs sériques corrigé par les données de l'échographie.

- Dans les cas « limites »

on pourra prendre l'avis d'un Centre Pluri Disciplinaire de Diagnostic Prénatal.

Docteur Denis AIM

16 Avenue Paul Doumer – 75116 PARIS

Tel **01 47 27 48 28** Mail www.gynecoaim.com