

## Doc A : évolution du dépistage de la T21 en France entre 1997 et 2005

	1997	2000	2004	2005
Nombre dépistage	372236	532862	602904	600158
Femmes avec un risque >1/250 (%)	22647 (6,08)	36183 (6,69)	Données non communiquées	Données non communiquées
Nombre T21	443	419	495	419
Nombre de T21 avec risque > 1/250	318	312	386	331
Taux dépistage T21 (%)	71,8	74,8	78	79
Fréquence	1/839	1/1242	1/1218	1/1430

## Doc B : conclusion du rapport de la HAS (Haute Autorité de Santé), mars 2007

### Evaluation des Stratégies de dépistage de la trisomie 21

#### Recommandation en Santé Publique

L'objectif de ce travail était de mener une réflexion sur l'opportunité d'une modification de la stratégie de dépistage de la trisomie 21 en France. La trisomie 21, ou syndrome de Down, est la plus fréquente des anomalies chromosomiques. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire et peut se traduire par de multiples malformations anatomiques, un phénotype particulier et une déficience mentale plus ou moins sévère.

Le dépistage prénatal vise à fournir aux femmes enceintes qui le souhaitent, les éléments d'information les plus fiables sur le niveau de risque de trisomie 21 fœtale de la grossesse en cours. En France, depuis 1997, le dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur le dosage d'au moins deux marqueurs sériques maternels, réalisé entre la 15<sup>ème</sup> et la 18<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée. Les pratiques de dépistage se sont cependant progressivement diversifiées au-delà du cadre défini par la réglementation avec l'utilisation de la mesure échographique de la clarté nucale au 1<sup>er</sup> trimestre. La coexistence de différentes stratégies de dépistage conduit à un taux d'amniocentèse de l'ordre de 11%. Or ces examens diagnostiques invasifs sont à l'origine de pertes fœtales et d'anxiété pour les femmes. Il est apparu nécessaire de clarifier la situation actuelle afin que soient maintenues les conditions d'un consentement libre et éclairé au dépistage de la trisomie 21.

#### Résumé

La HAS recommande de proposer aux femmes enceintes un dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse, réalisé entre 11+0 et 13+6 semaines d'aménorrhée, associant mesure de la clarté nucale et dosage des marqueurs sériques du 1<sup>er</sup> trimestre.

Ce dépistage doit être assorti d'un programme d'assurance qualité dans le domaine de la mesure de la clarté nucale. L'application de cette stratégie n'entraîne pas la suppression du dépistage par les marqueurs sériques du 2<sup>ème</sup> trimestre. La HAS juge nécessaire de conserver cette stratégie pour les femmes qui n'auraient pu bénéficier du dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre pour des raisons de délais ou parce qu'une mesure adéquate de la clarté nucale n'aurait pu être réalisée.

La HAS considère que la proposition de réalisation d'un diagnostic prénatal d'emblée pour les femmes de 38 ans et plus, sans offre de recours préalable au dépistage, n'est plus justifiée. Les stratégies de dépistage permettent en effet d'obtenir, dans ces tranches d'âge, des taux de détection très élevés tout en assurant une diminution majeure des taux de prélèvements fœtaux.

Quelle que soit la stratégie envisagée, la HAS insiste sur la nécessité de proposer des supports d'information adaptés sur les stratégies proposées pour les femmes. La modification des stratégies de dépistage implique également un effort d'information et de formation en direction des professionnels de santé impliqués dans le suivi des grossesses.

Enfin, l'impact des changements de stratégie de dépistage devra faire l'objet d'une évaluation en population

**Doc C : Fiche de consentement** de la patiente au dépistage de la T21 par les marqueurs sériques

Formulaire-type du consentement écrit  
à recueillir signé par la patiente qui consent au dépistage du risque de trisomie 21  
par analyse biochimique des marqueurs sériques dans le sang maternel

Après la consultation médicale prévue à l'article R. 162-16-7 du code de la santé publique,

Je soussignée.....déclare avoir reçu les informations suivantes :

Le prélèvement sanguin qui m'est proposé doit donner lieu au dosage d'au moins deux marqueurs. Ce dosage sera effectué dans un laboratoire autorisé à effectuer ce type d'analyses par le ministère de la santé.

Cet examen a pour but d'évaluer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint de trisomie 21 (mongolisme). Il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de la trisomie 21.

Le résultat de l'examen, exprimé en taux de risque, me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Si ce risque est considéré comme élevé (par exemple 1/100, 1/50...), il me sera proposé un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) pour établir une analyse chromosomique du fœtus (caryotype).

Si ce risque est considéré comme faible (par exemple 1/300, 1/500...), il n'exclut jamais la possibilité d'une trisomie 21 à la naissance.

En l'état actuel, la sensibilité du test ne permet pas de détecter plus de 60% des trisomies 21.

Je consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage de ces marqueurs.

Date .....

Signature de l'intéressée