

# Grossesse: dépistage de la trisomie 21

## Dans cette fiche

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

Propabilité de porter un foetus atteint de la trisomie 21

Quels sont les tests de dépistage de la trisomie 21 et quand les faire?

Résultat du test de dépistage prénatal

Passer le test : un choix qui vous appartient

À retenir

Au Québec, le test de dépistage de la trisomie 21 est offert gratuitement par le Programme québécois de dépistage prénatal à toutes les femmes enceintes. Votre professionnel de la santé vous en parlera à votre première visite de suivi de grossesse. Vous n'êtes cependant pas obligée de vous y soumettre.

## Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est aussi connue sous le nom de syndrome de Down. C'est une des anomalies chromosomiques les plus fréquentes. Les personnes touchées par cette anomalie possèdent un exemplaire supplémentaire du chromosome 21 .

L'enfant atteint de la trisomie 21 présente une déficience intellectuelle, qui peut aller de légère à importante. Il est toutefois impossible de connaître à l'avance les limites de son développement intellectuel; car elles ne sont pas les mêmes pour tous. La stimulation et le soutien offerts à l'enfant qui a la trisomie 21 contribuent d'ailleurs à repousser ses limites.

Environ 40 % à 50 % des nouveau-nés avec la trisomie 21 seront atteints d'une malformation cardiaque et 5 % à 10 % d'entre eux auront des malformations gastrointestinales. Intervenir tôt auprès de l'enfant et lui assurer un suivi médical régulier peuvent réduire certains de ces problèmes.

Même si les personnes atteintes sont limitées intellectuellement, elles ont le potentiel nécessaire pour développer de solides relations affectives et pour s'épanouir. Certains adultes trisomiques sont même en mesure de travailler et d'être relativement indépendants s'ils

reçoivent du soutien et une stimulation adéquate. Puisque aucun traitement n'existe pour cette anomalie chromosomique, la plupart des adultes atteints auront toutefois besoin d'un soutien, plus ou moins grand, pendant toute leur vie.

Par ailleurs, des problèmes de santé sont souvent associés à la trisomie 21, dont des troubles visuels (ex. : myopie, strabisme et cataracte), auditifs (surdit ), cardiaques, digestifs, hormonaux (ex. : hypothyro die) ou encore de l' pilepsie. Les personnes atteintes de trisomie 21 ont  galement 3   5 fois plus de risque de d velopper les sympt mes de la maladie d'Alzheimer. L'esp rance de vie des personnes touch es par le syndrome de Down est de 55 ans.

## Propabilit  de porter un foetus atteint de la trisomie 21

Toutes les femmes peuvent porter un foetus avec la trisomie 21 , car cette anomalie chromosomique n'est g n ralement pas h r ditaire. Cependant, la probabilit  d'avoir un enfant trisomique augmente lorsque la femme enceinte est plus  g e. Par exemple, comme on le voit dans le tableau ci-dessous, la probabilit  de porter un enfant ayant la trisomie 21 est moins grande pour une femme de 20 ans que pour une femme de 40 ans.

## Probabilité de porter un enfant ayant la trisomie 21

(grossesse à terme) Âge de la femme enceinte	Probabilité
20 ans	1 cas sur 500
30 ans	1 cas sur 900
35 ans	1 cas sur 385
40 ans	1 cas sur 100

## Quels sont les tests de dépistage de la trisomie 21 et quand les faire?

### Prises de sang

Le test de dépistage prénatal de la trisomie 21 est offert gratuitement au Québec. Il nécessite 2 prises de sang. La première a lieu entre la 10<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine (1<sup>er</sup> trimestre), tandis que la deuxième est faite entre la 14<sup>e</sup> et la 16<sup>e</sup> semaine (2<sup>e</sup> trimestre). La combinaison des probabilités liés à votre âge et des résultats de ces 2 prises de sang permettra de déterminer s'il est peu ou très probable que vous donniez naissance à un enfant ayant la trisomie 21 .

Pour obtenir un résultat plus précis, vous devez faire les 2 prises de sang. Il est cependant possible de calculer vos probabilités d'avoir un bébé atteint de la trisomie 21 si vous ne

faites qu'un seul prélèvement. Par contre, le résultat que vous obtiendrez sera moins fiable. En effet, avec une seule prise de sang, le taux de faux positifs augmente de façon importante et le taux de détection de l'anomalie diminue.

Les femmes qui attendent plus d'un bébé ne peuvent pas recourir au Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 puisque le test n'est pas adapté aux grossesses multiples.

## Échographie : mesure de la clarté nucale

Entre la 11<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine de grossesse, votre médecin ou votre sage-femme pourrait vous proposer une échographie pour mesurer la clarté nucale du fœtus, c'est-à-dire l'espace entre la peau de son cou et sa colonne vertébrale. Si cet espace est plus grand que la normale, la probabilité de trisomie 21 est plus élevée.

La probabilité d'autres anomalies chromosomiques ou de malformations cardiaques est aussi élevée. Pour que ce test soit plus fiable, il faut associer la mesure de la clarté nucale aux résultats des prises de sang.

Certains hôpitaux offrent ce type d'échographie, mais il est majoritairement fait dans les cliniques privées. Des frais pourraient donc être associés à ce test.

## Résultat du test de dépistage prénatal

On pourrait proposer une amniocentèse sans passer par l'étape du dépistage aux femmes enceintes qui ont déjà eu une grossesse avec trisomie 21, 18 ou 13 de même qu'à celles qui ont consulté en génétique prénatale.

Les résultats du test de dépistage prénatal sont présentés sous forme de probabilités. Ainsi, vous saurez s'il est peu ou très probable que vous donniez naissance à un enfant atteint de la trisomie 21.

- Si votre probabilité de donner naissance à un bébé avec la trisomie 21 est faible (moins de 1 sur 300), vous n'aurez pas d'autres tests à passer. Cependant, vous pourriez tout de même avoir un bébé atteint de la trisomie 21, car les probabilités ne sont jamais nulles. En raison des caractéristiques personnelles de chaque personne,

les prises de sang et la mesure de la clarté nucale ne permettent pas de reconnaître tous les foetus qui ont la trisomie 21 .

- Si votre probabilité de donner naissance à un bébé avec la trisomie 21 est élevée (1 sur 300 ou plus), cela ne veut pas dire que votre bébé sera à coup sûr atteint de la trisomie 21 . Le professionnel qui suit votre grossesse vous proposera de faire une amniocentèse avec étude des chromosomes. Seul ce test permet de poser un diagnostic, c'est-à-dire de savoir avec certitude si le foetus est atteint de trisomie 21 , d'une autre anomalie chromosomique ou d'une malformation du tube neural. Ce test comporte toutefois un risque de faire une fausse couche. La plupart des femmes qui subissent une amniocentèse obtiennent un résultat normal et donnent naissance à un bébé qui n'a pas la trisomie 21.

### Les tests offerts en clinique privée

Certaines cliniques privées offrent un test génomique pour dépister la trisomie 21 . Il consiste en un prélèvement de sang maternel dans le but d'analyser des fragments d'ADN provenant des cellules du placenta. Ce test est plus fiable que celui réalisé dans le cadre du programme québécois avec un taux de détection supérieur à 99 % et très peu de faux positifs. Il peut être réalisé dès la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse, et les résultats sont généralement disponibles dans les 2 semaines suivantes. Advenant un résultat positif, une amniocentèse sera nécessaire pour poser le diagnostic. Le coût de ce test varie de 500 à 650 \$.

Les autres tests mentionnés dans cette fiche sont également offerts en clinique privée. Leur efficacité est comparable à celle du test offert par le programme québécois. Les résultats sont toutefois disponibles plus rapidement. Les coûts varient alors de 350 à 500 \$.

## Passer le test : un choix qui vous appartient

Passer le test de dépistage de la trisomie 21 n'est pas obligatoire. Si vous n'êtes pas certaine de vouloir faire ce test de dépistage, discutez-en avec votre partenaire et vos proches.

Vous pouvez également en parler avec votre médecin, votre sage-femme ou votre infirmière qui pourront vous orienter vers les ressources appropriées. Enfin, vous pourriez contacter un groupe de parents vivant avec un enfant trisomique (ex. : RT21 ) ou un groupe de parents qui ont pris la décision d'interrompre la grossesse.

Il est important de penser à l'aspect émotif lié à ce test de dépistage. Cela vous permettra de prendre une décision en accord avec vos valeurs, vos croyances et vos expériences personnelles.

Voici quelques pistes de réflexion qui pourraient vous aider à prendre une décision :

- Est-ce important pour moi de connaître les probabilités d'avoir un bébé atteint de (a trisomie 21 ?
- Quel effet pourrait avoir sur moi un résultat avec une faible probabilité ou avec une probabilité élevée?
- Suis-je à l'aise d'obtenir un résultat de test basé sur des probabilités?
- Si les résultats du test indiquent une probabilité élevée de trisomie 21 , serais-je prête à subir une amniocentèse sachant que cette procédure comporte un certain risque de fausse couche?
- Que représenterait, pour moi, la vie avec un enfant atteint de la trisomie 21 ?
- Serais-je prête à subir un avortement si le résultat de l'amniocentèse était positif pour la trisomie 21 ?

Il n'est pas toujours facile de répondre à ces questions, mais y réfléchir vous permettra de prendre une décision éclairée.

## À retenir

- Le test de dépistage de la trisomie 21 est offert gratuitement au Québec.
- Le test est constitué de deux prises de sang et parfois aussi d'une échographie (clarté nucale).
- La probabilité de porter un enfant ayant la trisomie 21 augmente avec l'âge de la femme enceinte.
- Le test n'est pas obligatoire et il vous revient de décider si vous voulez le passer ou non.

naître Révision scientifique : Amélie Guay, M. Sc., IP(C), infirmière clinicienne, et Bi Lan Wo, -  
grandirobstétricienne gynécologue

Centre des naissances du CHUM

Recherche et rédaction : Égulpe Naître et grandir  
Mise à jour : Novembre 2019

Photo : 123 rf: 10289562

e Fondation Lucie n et  
André Chagnon