

**TRISOMIE 21**

**DÉPISTAGE  
DU RISQUE ET DIAGNOSTIC  
DURANT LA GROSSESSE**



## • SOMMAIRE

La trisomie 21, c'est quoi ?	3
Qui est concerné ?	4
Comment est l'enfant trisomique ?	4
Comment se passe le dépistage ?	5
Le dépistage est-il obligatoire ?	6
Le NIPT est-il fiable ?	6
Quelle suite donner au résultat ?	6
La PLA et le prélèvement des villosités chorales sont-ils des tests obligatoires ?	6
Que faire si le bébé est atteint de trisomie 21 ?	7

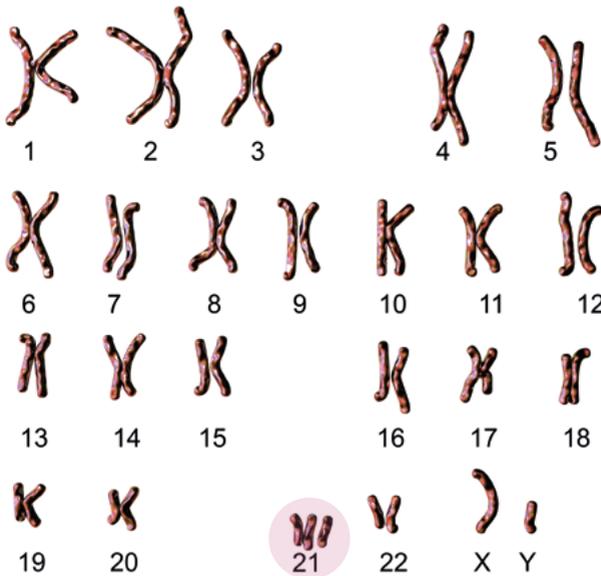




En début de grossesse, le professionnel de santé (gynécologue, sage-femme, généraliste) qui suit votre grossesse vous proposera de passer un test de détection de la trisomie 21. Vous vous poserez probablement des questions à ce propos. Cette brochure vous apporte quelques informations. Accepter ou non ce test est un choix important et votre décision sera celle qui vous convient le mieux.

## 1. LA TRISOMIE 21, C'EST QUOI ?

Le corps est composé de millions de cellules. Chaque cellule contient normalement 23 paires de chromosomes. Lorsque, par accident, la 21<sup>ème</sup> paire comporte 3 chromosomes au lieu de 2, l'individu est atteint de trisomie 21. La trisomie 21 est aussi connue sous le nom de syndrome de Down.



Sur le caryotype (représentation des chromosomes d'une cellule) d'une personne atteinte de trisomie 21, on peut voir que la 21<sup>ème</sup> paire comporte 3 chromosomes au lieu de 2.

## 2. QUI EST CONCERNÉ ?

La trisomie 21 est relativement rare (moins d'un enfant sur 1000). La plupart des enfants trisomiques naissent dans une famille qui ne présente aucun facteur de risque. Toutefois, sa fréquence augmente en fonction de l'âge de la mère.



TOUT LE MONDE  
EST DONC  
CONCERNÉ.

## 3. COMMENT EST L'ENFANT TRISOMIQUE ?

Chaque enfant est unique. Selon le degré d'atteinte du syndrome, il présentera des caractéristiques plus ou moins marquées.

De manière générale, on observe chez l'enfant trisomique des traits physiques particuliers (visage, mains,...) associés, plus ou moins fréquemment à des problèmes divers : cardiaques, orthopédiques, visuels, auditifs, rénaux, ...

La plupart de ces problèmes peuvent être traités et des bilans de santé réguliers permettront de les détecter dès que possible.

Une déficience mentale, un rythme de développement plus lent, des difficultés d'apprentissage, des troubles psychomoteurs et du langage sont aussi spécifiques du syndrome.

Comme pour tout enfant, mais davantage pour l'enfant trisomique, le respect de son rythme, un environnement stimulant et la qualité de son encadrement contribueront de façon importante à son développement optimal.



**POUR PLUS D'INFORMATIONS  
SUR LA TRISOMIE 21**

[www.servicesapem-t21.eu](http://www.servicesapem-t21.eu)

[www.inclusion-asbl.be](http://www.inclusion-asbl.be)





## 4. COMMENT SE PASSE LE DÉPISTAGE ?

Le dépistage se base principalement sur deux examens :

1. **L'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre** : elle est réalisée entre 11 et 13 semaines de grossesse<sup>1</sup>. Cet examen est capital car il fournit de nombreuses informations sur la santé du bébé et l'évolution de la grossesse.

Lors de cette échographie, l'épaisseur de la nuque du bébé (la « clarté nucale ») est mesurée. Une valeur anormalement élevée de la clarté nucale peut signifier qu'il y a un risque augmenté de trisomie 21 ou d'autres anomalies. Dans ce cas, un test diagnostique sera alors proposé<sup>2</sup>.

2. Le **NIPT (Non Invasif Prenatal Testing)**<sup>3</sup> **par prise de sang de la maman** : il est proposé dès la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse et idéalement après l'échographie du premier trimestre.

Cet examen analyse l'ADN fœtal présent dans le sang de la mère. Il permet de repérer les déséquilibres chromosomiques tels que les trisomies 13,18 et 21 ainsi que les anomalies des chromosomes sexuels.

Ce test est remboursé dans sa quasi-totalité par la mutuelle (si vous n'avez pas déjà bénéficié d'un autre test de dépistage).

Lorsque le NIPT n'est pas réalisable, d'autres tests de dépistage sont possibles. Le professionnel qui vous suit vous indiquera le test le plus approprié à votre situation.

1 Plus précisément : semaines d'aménorrhée : nombre de semaines d'absence de règles.

2 Voir point 7 : Quelle suite donner au résultat ?

3 Appelé en français DPNI : « Dépistage Prénatal Non Invasif ».

## 2. LE DÉPISTAGE EST-IL OBLIGATOIRE ?

NON

Le choix d'effectuer le test ou pas vous appartient. Certains futurs parents souhaitent savoir si leur enfant présente un risque important d'être atteint par le syndrome de Down, d'autres non.

## 3. LE NIPT EST-IL FIABLE ?

OUI

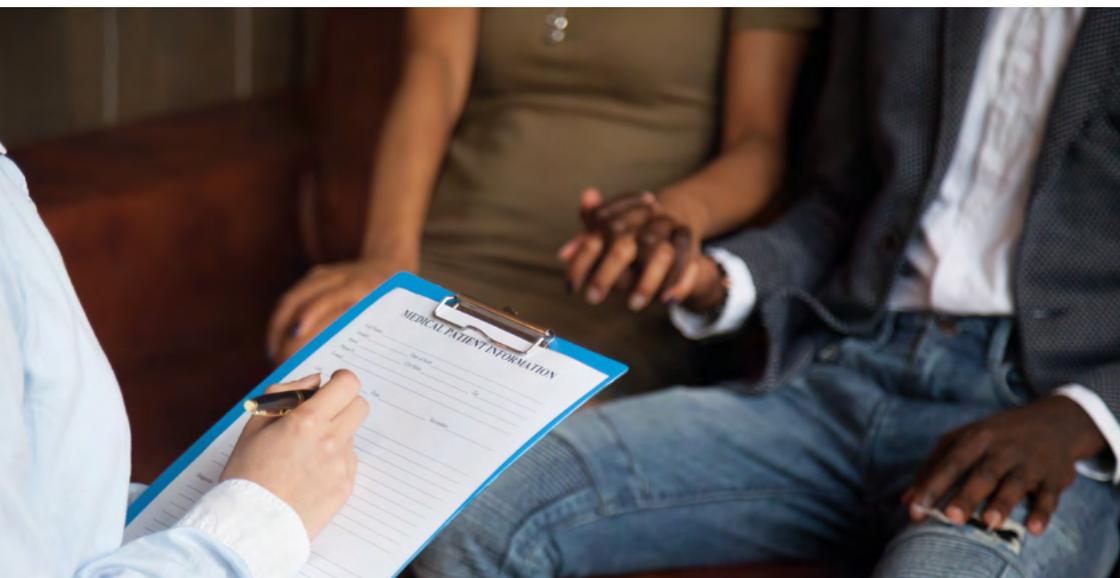
Ce test possède une fiabilité de 99,9%. C'est-à-dire qu'il permet de dépister 999 cas de trisomie 21 sur 1000 fœtus atteints.

## 4. QUELLE SUITE DONNER AU RÉSULTAT ?

Si le résultat de l'échographie ou du NIPT est anormal, le médecin vous proposera de faire un test diagnostique de confirmation le plus approprié à votre situation. Soit :

1. la **ponction du liquide amniotique (PLA) ou amniocentèse**. Elle consiste à prélever, à partir de 16 semaines de grossesse, une petite quantité du liquide amniotique dans lequel le bébé baigne.
2. le **prélèvement des villosités choriales**. Il consiste à prélever, à partir de 11 semaines de grossesse jusqu'à environ 14 semaines, un échantillon du tissu du placenta.

L'analyse de ces prélèvements permet de déterminer si le bébé est atteint d'une anomalie chromosomique telle que la trisomie 21.

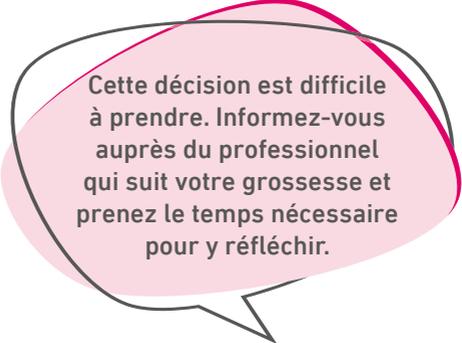


## 8. LA PLA ET LE PRÉLÈVEMENT DES VILLOSITÉS CHORIALES SONT-ILS DES TESTS OBLIGATOIRES ?

**NON**

Deux choix s'offrent aux futurs parents :

- décider de réaliser le test diagnostique, en sachant que celui-ci présente un faible risque de fausse couche ;
- décider de ne pas réaliser le test diagnostique et poursuivre la grossesse en sachant que l'enfant est très probablement atteint de trisomie 21.



Cette décision est difficile à prendre. Informez-vous auprès du professionnel qui suit votre grossesse et prenez le temps nécessaire pour y réfléchir.

## 9. QUE FAIRE SI LE BÉBÉ EST ATTEINT DE TRISOMIE 21 ?

Certains parents décideront de poursuivre la grossesse, tout en élaborant des projets pour faire face aux défis supplémentaires auxquels ils pourront être confrontés en élevant un enfant trisomique 21.

D'autres choisiront de ne pas poursuivre la grossesse et de l'interrompre. D'autres encore se tourneront vers un service d'adoption.

Les professionnels qui suivent votre grossesse (gynécologue, sage-femme, travailleur médico-social, ...) sont disponibles pour vous aider à construire votre opinion.

Le site  
[www.platormeannoncehandicap.be](http://www.platormeannoncehandicap.be)  
fournit des informations  
et des témoignages  
qui peuvent également vous aider  
dans votre réflexion.



La décision que vous  
prendrez vous appartient.  
Vous seuls savez  
ce qui vous convient  
le mieux.

