

**Dépistage
prénatal
11^e-14^e semaine**



Brochure d'information

Pour vous, pour la vie

Quelques faits...

- . La grande majorité des bébés naissent normaux ;
- . Toutes les femmes, quelque soit leur âge, présentent un faible risque d'accoucher d'un bébé avec un handicap physique et/ou mental ;
- . Dans certains cas, le handicap est causé par une anomalie chromosomique telle le syndrome de Down (trisomie 21 ou mongolisme);
- . L'échographie foetale précoce entre la 11^e et 14^e semaine permet d'évaluer le risque pour votre bébé d'être porteur d'une anomalie chromosomique en tenant compte également de votre âge. Elle permet aussi de mieux prédire votre date d'accouchement et de vérifier la présence de certaines anomalies physiques majeures ;
- . L'échographie foetale précoce ne permet toutefois pas de détecter tous les défauts physiques. Il est donc toujours recommandé d'effectuer une échographie foetale plus détaillée vers la 18^e-20^e semaine de grossesse ;
- . L'échographie précoce ne donne qu'une évaluation du risque du syndrome de Down. Pour déterminer clairement si le fœtus est porteur d'une anomalie chromosomique, un test effractif (invasif) est requis (l'amniocentèse – voir plus loin). Ce test comporte toutefois un risque de 1% de perdre la grossesse (fausse-couche).

Risque du syndrome de Down selon l'âge maternel

La table ci-dessous explique à quel point la probabilité d'avoir un bébé avec syndrome de Down augmente avec l'âge maternel. Au début de la grossesse, le risque que le fœtus soit porteur d'une anomalie chromosomique est plus élevé qu'à la naissance puisque plusieurs fœtus atteints décéderont spontanément durant la grossesse.

Risques d'avoir un enfant vivant avec syndrome de Down selon l'âge maternel

Âge (ans)	Risque de Trisomie 21 à la naissance
20	1 sur 1526
25	1 sur 1351
30	1 sur 894
32	1 sur 658
34	1 sur 445
36	1 sur 280
38	1 sur 167
40	1 sur 96
42	1 sur 55
44	1 sur 30

Dépistage prénatal du premier trimestre

Échographie fœtale

L'Hôpital Maisonneuve-Rosemont offre la possibilité d'avoir une échographie fœtale entre la 11^e et 14^e semaine de grossesse.

Pendant cette échographie, le fœtus est visualisé par voie abdominale. À l'occasion, le visionnement n'est pas optimal et il peut être requis d'effectuer l'échographie par voie vaginale.

** Vous n'avez pas à avoir la vessie pleine pour l'échographie*

Détermination du risque

La clarté nucale est un épaissement au niveau de la nuque chez le fœtus (espace noir correspondant à une accumulation de liquide au niveau des tissus mous du cou - voir photo plus loin). Des données basées sur plus de 100,000 grossesses ont démontré que la majorité des fœtus normaux ont un épaissement nuchal. Toutefois, plus la clarté nucale est épaissie, plus le risque d'anomalies chromosomiques augmente. Un programme informatisé combinant la clarté nucale et l'âge maternel permet de mieux prédire votre risque.



Votre décision

La mesure de la clarté nucale combinée à l'âge maternel permet de détecter environ 70% des fœtus atteints du syndrome de Down.

L'ajout d'une prise de sang maternel le jour même de l'échographie permet, grâce au dosage de deux protéines, la protéine A associée à la grossesse (PAPP-A) et l'hormone chorio-gonadotrophique (hCG), d'augmenter ce taux de détection à 90%. Contrairement à la consultation lors de l'échographie, ces tests sanguins ne sont présentement pas couverts par le régime d'assurance-maladie du Québec et requièrent donc un déboursé de votre part si vous optez de combiner ces deux méthodes de dépistage prénatal.

Une fois le risque établi, vous pourriez désirer continuer la grossesse sans effectuer d'autres tests. Vous pourriez également ressentir le besoin d'obtenir une réponse plus définitive. Lorsque le risque déterminé est plus de 1 sur 300, nous offrons généralement le recours à un test diagnostique effractif, telle que l'amniocentèse. L'avantage de ce test invasif est qu'il permet d'obtenir une réponse plus définitive, un diagnostic. Le désavantage est qu'il cause une fausse couche dans 1% des cas.

Quoi d'autres ?

Bien que l'échographie fœtale du premier trimestre permette d'identifier certaines anomalies physiques sérieuses, d'autres peuvent ne pas être décelées.

Nous recommandons donc toujours à toutes les femmes enceintes d'avoir une échographie détaillée au second trimestre de grossesse vers la 18^e-20^e semaine.

Vous pouvez également opter pour un autre prélèvement sanguin maternel vers la 16^e semaine de grossesse. Ceci vous offre une alternative supplémentaire non-invasive afin de déterminer plus précisément votre risque de trisomie 21 et de malformations ouvertes du tube neural (spina-bifida) avant de considérer une méthode diagnostique invasive telle que l'amniocentèse.

Informations supplémentaires pour les femmes considérant un test diagnostique

Amniocentèse à la 15^e -17^e semaine

Qu'est-ce que l'amniocentèse ?

L'amniocentèse est généralement offerte vers la 15^e-17^e semaine de grossesse. Il s'agit de la méthode la plus couramment utilisée en diagnostic prénatal. Elle consiste à insérer une aiguille fine dans l'utérus afin d'y prélever un peu de liquide entourant le fœtus (liquide amniotique). Des études chromosomiques sont par la suite effectuées, après culture, sur les quelques cellules fœtales (amniocytes) présentes dans le liquide amniotique.

Que pouvons-nous espérer des résultats... ?

Les résultats de l'amniocentèse sont généralement disponibles à l'intérieur de 2 à 3 semaines. Dès qu'ils seront prêts, ils vous seront transmis par le secrétariat.

Quels sont les risques associés à ce test ?

Le risque de fausse couche causée par l'amniocentèse est d'environ 1%.

Résumé de vos options

Il existe présentement différents types de test fournissant une évaluation du risque pour votre fœtus d'avoir une anomalie chromosomique :

- . Dépistage échographique du 1^{er} trimestre, entre la 11^e-14^e semaine (clarté nucale)
- . Dépistage prénatal combiné entre la 11^e-14^e semaine (marqueurs sanguins maternels et clarté nucale)
- . Dépistage prénatal maternel sanguin vers la 15^e-17^e semaine
- . Échographie fœtale détaillée vers la 18^e-20^e semaine

** Rappelez-vous que les tests de dépistage ci-dessus déterminent un risque. Ils ne vous donnent pas une réponse définitive.*

** Rappelez-vous également que pour tout test diagnostique invasif, telle que l'amniocentèse, il existe un risque d'environ 1% qu'il provoque une fausse couche.*

Résultats jusqu'ici

Le programme de dépistage prénatal du 1^{er} trimestre est présentement offert par plus de 200 centres dans 41 pays à travers le monde. Un total de plus de 100,000 femmes ont été examinées et plus de 75% des fœtus avec anomalies chromosomiques ont été identifiés. Ce programme se compare favorablement au dépistage prénatal se basant uniquement sur l'âge maternel, qui ne permet de détecter que 30% des anomalies chromosomiques.

En plus de la détection d'anomalies chromosomiques, l'échographie fœtale fournit des informations importantes lors de grossesse multiple. Il existe également de plus en plus d'évidences que l'échographie fœtale précoce entre la 11^e et la 14^e semaine aide à identifier des fœtus porteurs de malformations cardiaques ou de syndromes génétiques.

Si vous désirez accéder au programme de dépistage prénatal de l'hôpital Maisonneuve-Rosemont, communiquer avec le centre de rendez-vous au numéro suivant : (514) 252-3578.

Ils vous donneront un rendez-vous entre la 11^e et 14^e semaine de grossesse.

N.B. : Lors de votre première visite de suivi de grossesse, il vous faudra obligatoirement obtenir de votre médecin traitant une demande écrite de consultation médicale (pour conseil et dépistage prénatals) afin de la remettre en main propre au médecin effectuant la consultation pour dépistage prénatal.

Notes personnelles

[illegible]

Hôpital Maisonneuve-Rosemont

Adresse postale

5415, boul.de l'Assomption
Montréal QC H1T 2M4
Téléphone: (514) 252-3400

Tous droits réservés
©HMR; Pierre Miron, 2002.

CP-SFE-005