



HAL
open science

Le dépistage de la Trisomie 21 : quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ?

Anne Jager

► To cite this version:

Anne Jager. Le dépistage de la Trisomie 21 : quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ?. Médecine humaine et pathologie. 2012. hal-01875939

HAL Id: hal-01875939

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01875939>

Submitted on 18 Sep 2018

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-memoires-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

Université Henri Poincaré, Nancy I

École de Sages-femmes Albert Fruhinsholz

Le dépistage de la Trisomie 21 :

Quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ?

Mémoire présenté et soutenu par

Anne JAGER

Promotion 2012

Sous la direction de : Mme BERTRAND Murielle, sage-femme enseignante

Avec l'expertise de : Mme ERHARD Christine, sage-femme en service de consultations externes

A Madame BERTRAND Murielle pour ses conseils et son soutien.

A Madame ERHARD Christine pour le temps qu'elle m'a consacré et ses conseils
avisés.

A toutes les patientes qui m'ont permis de recueillir les informations nécessaires à la
rédaction de ce mémoire.

A ma famille, mes amis.

SOMMAIRE

Remerciements	2
Sommaire	3
Abréviations.....	5
Introduction	6
Partie 1 : La Trisomie 21 et son dépistage anténatal	8
1. La trisomie 21 ou syndrome de Down	9
1.1. Historique	9
1.2. Les caractéristiques.....	10
1.3. Nécessité d'un dépistage de la trisomie 21	13
2. Le dépistage et diagnostic de la trisomie 21	14
2.1. Historique	14
2.2. Modalités actuelles	16
2.3. Nouvelle stratégie de dépistage de la trisomie 21 (Arrêtés du 23 juin 2009)	17
3. Impact psychologique et répercussions du dépistage	20
3.1. Principe du dépistage.....	20
3.2. Aspect psychologique du vécu de la grossesse	20
3.3. Répercussions du dépistage.....	22
4. Informations données et place de la Sage-femme dans le dépistage.....	24
4.1. Informations et principes éthiques	24
4.2. Rôle de la Sage-femme	27
Partie 2 : Méthodologie de recherche et résultats de l'étude	29
1. Méthodologie	30
1.1. Problématique	30
1.2. Objectifs	30
1.3. Hypothèses	30
1.4. Outils	31
1.5. Lieu d'étude	31
1.6. Population étudiée.....	31
2. Présentation des résultats	33
2.1. Présentation de la population.....	33
2.2. Informations concernant le dépistage de la Trisomie 21	35
2.3. Connaissances concernant le dépistage de la Trisomie 21	39
2.4. Ressenti par rapport à ce dépistage.....	42
Partie 3 : Interprétation des résultats et discussion.....	47
1. Biais de l'étude et difficultés rencontrées.....	48

1.1. Biais de l'étude	48
1.2. Difficultés rencontrées, freins de l'étude.....	48
2. Analyses, interprétation des résultats	50
2.1. Présentation de la population.....	50
2.2. Connaissances avant la grossesse.....	52
2.3. Informations reçues et compréhension	54
2.4. Conséquences du dépistage	57
2.5. Ressenti par rapport au dépistage	59
3. Propositions pour une meilleure information	62
Conclusion.....	66
Bibliographie	67
Tables des matières	69
Annexe 1	I
Annexe 2.....	III
Annexe 3.....	VI
Annexe 4.....	XII

Abréviations

OMS : Organisation mondiale de la santé

HAS : Haute autorité de santé

QI : Quotient intellectuel

AFP : Alfa-foetoprotéine

HCG : Hormone choriogonadotrope

uE3 : Oestriol non conjuguée

B-HCG : Chaîne bêta libre de l'HCG

PAPP-A: Pregnancy associated plasma protein

CN: Clarté nucale

PVC: Prélèvement de villosités choriales

MSM : Marqueurs sériques maternels

MSMT2 : Marqueurs sériques maternels du 2^{ème} trimestre

MSMT1 : Marqueurs sériques maternels du 1^{er} trimestre

LCC : Longueur cranio-caudale

MoM : Multiples de la médiane

CC : Code civil

CNOSF : Conseil national de l'ordre des sages-femmes

MRUN : Maternité régionale universitaire de Nancy

Introduction

Le syndrome de Down, aussi appelé trisomie 21, est la plus fréquente des anomalies chromosomiques. Elle est due à la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^{ème} paire et peut se traduire par de multiples malformations anatomiques, un phénotype particulier et une déficience mentale plus ou moins sévère. Son incidence est la même dans tous les pays du monde, voisine de 1/650.

L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) justifie un dépistage lorsqu'il s'adresse à une maladie fréquente, grave mais aussi curable ou incurable. Le dépistage de la trisomie 21 est donc pleinement justifié et satisfait cet éditorial.

Il est systématiquement proposé à chaque couple qui attend un enfant. Cependant il reste non obligatoire et nécessite le consentement éclairé de la patiente. Ceci sous-entend donc une information claire, complète et adaptée des femmes avant sa réalisation.

Depuis 2009, la Haute Autorité de Santé (HAS) recommande désormais de réaliser un dépistage prénatal plus précocement : le dépistage combiné du 1^{er} trimestre. Il est incontestable que le développement de la médecine et de ces techniques assurent aujourd'hui un haut niveau de sécurité pour la mère et son enfant, cependant il est important de se questionner sur ces nouvelles stratégies et les répercussions possibles de la banalisation de certains de ces examens.

Suite à mes différents stages, j'ai pu m'apercevoir de l'importance d'une bonne prise en charge et d'une bonne information au moment de la prescription d'exams, notamment pour le dépistage de la trisomie 21. En effet, de nombreuses patientes ont des idées reçues et souvent manquent d'informations sur cet examen. Ce dépistage paraît certes anodin car simple de réalisation mais nécessite tout de même une réflexion sur l'enjeu et les éventuelles répercussions sur la femme enceinte et son futur enfant. Ce défaut de connaissances est-il réel ? L'information délivrée est-elle suffisante et satisfaisante pour effectuer un choix libre et éclairé ? Quel est l'impact du dépistage de la trisomie 21 sur le vécu de la grossesse ?

Il s'agira à travers ce mémoire, d'apporter des réponses à ces interrogations. Dans la première partie de ce travail, la trisomie 21 et son dépistage seront définis, les

impacts psychologiques et les répercussions possibles seront ensuite développés. Enfin, les informations données et le rôle de la sage-femme dans ce dépistage seront exposés. La deuxième partie présentera l'étude menée auprès de femmes ayant accouchées, ses objectifs étant d'évaluer l'information délivrée, la compréhension des patientes et aussi de connaître leur ressenti sur ce dépistage. Enfin, dans la dernière partie, les résultats de l'étude seront analysés et discutés.

*Partie 1 : La Trisomie 21 et son dépistage
anténatal*

1. LA TRISOMIE 21 OU SYNDROME DE DOWN

Le syndrome de Down ou trisomie 21 est ce qu'on appelait autrefois "mongolisme". Aujourd'hui, ce terme est rayé de notre vocabulaire étant donné sa connotation péjorative.

1.1. Historique

Le syndrome clinique de la trisomie 21 fut décrit pour la première fois en 1838 par ESQUIROL.

En 1866, le docteur John Langdon DOWN publie une étude dans laquelle il identifie ce syndrome, dont il donne une description très détaillée, comme étant congénital. Il étudie un groupe d'enfants présentant des caractéristiques communes, bien distinctes d'autres enfants retardés mentaux. Il observe également que ce groupe d'enfant présente un morphotype semblable à celui des Mongols de Mongolie et utilise donc le terme de « mongolisme » pour qualifier cette pathologie. [1] C'est ainsi que le terme fut introduit dans notre vocabulaire.

Ce n'est qu'en 1958 que Jérôme LEJEUNE généticien français, met en évidence l'anomalie responsable de la maladie : l'adjonction d'un troisième chromosome sur la 21^{ème} paire.

Le Docteur Jérôme Lejeune découvrit en 1959 que le "problème" se situait au niveau de la distribution des chromosomes. Il put vérifier que sur la 21^{ème} paire, il y avait un chromosome de plus ; c'est ce qui venait débalancer le système cellulaire. C'est pourquoi nous l'appelons aussi trisomie 21. Trisomie pour trois chromosomes et 21 pour la 21^{ème} paire.

Suite à cette découverte, LEJEUNE mettra en place les premières consultations spécialisées pour les parents d'enfants atteints de trisomie 21 qui permettra d'informer et d'accompagner les familles touchées par cette pathologie [2].

Il existe aujourd'hui l'institut Jérôme LEJEUNE dont l'un des objectifs principal est de mieux connaître les déficiences intellectuelles d'origine génétique telles que la Trisomie 21 mais aussi l'X-fragile, la maladie du cri du chat, le syndrome Williams-Beuren et Angelman, ainsi que d'autres trisomies, monosomies et retards mentaux inexpliqués. Ces recherches vont aider à la découverte de nouveaux traitements.

De plus, de nombreuses associations de soutien aux familles et de formation de professionnels qualifiés se sont créées partout dans le monde comme par exemple l'association trisomie 21 France.

1.2. Les caractéristiques

1.2.1. Etiologies cytogénétiques

La trisomie 21 peut se caractériser de différentes manières [4]:

- La trisomie 21 « libre et homogène » (92% des cas). La personne atteinte possède alors 47 chromosomes, avec un chromosome 21 surnuméraire indépendant qui s'exprime dans toutes les cellules du corps.

- Dans 5% des cas, la trisomie 21 est dite par « translocation ». Il y a alors 46 chromosomes, dont deux chromosomes 21 libres mais un chromosome 21 surnuméraire est transloqué sur un autre chromosome.

- Enfin, plus rarement (3% des cas), la trisomie 21 est dite « en mosaïque ». L'individu est porteur à la fois de cellules comportant 46 chromosomes et de cellules trisomiques (47 chromosomes) en proportions variables [5].

1.2.2. Expression phénotypique

Le phénotype de la trisomie 21 s'exprime sous différents niveaux :

- au niveau physique, par un syndrome dysmorphique
- au niveau cognitif, par une déficience mentale
- au niveau viscéral, par des malformations

Le syndrome dysmorphique

On définit un syndrome dysmorphique comme une association de différences morphologiques à l'origine d'un aspect inhabituel de la personne.

Les signes cliniques caractérisant la trisomie 21 font l'objet de nombreuses descriptions.

Ils concernent entre autres :

- le visage et le crâne : brachycéphalie, cou court, nuque plate, visage rond, profil plat, angle naso-frontal effacé, racine du nez plate, hypertélorisme, épicanthus, macroglossie, bouche ouverte, oreilles d'implantation basse...

- Les mains et les pieds : courts et trapus, clinodactylie du 5^{eme} doigt, voûte plantaire effacée, pli palmaire transverse unique...

- Le morphotype : ce sont des personnes de petite taille ayant souvent une surcharge pondérale

Ces différents signes morphologiques ne sont à l'origine d'aucune prise en charge spécifique. Aucun d'entre eux n'est pathognomonique de la trisomie 21. [6]

Si cette dysmorphie est aisément reconnaissable chez l'adulte et l'enfant, elle est moins évidente chez le nouveau-né.

La déficience mentale

C'est cette déficience qui est à l'origine des difficultés d'accès à l'autonomie de la personne atteinte de trisomie 21.

Au niveau intellectuel : on note une atteinte de la mémoire à court terme et des capacités d'abstraction. Mais les plus grandes difficultés se trouvent au niveau du langage : difficultés d'articulation, d'autorégulation de l'intensité de la voix, d'expressivité et de grammaire. D'une manière générale, leur niveau de performance verbale est inférieur à celui des performances non verbales. [7]

Au niveau psychomoteur : on retrouve également un déficit neurosensoriel. En effet les mouvements fins comme la préhension, les gestes rapides sont difficiles à effectuer, tout comme la maîtrise de l'amplitude des mouvements.

Cependant, une des particularités de la trisomie 21 est que l'intensité du retard mental peut être très variable d'une personne à l'autre et peut ne pas être reconnue à l'avance. En effet, les conséquences pathologiques de la présence d'un chromosome surnuméraire ne sont pas fixées dans le temps. Elles se développent à une vitesse variable selon

chaque individu. Il existe de plus une plasticité cérébrale et les capacités du sujet peuvent être augmentées ou diminuées en fonction de l'âge et des stimuli de l'environnement. [8]

Une approche quantitative de ce retard mental est donnée par l'évaluation du Quotient intellectuel (QI) des personnes atteintes. Le QI de ces personnes va de 38 à 80, avec une moyenne de 50, ce qui correspond à un retard mental modéré. Par comparaison, le QI varie dans la population ordinaire de 85 à 120. [9]

Les malformations viscérales

Elles ne sont retrouvées que dans 50% des trisomies 21, contrairement à la dysmorphie et au retard mental qui sont constants mais d'intensité variable. Les malformations cardiaques sont les plus fréquentes (45% des trisomies 21) et elles concernent le plus souvent le canal atrio-ventriculaire. On retrouve également des malformations digestives (10% des trisomies 21) dont la plus fréquente est l'atrésie duodénale. Il peut aussi y être associé des malformations oculaires (myopie sévère, glaucome), des anomalies hématologiques et immunologiques (risque accru de leucémie et d'infection) ainsi que des désordres auto-immuns pouvant entraîner un diabète ou une hypothyroïdie. [6]

1.2.3. Prise en charge médicale

Il n'existe pas à l'heure actuelle de traitement curatif de la trisomie 21. La prise en charge médicale et paramédicale permet donc uniquement une amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes. Cette prise en charge doit être précoce, adaptée et continue. Elle comprend de manière régulière de la kinésithérapie, de l'orthophonie et un travail de psychomotricité.

1.2.4. Intégration

La trisomie 21 est une maladie très particulière, car elle se voit. Le regard de la société envers les personnes atteintes n'est pas indifférent. L'intégration de ces personnes est donc primordiale : dans un premier temps au sein de leur famille, puis à l'école (un environnement social stimulant est en effet très important pour leur développement) et enfin au niveau professionnel à l'âge adulte. [5-7]

1.3. Nécessité d'un dépistage de la trisomie 21

La Trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente. Son incidence est la même dans tous les pays du monde, voisine de 1/650. Avec un sexe ratio de 1.36, soit 6 garçons pour 2 filles. On sait que la prévalence de la Trisomie 21 augmente avec l'âge maternel, ainsi la prévalence totale est de 7/10 000 grossesses à 20-24 ans versus 59/10 000 grossesses à 35 ans et plus. [9-10]

Actuellement en France le nombre de conception d'enfants trisomiques augmente avec l'âge plus tardif de la maternité. Mais aujourd'hui il naît moins d'un enfant trisomique 21 pour 1000 naissances, du fait du diagnostic prénatal.

D'autre part, on ne sait pas guérir la trisomie 21. La naissance d'un enfant trisomique est donc toujours un choc familial. L'espérance de vie des personnes trisomiques s'est nettement allongée du fait des progrès de la médecine. Les perspectives des parents sont modifiées : comment donner à un enfant trisomique les moyens d'être autonome après leur décès ?

La nécessité du dépistage anténatal systématique de la trisomie 21 s'est donc imposée naturellement.

2. LE DEPISTAGE ET DIAGNOSTIC DE LA TRISOMIE 21

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 est proposé aux femmes enceintes qui choisissent ou non d'y recourir en fonction de leur position personnelle, éthique ou religieuse.

Le diagnostic prénatal s'est développé depuis une trentaine d'années et recouvre l'ensemble des pratiques tendant à établir l'état de santé du fœtus par des moyens autres que le seul examen clinique de la femme enceinte. Il s'intègre soit dans le cadre d'un dépistage s'adressant à des femmes sans risque particulier identifiable *a priori*, soit dans le cadre d'un diagnostic proprement dit. Ce dernier concerne des couples chez qui un risque élevé est identifié. Ce risque peut être connu d'emblée du fait de l'histoire familiale ou identifié en cours de grossesse à la suite d'un test de dépistage.

2.1. Historique

En raison des risques associés aux techniques de prélèvement de liquide amniotique (perte foetale essentiellement), du nombre limité de laboratoires de cytogénétique et du coût des examens, le diagnostic prénatal de la trisomie 21 n'a été proposé de façon systématique à toutes les femmes enceintes dans aucun pays. Plusieurs techniques ou stratégies de dépistage prénatal ont été mises au point dans le but de conseiller des examens à des femmes identifiées à haut risque et de réduire le nombre d'amniocentèses. Elles visent à distinguer les femmes à risque élevé, à qui un geste à visée diagnostique sera proposé, des femmes à bas risque [11].

2.1.1. Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur l'âge maternel

Le lien entre âge maternel et risque de trisomie 21 a été mis en évidence dès 1933. Cette relation est à l'origine d'une première forme de dépistage fondée sur l'âge maternel.

Ce seuil a été fixé à partir des deux considérations suivantes : le risque de trisomie 21 augmente rapidement à partir de 35 ans ; à cet âge, le risque de perte foetale associé aux techniques de prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) équivaut à peu près au risque de donner naissance à un enfant trisomique. La limite d'âge a été fixée à 38 ans en France.

Une telle stratégie permet de détecter environ 30 % des grossesses avec foetus atteint de trisomie 21. Cependant, elle exclut du dépistage les femmes plus jeunes qui présentent un risque certes plus faible de survenue de trisomie 21 mais chez qui surviennent 70 % des grossesses avec foetus atteints de trisomie 21 [12].

La découverte de différents marqueurs dans le sang maternel et l'identification de signes échographiques ont permis l'élaboration de nouvelles stratégies de dépistage.

2.1.2. Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur le dosage des marqueurs sériques maternels

L'alpha-foetoprotéine (AFP) est le premier marqueur sérique maternel dont l'intérêt a été mis en évidence.

En 1984, Merkatz a ouvert la voie au dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques en découvrant que le taux sérique d'AFP était plus bas chez les femmes enceintes dont le foetus était atteint de trisomie 21.

En 1987, on montre une élévation des taux sériques d'hormone choriogonadotrope (HCG) chez les femmes enceintes d'un foetus trisomique 21.

En 1988, on rapporte un abaissement des taux sériques d'oestriol non conjugué (uE3) dans les grossesses avec trisomie 21.

La même année, un modèle mathématique a été mis au point proposant un calcul de risque de trisomie 21 prenant en compte l'âge maternel et les taux des trois marqueurs sériques AFP, HCG et uE3.

En 1990, le dosage de l'HCG totale est proposé pour remplacer celui de la chaîne bêta libre de l'HCG (B-HCG) [13].

Depuis, un grand nombre de marqueurs sériques ont été évalués au cours du deuxième trimestre de la grossesse. Seule l'inhibine-A a fait la preuve de son intérêt dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

Enfin, alors qu'initialement les études se sont concentrées sur le deuxième trimestre de la grossesse, la mise en évidence de deux marqueurs sériques détectables plus précocement, la protéine plasmatique A associée à la grossesse (PAPP-A) et la fraction libre de la B-HCG, a ouvert la voie au dépistage au cours du premier trimestre.

2.1.3. Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur l'échographie

Dès la fin des années 1980, on a cherché à identifier des signes morphologiques et des données de biométrie foetale décelables à l'échographie, pouvant justifier une amniocentèse.

Cependant, la trisomie 21 se présente rarement sous la forme d'un tableau échographique caricatural.

Différentes études ont donc cherché à identifier un certain nombre de signes mineurs associés à la trisomie 21. Dans ce domaine au début des années 1990, on décrit l'hyperclarté nucale du fœtus trisomique, non spécifique mais visible dès le 1^{er} trimestre [12].

Plus récemment, de nouveaux signes d'appel ont été évalués au premier trimestre : la non visualisation des os propres du nez, la perturbation du flux sanguin dans le cordon ombilical et dans le canal d'Arantius, et des anomalies de la fréquence cardiaque foetale.

2.2. Modalités actuelles

On distingue les tests de dépistage et de diagnostic. Les tests de dépistage permettent d'évaluer les probabilités qu'une femme enceinte porte un fœtus présentant la trisomie 21. Ils sont jugés non invasifs et ne présentent pas de risque, ni pour le fœtus ni pour la mère, en dehors de ceux liés à l'angoisse et au stress.

Les tests diagnostiques, eux, permettent de déterminer si un fœtus présente ou non une anomalie. Cependant, ces tests nécessitent encore actuellement une intervention invasive et comportent des risques physiques pour la mère et le fœtus.

Actuellement, les principales options de dépistage de la trisomie 21 sont [13] :

- le dépistage à partir des marqueurs maternels sériques (tests sanguins), réalisable soit au premier trimestre soit au deuxième trimestre.
- le dépistage par échographie et mesure de la clarté nucale (CN).
- le dépistage combiné qui utilisera les marqueurs sériques et la CN mesurée par échographie au premier trimestre.
- le dépistage intégré

Concernant les techniques de diagnostic, on effectue des analyses chromosomiques. Analyses réalisées soit sur des prélèvements de villosités chorales (PVC) soit sur du liquide amniotique prélevé par amniocentèse.

2.3. Nouvelle stratégie de dépistage de la trisomie 21 (Arrêtés du 23 juin 2009)

La stratégie de dépistage proposée dans les recommandations modifie de façon importante les modalités de dépistage de la trisomie 21.

Elle permet d'accéder à une information fiable sur le risque de trisomie 21 fœtale de la grossesse en cours dès le 1^{er} trimestre. Elle permet aussi de réduire le taux d'amniocentèses.

2.3.1. Le dépistage de la Trisomie 21 avant 2010

L'arrêté du 27 mai 1997 stipulait que [14] :

- La valeur d'au moins deux marqueurs sériques maternels (MSM) devait être déterminée. L'HCG de manière obligatoire et au choix la sous unité B-HCG libre ou l'AFP. Et cela quel que soit l'âge de la grossesse.
- L'interprétation du risque calculé pour la patiente s'effectuait par rapport à un seuil de risque fixé à 1/250 au moment du dosage (si le risque calculé était supérieur ou égal à 1/250, l'amniocentèse était prise en charge à 100%).

Parallèlement aux marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre (MSMT2), on a assisté au développement de l'échographie du premier trimestre notamment au développement de la mesure de la clarté nucale.

2.3.2. Les nouvelles stratégies

Les nouvelles stratégies vont permettre d'améliorer la performance du dépistage en ayant un taux de détection plus élevé et en limitant le taux de faux positif.

On utilisera donc : les marqueurs spécifiques du premier trimestre : PAPP-A, fraction libre d'HCG libre et la mesure échographique de la clarté nucale.

La combinaison de ces différents marqueurs permet alors d'obtenir un risque unique : risque intégré/ combiné [15].

Sensibilité du test

Age maternel	25-30%
Clarté nucale	70%
Clarté nucale + Age	75%
MSM du 2 ^{ème} trimestre	70%
MSMT1 + Age + Clarté nucale	90%

2.3.3. Arrêté du 23 juin 2009

Cet arrêté va fixer les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec l'utilisation des marqueurs sériques maternels de la Trisomie 21 [15-16-17].

Le dépistage du 1^{er} Trimestre :

Dépistage combiné, à réaliser entre 11 SA + 0 J et 13 SA + 6 J. On utilisera les marqueurs sériques du 1^{er} Trimestre (MSMT1) et la clarté nucale.

Les marqueurs du 1^{er} trimestre étant la PAPP-A, la B-HCG libre. Concernant la clarté nucale, elle doit être réalisée elle aussi entre 11 SA et 13 SA + 6J, elle est interprétée grâce à la longueur cranio-caudale (LCC) qui doit être comprise entre 45-84 mm pour permettre une datation exacte de la grossesse.

Le dépistage du 2d Trimestre :

Dépistage séquentiel intégré du 2eme Trimestre avec la clarté nucale de l'échographie du 1^{er} trimestre et les MSMT2.

OU le dépistage biochimique avec uniquement les MSMT2.

Ces deux dépistages sont à réaliser entre 14 SA + 0 J et 17 SA + 6 J.

Les marqueurs du 2d trimestre étant l'AFP, B-HCG, B-HCG libre, uE3. On utilisera au moins deux marqueurs sériques dont obligatoirement la B-HCG ou la B-HCG libre.

Le calcul du risque :

Un seuil décisionnel est fixé : 1/250. Supérieur à 1/250, il y aura proposition de réalisation du caryotype. Inférieur à 1/250, il n'y aura pas de proposition de réalisation du caryotype.

Le calcul de risque est déterminé en fonction de l'âge gestationnel, de l'âge maternel, des valeurs normales de chaque paramètre exprimées par la médiane et du calcul des multiples de la médiane (MoM).

Il existe des facteurs de correction de ce calcul, tels que le poids maternel, le tabac, la gémellité, les grossesses multiples, les antécédents de Trisomie 21, le diabète, l'ethnie, les stimulations ovariennes, la supplémentation en acide folique.

3. IMPACT PSYCHOLOGIQUE ET REPERCUSSIONS DU DEPISTAGE

Les développements récents de la surveillance de la grossesse, en particulier les avancées de l'échographie et la généralisation du dépistage de la Trisomie 21, ont bien évidemment des avantages indéniables. Cependant ils peuvent aussi avoir des répercussions psychologiques dont on mesure encore mal l'impact [17].

3.1. Principe du dépistage

Le dépistage s'applique à des populations entières exemptes de risque particulier, ou du moins non malade, à la différence du diagnostic qui ne se pratique que chez des personnes malades ou très fortement suspectes de l'être.

Le principal inconvénient du dépistage chez la femme enceinte est que celle-ci, quand elle se trouve dans un groupe à risque, n'a plus le choix qu'entre le diagnostic prénatal ou la prise de risque pour l'enfant à naître. Elle doit faire ce choix dans une période de grande fragilité psychologique.

3.2. Aspect psychologique du vécu de la grossesse

En effet la grossesse est une étape importante dans les processus de structuration de l'identité de la femme et des représentations qu'elle se construit de son enfant.

Afin de mieux comprendre le ressenti des futures mères lors de telles décisions, il est intéressant de rappeler quelques notions de psychologie de la grossesse. Les éléments cités indiquent simplement quelques bases de la construction parents-enfants [18-19-20].

3.2.1. La parentalité

La grossesse dont le but est d'aboutir à la naissance d'un enfant, est aussi un moment de grand bouleversement psychique pour la mère comme pour le couple.

Une crise maturative, la parentalité s'y impose. Cette crise, comme elle est vécue à l'adolescence, implique un travail psychique plus ou moins douloureux. La parentalité est un ensemble de réaménagements psychiques ou affectifs qui permettent à des adultes de devenir parents, c'est-à-dire de pouvoir répondre aux besoins de leurs enfants sur le plan nourricier, corporel, mais aussi sur le plan affectif et psychique.

3.2.2. Le mythe de l'enfant parfait

Au cours de la grossesse, le fœtus est investi par ses parents, ils ne l'imaginent pas comme un simple « bébé » mais l'intègrent dans tous leurs fantasmes ; c'est le « bébé imaginaire ». Il appartient à la vie imaginaire des parents. La grossesse est encore le temps du rêve. L'enfant est pour la mère ce qu'elle projette en lui, un enfant sacré, élevé au rang d'idéal.

Cette vie imaginaire et fantasmatique vécue par la future mère pendant sa grossesse est une base essentielle des relations mère-enfant. Elle vient modeler sa relation in utero et aura un impact considérable et imprévisible dans sa relation ultérieure avec lui.

3.2.3. La réalité ou le deuil imaginaire

A l'accouchement, c'est le temps de la rencontre avec l'enfant réel dans l'étonnement et l'émerveillement mais parfois aussi la déception si l'écart est trop grand avec le « bébé imaginaire ».

En général, l'état attractif de l'enfant à la naissance, par ses compétences, sa vitalité, sa conformité, ses ressemblances viendront rapidement démentir les fantasmes maternels, la « guérir » de ses angoisses et lui faire accepter cet enfant tel qu'il est, sans nostalgie pour le bébé imaginaire.

Cependant, cette réalité n'intervient normalement qu'à la vue de l'enfant, c'est-à-dire à la naissance.

L'annonce d'un handicap, d'une malformation ou même la suspicion d'une malformation pendant la grossesse vient briser le mythe de cet enfant parfait de façon prématurée. L'annonce pendant la grossesse d'un risque augmenté de survenue de la trisomie 21, même s'il s'agit d'un hypothétique handicap, peut entraîner chez les parents une culpabilité qui peut perturber la relation précoce entre eux et leur enfant imaginaire.

3.3. Répercussions du dépistage

Attendre un enfant met donc en œuvre des remaniements physiques, psychiques profonds, conscients ou inconscients. Les attentes narcissiques sont nombreuses et l'on peut dire que celle ou celui qui attend un enfant, attend bien plus qu'un enfant...

Le suivi médicalisé de la grossesse, du fœtus lui-même et les différents dépistages proposés permettent aux couples, si rien d'anormal n'est observé, de construire une image très positive de leur bébé, mais réduisent considérablement cet espace psychique ouvert sur la possible découverte d'un handicap.

Ces investigations du dépistage et du diagnostic prénatal engendrent généralement un surcroît d'anxiété et de mal être chez la femme enceinte, anxiogénèse qui peut se prolonger dans certains cas jusqu'à la période postnatale [21].

En effet deux situations peuvent se présenter aux couples :

- le test de dépistage ne situe pas la patiente dans le groupe à risque. C'est le cas le plus fréquent et il permet en principe, de rassurer le couple.

Cependant, même lorsque les résultats sont rassurants, un dépistage peut poser problème : - en sensibilisant les patientes à un risque minime quantitativement, mais dont la simple évocation peut avoir engendré une angoisse

- en faisant croire à tort qu'un dépistage « négatif » garantit la naissance d'un enfant « normal ».

L'information donnée aux patientes a donc une place primordiale.

- le test de dépistage indique que la patiente appartient à un groupe à risque accru.

Dans cette situation, l'angoisse des parents est extrême et il est légitime de pouvoir leur apporter une réponse très rapide.

Il est par ailleurs essentiel pour comprendre ces conséquences psychologiques, de ne pas perdre de vue que le dépistage prénatal de la trisomie 21 s'inscrit dans un processus dynamique impliquant une série de décisions successives.

L'attention que doit porter le praticien, la sage-femme à l'état psychique, à l'anxiété maternelle semble donc justifiée pour au moins deux raisons : d'une part cet état réduit

le bien être dans une période privilégiée, d'autre part parce qu'il peut y avoir des effets délétères sur la construction du lien mère-enfant.

La qualité de l'accompagnement lors des examens, des dépistages et diagnostics prénataux est d'une grande importance et sera un appui indispensable pour la future mère, les futurs parents.

La compétence soignante va accompagner, soutenir la mère, le couple. Cette compétence professionnelle se construit en équipe et demande de l'information, de la formation, du temps, et de la parole...

4. INFORMATIONS DONNEES ET PLACE DE LA SAGE-FEMME DANS LE DEPISTAGE

4.1. Informations et principes éthiques

Selon la loi du 4 mars 2002, « toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitement ou action de prévention qui sont proposés, leur utilité, leurs conséquences, les risques(...). Cette information incombe à tout professionnel de santé(...). Cette information est délivrée au cours d'un entretien individuel ». (Article L111-2 du Code Civil (CC)) [14].

Cet article s'impose évidemment dans le cadre du dépistage de la trisomie 21. En effet, le praticien a l'obligation d'informer ses patientes sur l'existence de ces dépistages lors d'une consultation médicale individuelle. Cette consultation doit ainsi permettre d'évaluer le risque pour l'enfant à naître, d'informer les femmes enceintes sur la trisomie 21, les buts, risques et limites du dépistage. Trois points clés doivent être abordés :

- la notion de calcul de risque (par opposition au diagnostic de certitude)
- la nécessité d'une amniocentèse en cas de risque augmenté
- le risque iatrogène inhérent à l'amniocentèse si celle-ci s'avérait nécessaire (décret n°95-559 paru au JO du 7 mai 1995).

Quelque soit la décision de la femme, le médecin délivre une attestation signée certifiant qu'il a informé la patiente selon les conditions définies par la loi (article R162-16-7 du code de sante publique).

Si elle accepte ce dépistage, la femme doit de son côté signer un consentement écrit semblable au modèle défini par l'arrêté du 30 septembre 1997 paru au JO du 31 octobre 1997 (Annexe 1 et 2). Ce document récapitule les principales informations délivrées à

l'oral par le médecin et précise clairement qu'il s'agit du dépistage d'une population à risque et non d'un diagnostic de certitude.

L'information est donc le point clé de ces dépistages. Elle est alors primordiale pour permettre un consentement libre et éclairé. C'est pourquoi la Haute Autorité de Santé (HAS) a édité en avril 2005 des recommandations professionnelles dont le titre est « Comment mieux informer les femmes enceintes », à la demande du Syndicat National des Gynécologues et Obstétriciens de France. L'objectif étant de permettre aux professionnels de santé de bien informer la femme enceinte et le couple afin de les aider à prendre les décisions dans le cadre du suivi de la grossesse et de la naissance (conformément à la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé).

Des principes éthiques de base de la médecine adaptés au dépistage prénatal interviennent quelle que soit la stratégie de dépistage adoptée :

Le respect de l'autonomie de la personne : information et consentement

C'est le principe éthique majeur du dépistage et du diagnostic prénatal.

Le principe d'autonomie signifie que toutes les décisions de participation au dépistage, d'acceptation du diagnostic ou d'interruption de grossesse, appartiennent à la femme et relèvent de sa vie privée. Grâce à ce principe, la démarche de dépistage est une décision individuelle indépendante de toute contrainte ou pression dont les femmes restent maîtresses à toutes les étapes.

Le respect de cette autonomie exige que :

- la femme ait une compréhension complète des implications de ses décisions et qu'elle consigne son accord dans un consentement écrit. Cette compréhension implique une information simple, intelligible et adaptée sur la nature de l'examen, la signification des résultats, l'existence éventuelle d'une prévention ainsi que ses contraintes, les implications d'un recours ou d'un non recours au dépistage, mais également sur la description de la maladie, la trisomie 21 elle-même, l'espérance de vie des personnes atteintes et les possibilités de développement et d'intégration sociale. L'information doit éviter qu'il y ait une confusion dans l'esprit des femmes entre la découverte de l'appartenance à un groupe à risque et la certitude d'une trisomie chez le fœtus. Cette

information doit être directe mais non directive, orale et faire l'objet d'un support écrit. Le consentement doit être recueilli pour le dépistage puis pour le diagnostic : le modèle de consentement est fixé par arrêté du ministre chargé de la santé.

- l'information délivrée par les professionnels de santé soit la plus objective possible. Au cours de la séance d'information, c'est le point de vue de la femme, ses valeurs et ses attentes qui sont discutés, les valeurs du professionnel de santé en sont exclues. De même, le professionnel de santé ne devrait pas formuler de recommandations sur la conduite à tenir. Certaines femmes peuvent arriver en consultation avec des convictions affirmées sur le dépistage/diagnostic prénatal. Elles sont en droit de refuser l'information et de rester « ignorantes » sur les stratégies prénatales et leurs implications. La préservation du principe d'autonomie suppose de respecter ce choix : en effet, en leur fournissant une information qu'elles ne désirent pas, on risque de les mettre face à des préoccupations qu'elles n'avaient pas souhaitées.

- le dépistage ne soit pas présenté comme une obligation sociale. La femme doit pouvoir faire ses choix en dehors de toute influence. Même si elle se voit proposer une stratégie de dépistage, collectivement admise et organisée, la non obligation de participation devrait lui être rappelée. De même, la décision préalable de pratiquer une IMG en cas d'anomalie du fœtus ne doit pas être une condition pour entrer dans le dépistage.

Bienfaisance et non-malfaisance : un rôle revenant au professionnel de santé

L'application de ces deux principes relève de la compétence du professionnel de santé. Celui-ci se doit de fournir les informations précises et appropriées nécessaires à l'exercice d'autonomie de la femme, il doit accepter le refus d'une femme de s'engager dans la démarche ou de la poursuivre (en France le consentement peut être retiré à tout moment), mais également apporter un soutien pour améliorer le bien-être de la mère et de son entourage familial et prévenir les éventuelles conséquences psychologiques de la situation à laquelle elle est confrontée (anxiété, dépression, etc.)

Ce soutien doit intervenir à toutes les étapes du dépistage. L'information doit se poursuivre après les examens pour pallier aux possibles répercussions psychologiques des résultats.

Le principe de justice

Il concerne principalement l'égalité de traitement dans l'accès au dépistage en dehors de toute considération d'ethnie, de religion, de nationalité. C'est le principe qui a prévalu dans l'extension du dépistage de la trisomie 21 à l'ensemble des femmes enceintes et non plus à celles uniquement âgées de 38 ans et plus. Le respect de ce principe implique également une prise en charge de qualité égale pour les femmes, qu'elles acceptent ou refusent la naissance d'un enfant trisomique.

La qualité de l'information délivrée doit être la même pour toutes les femmes, cela impose donc une homogénéisation des connaissances des professionnels de santé qui ne peut être obtenue que par le biais de la formation.

4.2. Rôle de la Sage-femme

Depuis 1997, les sages-femmes souhaitent que la prescription des marqueurs sériques maternels pour le dépistage de la trisomie 21 fasse partie de leurs compétences. Le Conseil National de l'Ordre des Sages-femmes (CNOSF) en a d'ailleurs fait la demande cette même année mais l'académie de médecine n'y était pas favorable. La prescription de ce test restait donc sous la responsabilité exclusive des médecins, ce qui depuis le 7 juillet 2011 n'est plus le cas.

Avant ce jour, le ministère de la santé répondait que « la prescription des marqueurs sériques nécessaires au diagnostic de la trisomie 21, ..., n'était pas de la compétence des sages-femmes ».

Cependant, le 7 juillet dernier a été promulguée la loi relative à la bioéthique qui comporte certaines mesures intéressant directement la profession de sage-femme. Désormais, les sages-femmes peuvent prescrire et communiquer les résultats du diagnostic prénatal, participer aux activités d'Assistance Médicale à la Procréation et diriger des recherches biomédicales dans le domaine de la maïeutique.

En effet, l'article 20 de la nouvelle loi vient corriger une incohérence qui permettait au seul médecin de recueillir le consentement des patientes et de communiquer les résultats permettant de dépister les risques pour un enfant à naître d'être atteint d'une affection

d'une particulière gravité. Cette nouvelle disposition reprend le rôle central de la profession dans le diagnostic prénatal en matière d'information, de recueil du consentement, de prescription des examens et de communication des résultats.

La compétence des sages-femmes dans le suivi des grossesses physiologiques est établie depuis de nombreuses années. Elles sont de plus en plus nombreuses, que ce soit à l'hôpital ou en libéral, à pratiquer ce suivi, notamment dans le cadre de l'accompagnement « global » de la grossesse. Elles sont donc amenées à prescrire les différents tests obligatoires ou conseillés, comme les y autorise la loi : article L.4151-1 du Code de la Santé Publique, « *l'exercice de la profession de sage-femme comporte la pratique des actes nécessaires au diagnostic, à la surveillance de la grossesse* ».

De même, comme tout praticien elles ont une obligation de moyens et de résultats. Leur rôle est alors d'informer les femmes sur les tenants et les aboutissants des différents tests de la grossesse. Avant même le 7 juillet 2011, il était donc déjà inenvisageable de ne pas aborder la question du dépistage de la trisomie 21. Malgré l'incohérence des textes, les sages-femmes tout comme les médecins, étaient amenées dans leurs pratiques courantes à prescrire ces tests régulièrement.

De plus, certaines sages-femmes possèdent un diplôme universitaire d'échographie. Elles abordent alors forcément la question du dépistage de la trisomie 21 avec les patientes, en leur expliquant le rôle des échographies dans ce dépistage, notamment par la mesure de la clarté nucale et la datation précise de la grossesse. Elles informent également les couples sur les marqueurs sériques maternels, le diagnostic anténatal et répondent ainsi à leurs éventuelles interrogations.

La sage-femme a donc un important rôle à jouer dans l'information, l'accompagnement et le soutien des couples en ce qui concerne le dépistage de la trisomie 21.

*Partie 2 : Méthodologie de recherche et
résultats de l'étude*

1. METHODOLOGIE

1.1. Problématique

Le test d'évaluation du risque de survenue de la trisomie 21 est proposé à toutes les femmes enceintes au début de leur grossesse. Mais quelles informations leur sont données? Quelle compréhension en ont-elles? Comment perçoivent-elles ce dépistage? Et quels sont les enjeux et impacts de ce dépistage sur le déroulement de la grossesse?

1.2. Objectifs

L'objectif principal de cette étude est d'apprécier le niveau de connaissance des femmes après information sur le dépistage de la Trisomie 21 et ainsi d'évaluer le nombre de patientes ayant une mauvaise connaissance concernant le dépistage de la trisomie 21 après information.

Les objectifs secondaires sont:

- Evaluer les connaissances des femmes sur ce dépistage.
- Déterminer le nombre de ces femmes connaissant l'existence de ce test avant leur grossesse.
- Proposer des outils pour améliorer la compréhension des femmes concernant ce dépistage.
- Déterminer si ce test génère une anxiété pour la patiente et/ou le couple.

1.3. Hypothèses

Les hypothèses suivantes ont été posées :

-La trisomie 21 et son dépistage sont mal connus par les femmes avant leur grossesse, d'où l'importance d'une information de qualité.

-Les patientes ont peu de connaissances sur ce dépistage malgré les informations qui leur sont délivrées au cours de la grossesse, il y a donc une mauvaise compréhension de ces explications.

-Les femmes et les couples ne connaissent pas et ne s'imaginent pas les conséquences et les impacts d'un dépistage positif.

-Ce dépistage génère de l'anxiété et peut être angoissant pour les couples.

1.4. Outils

Pour réaliser cette enquête, un questionnaire papier de 6 pages comprenant 32 questions (questions fermées et ouvertes) a été rédigé. Il se divise en 4 parties : la situation de la patiente, les informations reçues, les connaissances concernant ce dépistage et le ressenti de ces patientes.

(Annexe 2)

Les résultats ont été étudiés avec une base de données constituée sur le logiciel « Excel » afin de réaliser des statistiques.

1.5. Lieu d'étude

Cette étude s'est déroulée du 10 Octobre au 05 Novembre 2011 dans les trois services de secteur Mère-enfant de la Maternité Régionale Universitaire de Nancy (MRUN) réalisant environ 3300 accouchements par an.

1.6. Population étudiée

La population étudiée concernait les femmes présentes en secteur Mère-enfant durant la période de l'étude. Un seul paramètre d'exclusion a été pris en compte, celui

des grossesses multiples, compte tenu de la différence de méthode de dépistage chez ces patientes. Cela a permis de représenter au mieux un échantillon de la population générale.

60 questionnaires ont été distribués personnellement aux patientes avec des explications concernant les objectifs et le motif de cette enquête. Ces questionnaires étaient récupérés auprès des patientes le lendemain. 55 patientes ont participé à cette enquête, 2 ont refusé et 3 patientes n'ont pas souhaité répondre car elles ne maîtrisaient pas la langue française.

Critères d'inclusion :

- patientes accouchées
- ayant eu ou non des informations sur le dépistage de la T21
- ayant accepté ou non le dépistage de la T21
- appartenant ou non à un groupe à risque
- ayant accepté ou non une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse
- ayant un résultat de caryotype normal

Critères d'exclusion :

- grossesses multiples

2. PRESENTATION DES RESULTATS

2.1. Présentation de la population

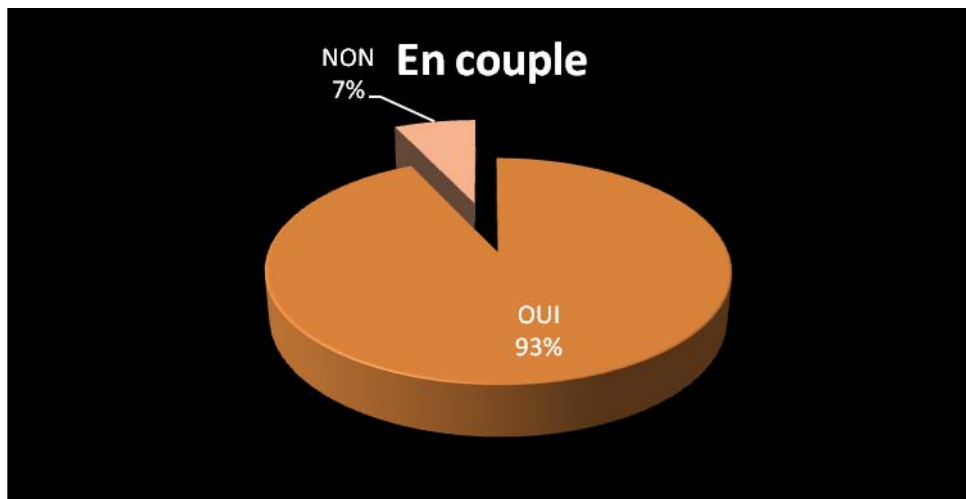
Age de la population (n=55)

La moyenne des âges de la population est de 28,74, soit 29 ans.

Le minimum étant 18 ans et le maximum 40 ans.

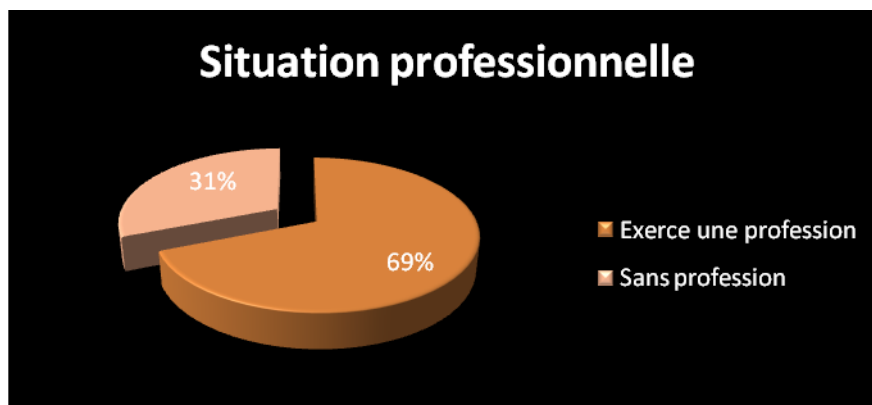
5 % de la population étudiée a un âge supérieur ou égal à 38 ans.

Situation familiale (n=55)



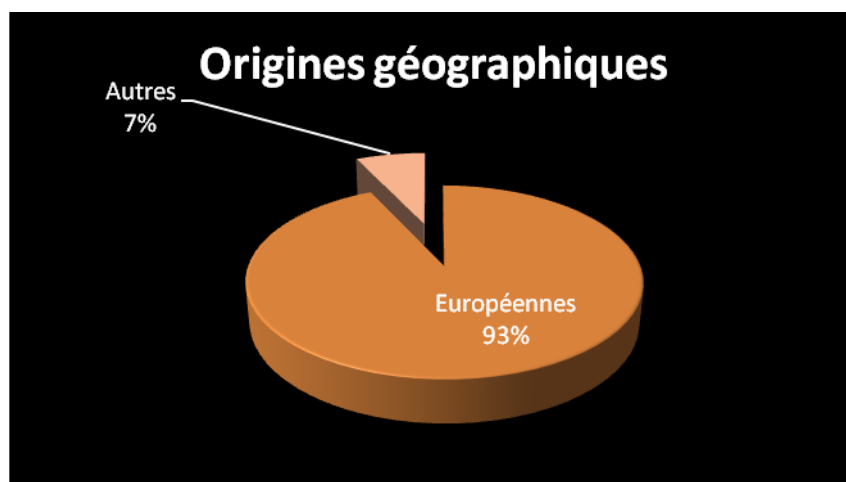
- 93% des femmes vivent en couple.
- 7% des femmes vivent seules.

Situation professionnelle (n=55)



- 69% des femmes exercent une profession. Parmi celles-ci, 16 % d'entre elles travaillent dans le milieu médical.
- 31% des femmes sont sans profession.

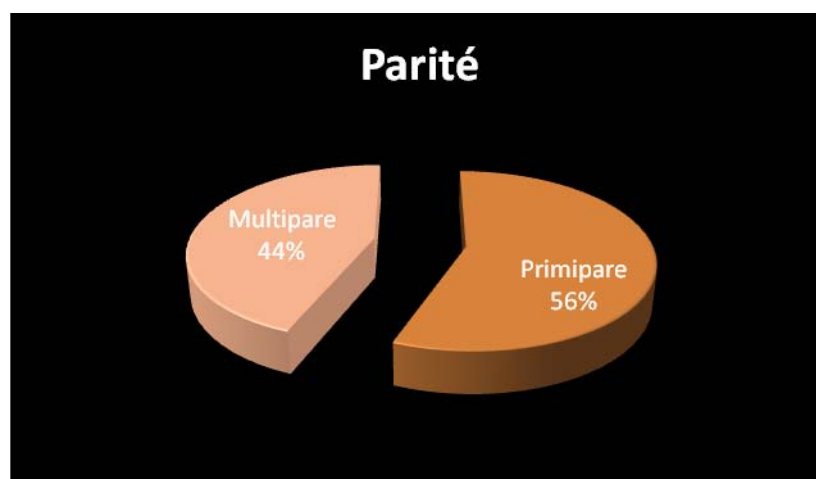
Origines géographiques (n=55)



- 93% des femmes sont d'origine européenne.
- 7% d'autres origines.

Il n'y a pas de différence significative dans les réponses aux questions suivantes pour les femmes n'étant pas d'origine européenne.

Parité de la population (n=55)

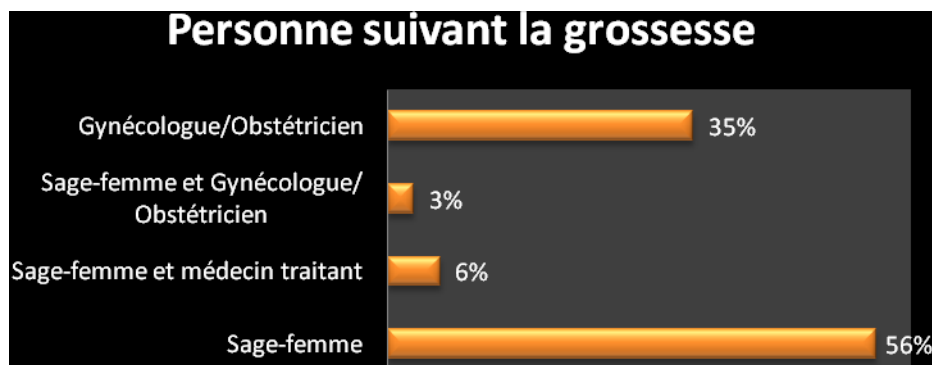


Il y a autant de primipares que de multipares.

Début de la grossesse (n=55)

- 85% des femmes ont eu un début de grossesse spontané.
- 15% des femmes ont eu un début de grossesse médicalement assisté. Concernant cette population, il y aura des différences significatives pour les questions relatives au ressenti du dépistage, notamment dans l'attente des résultats.

Suivi de la grossesse (n=55)



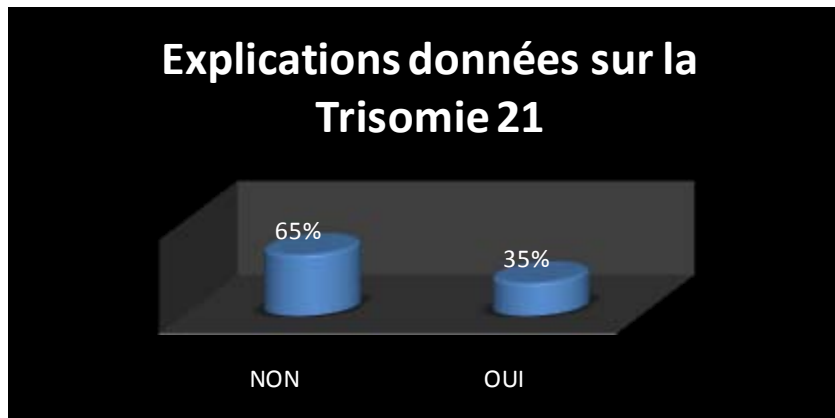
- 56% des femmes étaient suivies par une sage-femme jusqu'à leur terme.
- 35% des femmes étaient suivies exclusivement par un gynécologue/obstétricien.

2.2. Informations concernant le dépistage de la Trisomie 21

Connaissance concernant la Trisomie 21 avant cette grossesse (n=55)

- La majorité de la population étudiée avait des connaissances sur la maladie, 51 femmes sur 55 soit 93%.
- Par contre 7% ne savaient pas ce qu'était la trisomie 21.

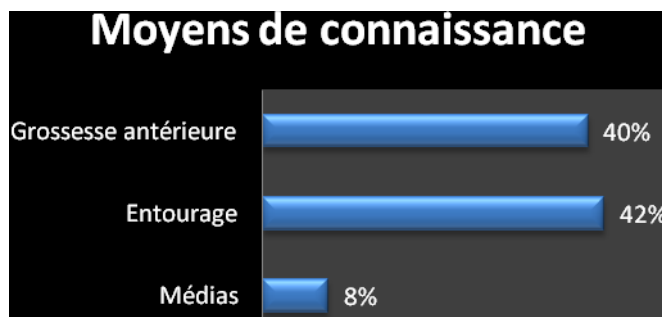
Explications données sur la Trisomie 21 au cours de cette grossesse (n=55)



65% des femmes déclarent ne pas avoir eu d'explications sur la trisomie 21 (soit 51 femmes). Parmi ces femmes, 2 ne savaient pas ce qu'était la trisomie 21.

Connaissance du dépistage avant la grossesse (n=55)

La majorité de la population étudiée connaissait l'existence et la possibilité du dépistage de la trisomie 21. Soit 85% des femmes (47 femmes sur 55).

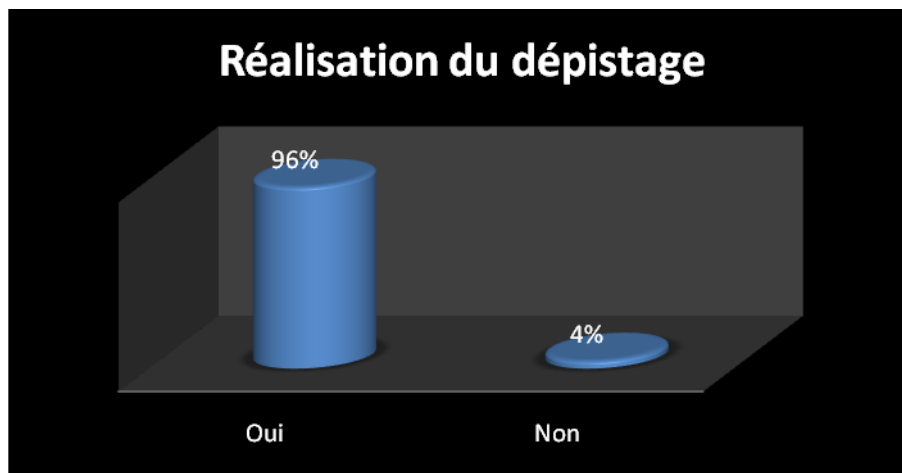


- 42 % des femmes ont connu ce dépistage par le biais d'une personne de leur entourage.
- 40% lors d'une grossesse antérieure. Soit 91% des multipares.
- 8 % ont connu la possibilité de ce dépistage grâce aux médias.

Proposition du dépistage (n=55)

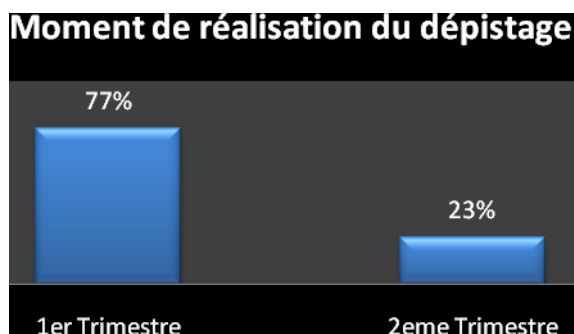
Le test de dépistage de la trisomie 21 a été proposé à toutes les femmes interrogées (soit 55 femmes).

Réalisation du dépistage (n=55)



- 96% des femmes ont réalisé ce dépistage (soit 53 femmes sur 55).
- 4 % l'ont refusé (soit 2 femmes sur 55). Ces deux patientes ont refusé ce dépistage pour le même motif, elles n'envisageaient pas l'interruption de leur grossesse.

Moment de réalisation du dépistage (n= 53, patientes ayant effectuées le dépistage)



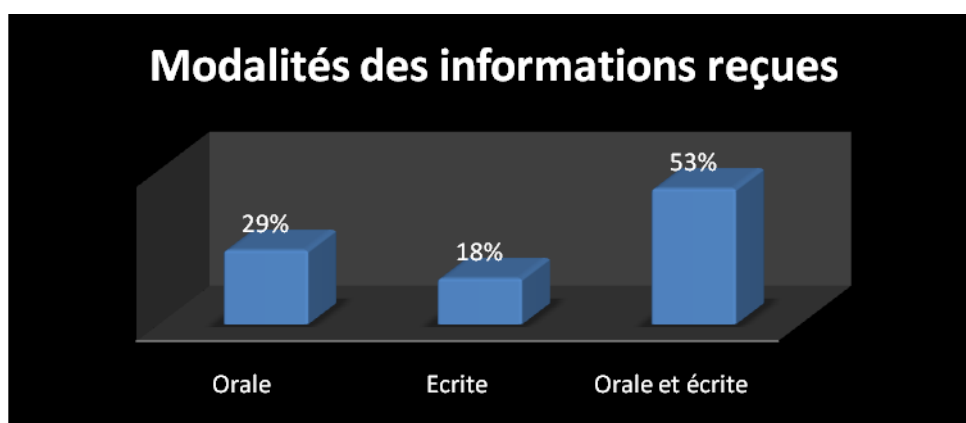
- 77% des femmes ont réalisé ce dépistage au cours du premier trimestre (entre 11 SA et 13 SA + 6 jours).
- 23% des femmes ont réalisé ce dépistage au cours de deuxième trimestre (entre 14 SA et 17 SA + 6 jours).

Résultats du dépistage (n=53)

- La majorité de la population étudiée, soit 94% des femmes, n'était pas dans un groupe à risque.
- 6% (soit 3 femmes sur 53) faisaient partie d'une population à risque.

Ces 3 femmes ont toutes réalisé un prélèvement de villosités chorales ou une amniocentèse. Les 3 caryotypes étaient normaux, sans anomalies chromosomiques.

Informations reçues et consentement (n=55)



- La majorité des praticiens soit 53% utilise les deux supports (oral et écrit) pour informer leurs patientes.

29% des femmes ont reçu des informations uniquement orales.

18 % uniquement écrites.

- 84 % de la population étudiée déclare ces informations suffisantes.

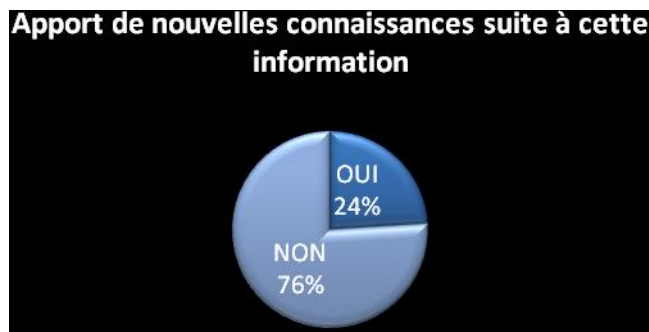
Cependant 16% des femmes ne sont pas satisfaites et certaines de leurs interrogations restent en suspens (soit 9 femmes sur 55).

Concernant ces 9 femmes :

- 3 ont jugé les informations reçues trop complexes
- 2 n'ont pas posé leurs questions par manque de temps
- 2 n'ont pas osé poser leurs questions
- 2 n'ont pas justifié leur réponse

- 73% des femmes ont le souvenir d'avoir signé un consentement.
27% (soit 15 femmes sur 55) disent ne pas s'en souvenir.

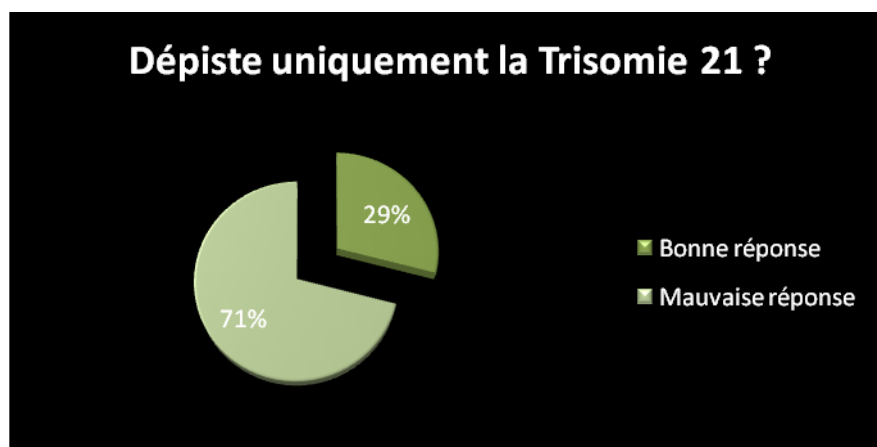
Connaissances apportées suite aux informations (n=55)



- Après informations, 76% des femmes ne sont pas mieux renseignées sur la trisomie 21 et son dépistage.
- 24 % déclarent avoir plus de connaissances sur le sujet.

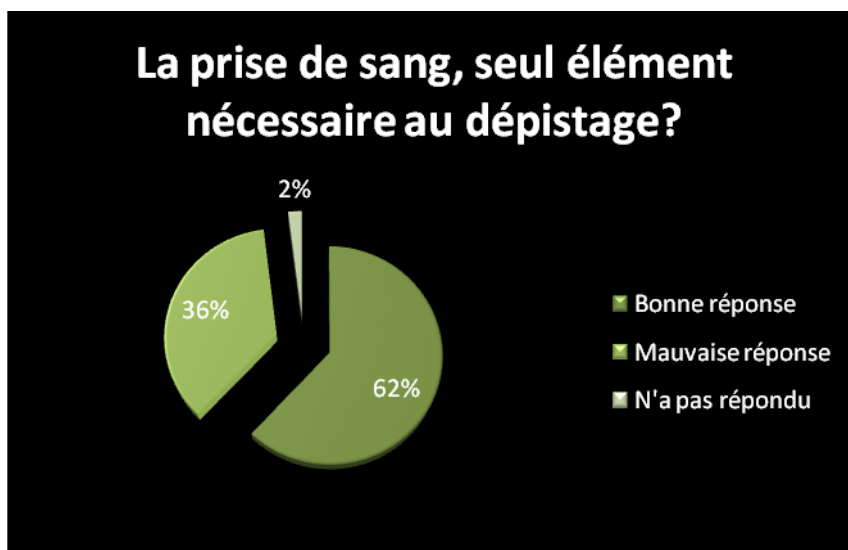
2.3. Connaissances concernant le dépistage de la Trisomie 21

Permet-il de dépister uniquement la Trisomie 21 ? (n=55)



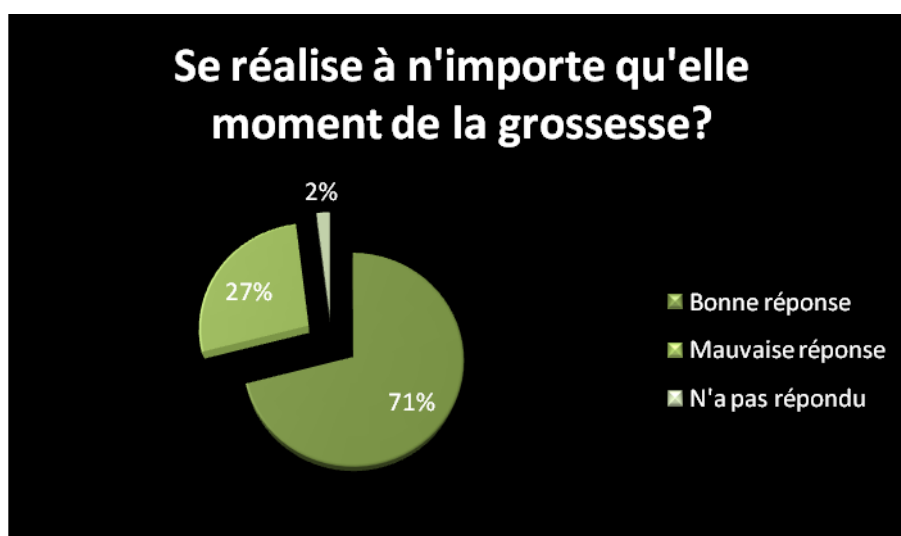
- 71% des femmes pensent que le dépistage permet de dépister uniquement la trisomie 21.
- 29% des femmes ont retenu l'information ou ont eu cette information concernant les différentes anomalies chromosomiques dépistables.

La prise de sang (marqueurs sanguins maternels) est-elle le seul élément nécessaire pour évaluer le risque de survenue de la Trisomie 21 ? (n=55)



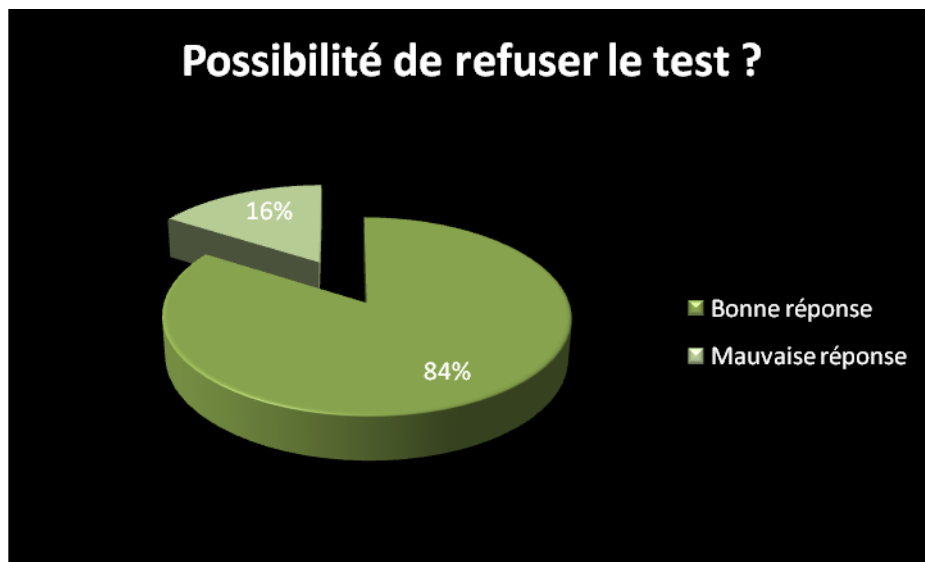
62% des femmes ont connaissance de l'existence d'autres facteurs permettant de calculer le risque de survenue de la trisomie 21.

Peut-il être réalisé à n'importe quel moment de la grossesse ? (n=55)



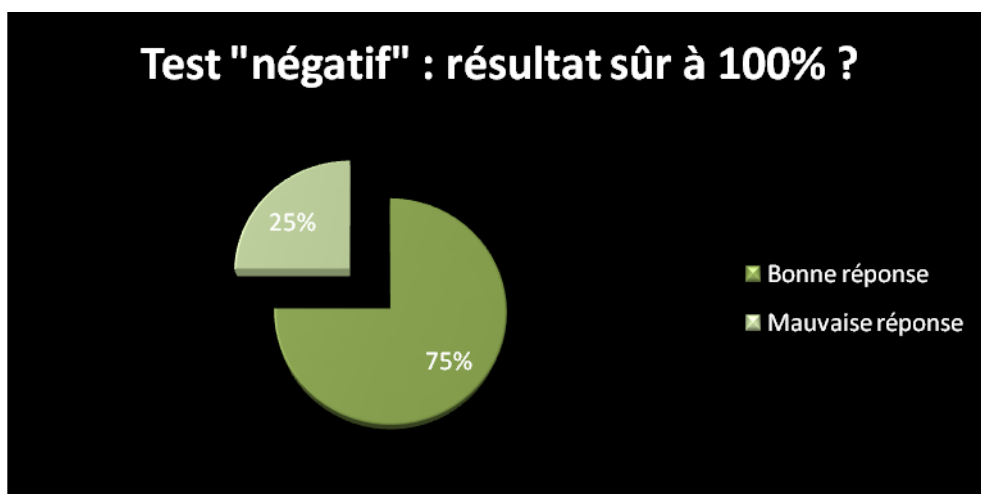
La majorité des femmes savent que le dépistage de la Trisomie 21 doit se réaliser à un moment précis de la grossesse.

Pouvez-vous refuser ce dépistage ? (n=55)



La majorité de la population sait qu'elle a la possibilité de refuser ce dépistage.

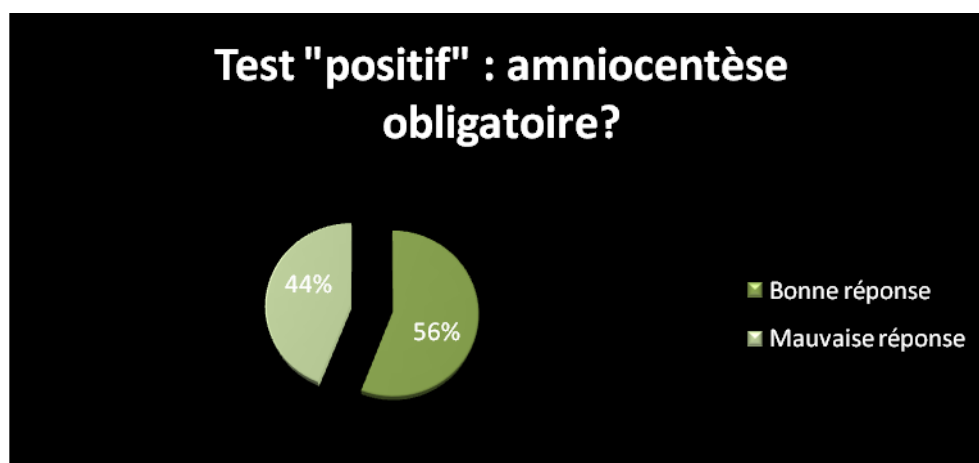
Si le test revient « négatif » (= je ne suis pas dans un groupe à risque), je suis sûre que mon enfant ne sera pas atteint de Trisomie 21 ? (n=55)



- 75% des femmes répondent correctement à cette question et savent que le résultat de ce dépistage n'est pas une valeur sûre, qu'il peut exister des faux négatifs.

- Cependant 25% de la population, pense que le résultat de ce dépistage est un diagnostic de certitude.

Si le test revient « positif », (= je suis dans un groupe à risque), je suis obligée de réaliser une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse ? (n=55)



Presque la moitié des femmes pensent que l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités choriales sont obligatoires suite à un dépistage les plaçant dans un groupe à risque.

2.4. Ressenti par rapport à ce dépistage

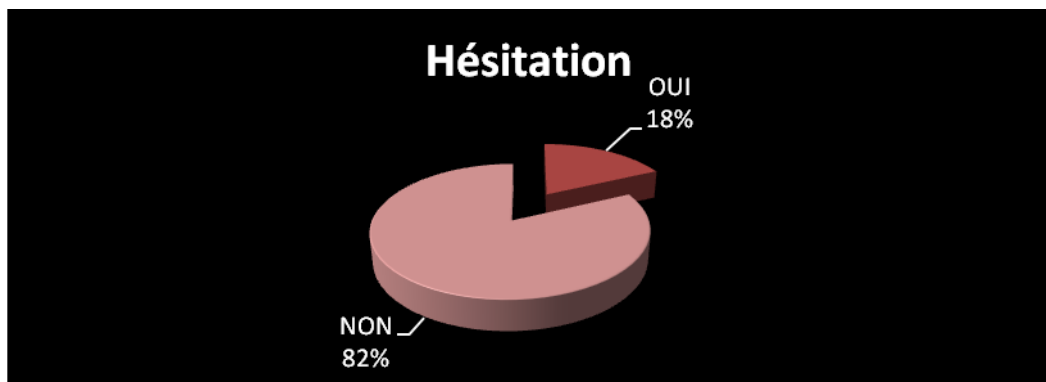
Ressenti lors de la présentation du dépistage (n=55)

Seulement 62% des femmes ont répondu à cette question soit 34 femmes sur 55.

Dépistage rassurant, besoin de savoir	23%	8 femmes
Inquiétude, peur du résultat, pas de risque O	21%	7 femmes

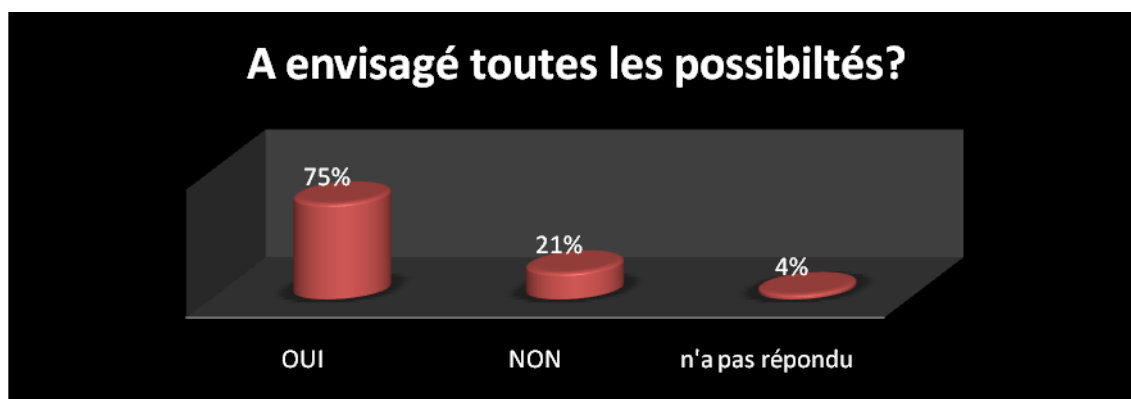
Sentiment ambivalent (rassurée par l'existence du dépistage mais angoisse du résultat).	35%	12 femmes
Pas d'appréhension, un dépistage parmi d'autres	15%	5 femmes
Inutile, « les enfants handicapés ne doivent pas être exclus de la société »	6%	2 femmes

Hésitation concernant la réalisation du dépistage (n=55)



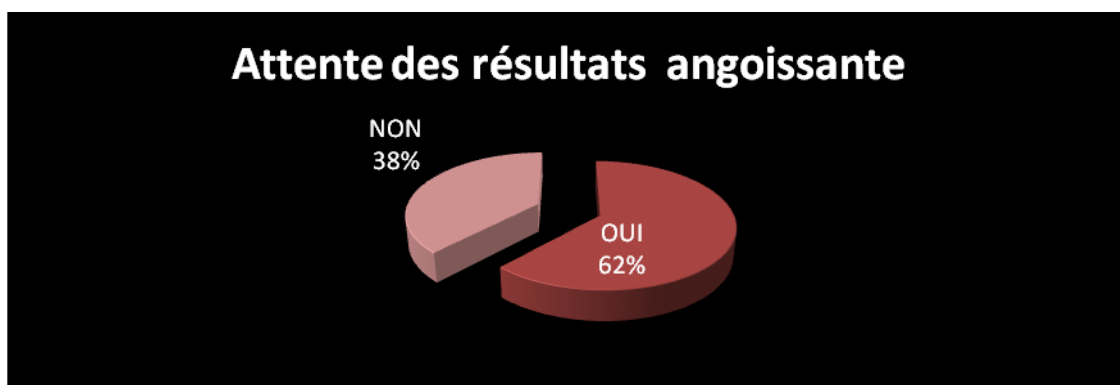
- 82% de la population étudiée n'a pas hésité à réaliser le dépistage.
- 18% des femmes ont hésité avant de le réaliser. Soit 10 femmes sur 55.
6 femmes justifient cette hésitation par la peur de savoir, de devoir choisir en cas de résultats les plaçant dans une population à risque ou dans le cas où un diagnostic de trisomie 21 serait posé suite à une amniocentèse.
4 ne pas justifient pas leur réponse.

Possibilités et conséquences du résultat du dépistage (n=53, patientes ayant effectué le dépistage)



- 75% des femmes ont envisagé toutes les possibilités de résultat (soit 40 femmes sur 53). Ces 40 femmes ont pensé à l'interruption médicale de grossesse en cas d'anomalies chromosomiques.
- 21% des femmes n'ont pas pensé aux différentes possibilités du résultat.
- 4 % soit 2 femmes n'ont pas répondu à cette question.

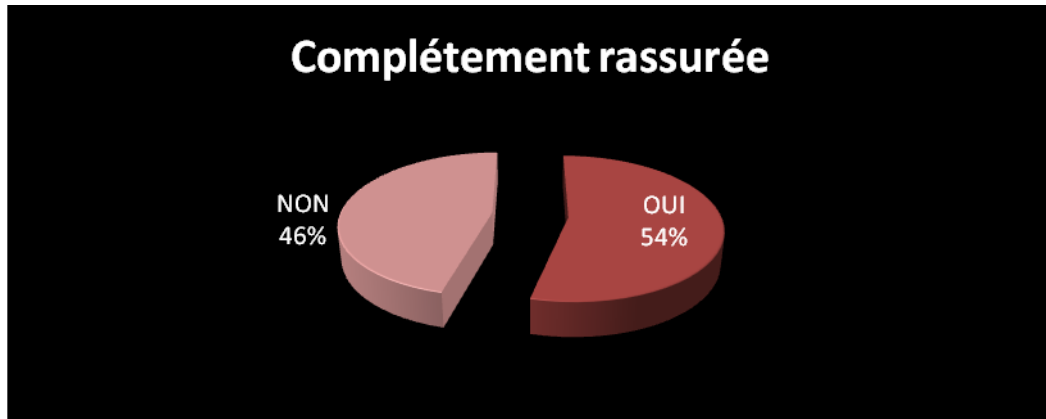
L'attente des résultats (n=53)



- 62% des femmes ont été angoissées dans l'attente des résultats (soit 33 femmes sur 53).
13 femmes justifient leur réponse : pour la majorité, elles avaient peur d'un résultat pathologiques, de devoir choisir. Ne désirant « ni avorter, ni avoir un enfant handicapé ». 46% d'entre elles ont eu un début de grossesse médicalement assisté.

- 38% des femmes n'ont pas été angoissées dans l'attente des résultats.

Suite aux résultats (n=50, patientes dont le dépistage ne les place pas dans une population à risque)



- La majorité de la population étudiée se dit complètement rassurée par le résultat du dépistage (soit 54%).
- Cependant 46 % des femmes ne le sont pas, soit 23 femmes sur 50.
 - Pour 10 de ces femmes, le risque zéro n'existe pas, elles n'oublient pas le risque de faux négatifs.
 - 4 autres sont rassurées par le résultat mais ont d'autres angoisses concernant d'autres risques pouvant survenir pendant la grossesse.
 - 9 femmes n'ont pas justifié leur réponse.

Effets du dépistage sur la grossesse (n=50)

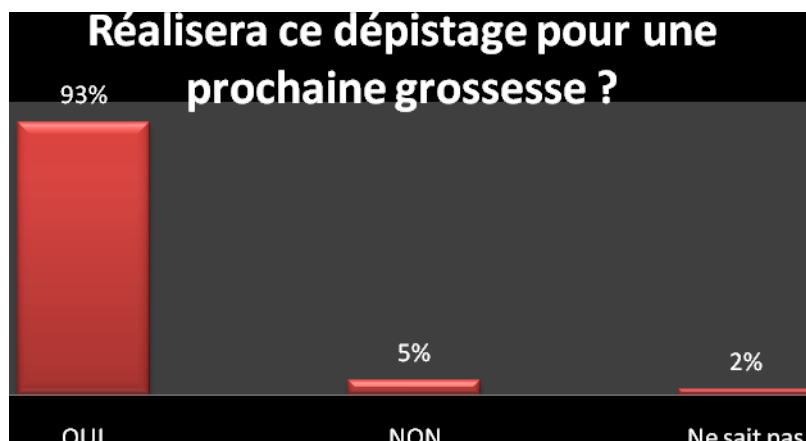


- Pour 52% des femmes, ce dépistage a eu des effets positifs sur la grossesse (soit 26 femmes sur 50).

10 d'entre elles précisent leur réponse. Pour la majorité, elles justifient cet effet positif par un soulagement suite aux résultats, elles ont pu être rassurées et poursuivre ainsi leur grossesse sereinement.

- Pour 44% des femmes, ce dépistage a été sans effet sur la grossesse (22 femmes sur 50).
- Pour 4%, le dépistage a eu un effet négatif sur la grossesse (2 femmes sur 50), cependant elles ne justifient pas leur réponse.

Pour une prochaine grossesse (n=55)



- 93% de la population étudiée pense refaire le test pour une future grossesse. La majorité des femmes justifie ce choix par une « chance » de pouvoir réaliser ce dépistage et ainsi de savoir et avoir le choix si le résultat est « positif ». Aussi, ce dépistage leur permet d'être « un minimum » rassurée suite aux résultats.

- 5 % ne réalisera pas ce test pour une prochaine grossesse.

Soit 3 femmes sur 55 : 2 n'envisagent dans aucun cas l'interruption de grossesse (les 2 mêmes patientes qui ont refusé le dépistage). Une qui ne justifie pas sa réponse.

Partie 3 : Interprétation des résultats et discussion

1. BIAIS DE L'ETUDE ET DIFFICULTES RENCONTREES

1.1. Biais de l'étude

Le premier biais retrouvé est le suivant : le délai entre l'information, la réalisation, les résultats du dépistage et la remise du questionnaire. Environ 6 mois séparent ces deux actions. Les informations perçues et les souvenirs sont donc plus lointains.

Cependant, l'enquête a été menée en secteur Mère-enfant afin de ne pas générer d'anxiété durant la grossesse, mais aussi pour une question pratique du recueil des questionnaires.

Toutefois, les détails n'ont pas été abordés, les questions posées sont simples et reprennent un niveau moyen de compréhension du dépistage.

On peut également retrouver le biais des patientes qui ont choisi d'interrompre leur grossesse pour trisomie 21 ou autres malformations, ou bien les femmes qui ont fait une fausse couche tardive.

1.2. Difficultés rencontrées, freins de l'étude

Le sujet initial proposé pour ce mémoire était les impacts et répercussions du dépistage de la trisomie 21. Les hypothèses suivantes avaient été posées : le dépistage de la trisomie 21 engendrerait des répercussions sur le vécu de la grossesse des femmes et sur la qualité de l'attachement précoce mère-enfant. De plus, la prise en charge et l'accompagnement des professionnels de santé auraient un lien sur le ressenti des femmes, des futurs parents.

L'étude aurait du être menée par le biais d'entretiens individuels à la MRUN et à Prima Facié (structure pilote de soins, de recherche et d'enseignement rattachée à la maternité

de hôpital Necker de Paris) avec des futures mères ayant réalisé un caryotype revenu normal suite à un dépistage de la trisomie 21 les plaçant dans un groupe à risque.

Cette étude avait été débutée à Paris mais a dû être abandonnée courant du mois de juillet 2011 suite à des problèmes éthiques et médico-légaux : le recueil de données choisi était à caractère personnel et intrusif. Pour poursuivre cette étude à la MRUN, le protocole de recherche devait avant tout passer devant des comités et les délais nécessaires à la poursuite de l'étude ne correspondaient pas avec les échéances fixées.

Le sujet actuel s'en rapproche. Cependant, le ressenti des patientes évalué dans ce nouveau questionnaire semble moins bien interprétable et moins pertinent que par un entretien individuel.

Cet épisode m'a ralenti dans la suite de mon mémoire et dans la nouvelle étude. J'ai donc choisi de distribuer le nombre de questionnaire minimum pour une enquête fiable. Un plus grand nombre de questionnaires aurait en effet pu être distribué compte tenu des 3300 accouchements annuels réalisés à la MRUN.

2. ANALYSES, INTERPRETATION DES RESULTATS

2.1. Présentation de la population

2.1.1. Caractéristiques

La moyenne des âges des femmes ayant participé à l'étude était de 29 ans. La majorité des femmes (89%) avaient entre 20 et 35 ans.

De plus, 69% exerçaient une profession, dont 16% dans le milieu médical.

Enfin, toutes les patientes qui ont répondu au questionnaire avaient une bonne maîtrise de la langue française, les 3 patientes qui ne parlaient pas ou peu le français avaient refusé de participer à cette étude.

Ces femmes avaient donc une certaine maturité intellectuelle et une bonne maîtrise de la langue française ce qui pouvait faciliter la compréhension des explications données.

Par ailleurs, le questionnaire a été réalisé en termes simples.

Les biais liés à la compréhension du questionnaire sont donc réduits.

D'autre part, la moitié des femmes était des multipares. 92% d'entre elles connaissaient l'existence et la possibilité de ce dépistage grâce à une grossesse antérieure.

La moitié des femmes recevait donc l'information au moins pour la deuxième fois.

2.1.2. Suivi de la grossesse

Le suivi prénatal a été réalisé exclusivement par une sage-femme pour 56% des patientes interrogées. De plus, 9% de la population étudiée a eu une surveillance partagée entre une sage-femme et un autre praticien. Ce pourcentage est un peu plus

élevé que celui de l'enquête nationale périnatale de 2010 : 39,4 % (26,6% en 2003) [22] mais tout de même en accord avec ses déclarations « la contribution des différents professionnels dans le suivi des grossesses s'est diversifiée avec un rôle plus grand des sages-femmes salariées en maternité ».

Les compétences de la sage-femme sont donc pleinement sollicitées. Elles jouent un rôle important dans le suivi des grossesses physiologiques.

Il est important de rappeler qu'avant le 7 juillet 2011, le ministre de la santé déclarait que le dépistage de la trisomie 21 n'était pas de la compétence des sages-femmes.

Cependant, malgré l'incohérence des textes, les sages-femmes étaient tout de même amenées à prescrire ces tests. Cette pratique courante est bien illustrée dans ces résultats. La population étudiée au moment de l'enquête (fin octobre, début novembre) avait déjà accouchée. Les sages-femmes avaient donc déjà bien avant le 07 juillet 2011 abordé la question du dépistage et effectué sa prescription (avec au préalable, un accord de la sécurité sociale qui autorise le remboursement).

L'article 20 de cette nouvelle loi relative à la bioéthique vient donc officiellement et légitimement corriger cette incohérence. Cette nouvelle disposition reprend le rôle central de la profession de sage-femme dans le dépistage prénatal en matière d'information, de recueil du consentement, de prescription des examens et de communication des résultats.

2.1.3. Proposition, réalisation et moment du dépistage

Dans la stratégie actuelle du dépistage de la trisomie 21, celui-ci doit être obligatoirement proposé à toutes les femmes enceintes. Dans l'étude menée, toute la population s'est vue proposer le test de dépistage.

Pourtant, certaines situations ne le permettent pas, notamment lors d'une grossesse découverte tardivement. Aucune des femmes interrogées ne se trouvait dans cette situation.

Le degré de couverture global pour cette enquête est donc tout à fait satisfaisant.

Le dépistage a été réalisé par 96% des femmes. Le taux de dépistage réalisé est supérieur dans cet échantillon au taux observé dans la population générale. Selon

l'enquête nationale périnatale de 2010, 84% des femmes disent avoir réalisé ce dépistage contre 80% en 2003 [22].

La proposition et la réalisation du dépistage de la trisomie 21 se sont en effet généralisées grâce à sa proposition systématique à toutes les femmes enceintes en 1997 mais aussi avec la modification des modalités de mise en œuvre en 2009.

La majorité des femmes justifient sa réalisation par une chance de pouvoir le faire et ainsi d'être rassurées, mais aussi par le fait que ce dépistage est un examen parmi d'autres, « de routine ».

Concernant les 4% qui ont refusé le dépistage, elles étaient d'origines géographiques communes, européennes et n'avaient pas de convictions religieuses particulières. Elles justifient ce refus de la même manière. Elles n'envisageaient pas l'interruption de leur grossesse, jugeaient que les enfants handicapés avaient une place dans notre société et connaissaient la maladie.

Une bonne connaissance des caractéristiques de la maladie semble peut-être permettre de l'aborder avec moins d'angoisse.

Ce dépistage a été réalisé par 77% des femmes au 1^{er} trimestre. Ce pourcentage est satisfaisant. En effet, dans les stratégies de dépistage, le 1^{er} trimestre s'est imposé comme le moment privilégié pour effectuer un dépistage. L'identification des risques doit être le plus précoce possible afin de permettre leur prévention et leur prise en charge dès le début de la grossesse.

23% des femmes ont réalisé ce dépistage au 2^{ème} trimestre. Ce pourcentage peut s'expliquer par une découverte et une déclaration de la grossesse un peu plus tardive.

2.2. Connaissances avant la grossesse

Hypothèse : « la trisomie 21 et son dépistage sont mal connus par les femmes avant leur grossesse, d'où l'importance d'une information de qualité »

2.2.1. Connaissances et informations sur la trisomie 21

La majorité de la population étudiée (93%) dit avoir des connaissances sur la trisomie 21 avant toute consultation prénatale. Dans ce questionnaire, les connaissances des patientes sur la maladie ne sont pas évaluables, cela constitue donc un biais dans l'étude. Il est difficile de différencier les femmes qui connaissent réellement les caractéristiques de la maladie et celles qui en ont seulement entendu parler.

Cependant même si la majorité des femmes dit connaître la maladie, le respect de l'autonomie est un principe éthique majeur du dépistage et du diagnostic prénatal. Il exige que la femme ait une compréhension complète. Cette compréhension implique des informations sur la description de la maladie, la trisomie 21 elle-même, afin que la femme ait une compréhension complète des implications de ses décisions.

Hors 65% des femmes ont déclaré ne pas voir eu d'explications sur la trisomie 21 et parmi ces femmes 6% ne connaissaient pas la maladie.

2.2.2. Connaissances du dépistage

L'existence et la possibilité de ce dépistage avant leur grossesse étaient connues par 85% des femmes. Mises à part les multipares, la majorité des femmes interrogées a connu ce dépistage par le biais de leur entourage. Cet entourage n'avait pas forcément des connaissances exactes. Il faut donc faire attention à la transmission du vécu des femmes entre elles mais aussi aux idées reçues.

➤ *Cette hypothèse ne peut être validée compte tenu des résultats obtenus.*

En effet, une majorité des femmes disent avoir des connaissances préalables à la grossesse sur la trisomie 21 et son dépistage. Cependant, quelle est la réalité et la qualité de ces connaissances et des informations perçues ?

Il est donc important d'apporter une information claire et complète à toutes les femmes enceintes mais aussi à celles qui se disent déjà informées.

2.3. Informations reçues et compréhension

Hypothèse : « les patientes ont peu de connaissances sur ce dépistage malgré les informations qui leur sont délivrées au cours de la grossesse, il y a donc une mauvaise compréhension de ces explications »

2.3.1. Satisfaction de la population étudiée

La moitié des femmes (53%) ont été informées de façon orale et écrite, un tiers a reçu des informations uniquement orales et 18% uniquement écrites.

La moitié des praticiens a donc respecté entièrement le principe d'autonomie signifiant que l'information délivrée par les professionnels doit être directe, orale et faire l'objet d'un support écrit.

A la MRUN, le livret d'information relatif au dépistage de la trisomie 21 (Annexe 4) est disponible dans tous les bureaux du service des consultations externe, il serait donc préférable de l'utiliser systématiquement.

Ces informations ont été déclarées suffisantes par 84% de la population. Cependant, ce taux varie selon le mode d'information. 96% des femmes informées de façon orale et écrite jugent l'information satisfaisante contre 54% des femmes informées uniquement de façon écrite et 79% des femmes informées de façon orale.

Le taux de satisfaction des informations données est donc nettement supérieur lorsque les praticiens délivrent une information écrite et orale. L'existence d'un support papier est donc important dans chaque établissement, cependant cette information écrite ne dispense pas de l'information orale.

Dans la question posée sur les connaissances apportées suites à ces informations, 76% des femmes disent ne pas être mieux renseignées après explications. Ce pourcentage pose tout de même question. Les femmes avaient-elles déjà avant leur grossesse de très bonnes connaissances sur ce dépistage ? Ou bien certains professionnels n'évoquent-ils pas seulement les généralités du dépistage ?

Les résultats suivants montrent cependant qu'il existe une nette différence sur la satisfaction des femmes en ce qui concerne le contenu des informations reçues et la compréhension qu'elles en ont eu. Cela démontre qu'être satisfaite ne signifie pas

forcément comprendre ou bien avoir reçu les informations utiles et nécessaires à un consentement éclairé.

2.3.2. Connaissances sur le dépistage de la trisomie 21 après informations

Modalités du dépistage

-Concernant le moment de réalisation du dépistage, 71% des femmes savaient qu'il y avait des délais réglementaires pour la réalisation de ce dépistage.

Ce résultat est satisfaisant car pour la validité du dépistage et l'interprétation des résultats il faut que le professionnel sensibilise la patiente sur les dates limites auxquelles elle peut et doit réaliser ce dépistage.

Il existe tout de même 27% des femmes qui ne connaissaient pas cette caractéristique importante et nécessaire du dépistage de la trisomie 21.

-Concernant les éléments nécessaires à l'évaluation du risque de survenue de la trisomie 21, 62% des femmes avaient connaissance de la nouvelle stratégie de dépistage dans laquelle la clarté nucale mesurée à l'échographie du 1^{er} trimestre est impérative pour un dépistage combiné au 1^{er} trimestre ou pour un dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} trimestre.

-Concernant les anomalies dépistables, 71% des femmes ne savaient pas que ce dépistage pouvait éventuellement détecter d'autres anomalies. Les marqueurs sériques tels que l'AFP et L'HCG, par leurs variations peuvent en effet préjuger d'un risque plus élevé de trisomie 21 mais aussi de trisomie 13, 18 et de malformation du tube neural.

Cette information n'est pas donnée dans le support écrit de la MRUN, cependant elle est spécifiée dans le consentement : « atteste avoir reçu du Docteur... des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ». Cette information est importante car suite à ce dépistage le calcul de risque peut très bien être inférieur à 1/250 en ce qui concerne la trisomie 21 mais placer la patiente dans une population à risque pour les autres anomalies. Et si

l'information portant sur les autres anomalies détectables par ce dépistage n'a pas été faite, ce résultat se révélera inexplicable pour la patiente et encore plus perturbant.

Fiabilité du dépistage

Pour 25% des femmes, le résultat était sûr à 100%, elles pensaient avoir à l'issue de ce dépistage une garantie à 100% de la non atteinte de leur enfant. Elles n'avaient pas connaissance du risque résiduel, des possibles faux positifs ou faux négatifs.

Même si les nouvelles stratégies rendent le dépistage de la trisomie 21 de plus en plus performant, ce dépistage n'a pas valeur de diagnostic. Il est donc primordial d'expliquer aux patientes que ce dépistage les classe ou non dans un groupe à risque mais que le seul moyen de savoir si l'enfant est atteint est d'effectuer un caryotype par PVC ou amniocentèse (facultatifs eux aussi).

Obligation de dépistage, de diagnostic

Suite à un dépistage les plaçant dans un groupe à risque, presque la moitié des femmes (44%) pensait que le PVC et l'amniocentèse étaient obligatoires. Or les professionnels se doivent d'informer chaque patiente sur toutes les éventualités des résultats.

Cependant, les patientes ont bien intégré le caractère facultatif du dépistage. 84% de la population étudiée savait qu'elle avait la possibilité de refuser ce dépistage. Cette information est tout de même primordiale et devrait être diffusée et comprise par toutes les femmes (16% pensaient ce dépistage obligatoire). Le caractère facultatif de ce dépistage est sa principale caractéristique, qui permet d'ailleurs pour certains de ne pas le considérer comme eugénique.

Certaines femmes pensent encore que cet examen fait parti du suivi classique de la grossesse malgré les informations données. Une grande clarté du praticien est donc indispensable. La femme enceinte, le couple sont libres de leur décision et celle-ci doit être respectée. Selon le principe de bienfaisance, le praticien doit fournir les informations précises et appropriées nécessaires à l'exercice d'autonomie de la patiente et doit accepter quels qu'ils soient ses choix.

Le consentement

Concernant le consentement, 27% des femmes ne se souviennent pas l'avoir signé. Ce pourcentage paraît élevé, car une signature n'est pas à banaliser. Ceci renforce l'impression d'examen de routine faisant partie du suivi classique.

Par ailleurs, l'observation des patientes montre qu'elles signent pour la plupart ces consentements sans même les lire. Cela peut sans doute s'expliquer par l'entière confiance qu'elles accordent à leur praticien.

➤ ***L'hypothèse posée est donc confirmée au vu des résultats et commentaires exposés.***

Ainsi, sur les 55 patientes interrogées seules 4 d'entre elles ont répondu correctement aux 6 questions portant sur les connaissances après informations. On remarque tout de même que les femmes sont pour la majorité satisfaites des informations reçues, elles n'ont donc pas forcément conscience de leur défaut de compréhension.

Se pose alors la question de la qualité de l'information reçue. Ce manque de compréhension a-t-il un lien avec l'information délivrée par les professionnels ?

2.4. Conséquences du dépistage

Hypothèse : « les femmes et les couples ne connaissent pas et ne s'imaginent pas les conséquences et les impacts d'un dépistage positif ».

Au moment de la réalisation du dépistage, 75% des femmes déclarent avoir envisagé les différentes possibilités de résultats. Toutes ces femmes avaient pensé à l'interruption médicale de grossesse en cas d'anomalies chromosomiques. Ce pourcentage montre donc que la majorité des femmes avait compris le principe, l'enjeu et les conséquences éventuelles de ce dépistage.

Cependant, 21% des femmes n'avaient pas envisagé ces différentes possibilités, les conséquences et décisions que ce dépistage pouvait impliquer.

Cette hypothèse est donc valable pour seulement une minorité des femmes.

Cependant, ce dépistage ne doit pas être banalisé. Les démarches et les décisions qu'il peut entraîner doivent engendrer une réelle réflexion de la part des couples dès sa réalisation et même avant sa réalisation.

Une étude menée par l'unité Inserm 912 en 2009 « Sciences économiques et sociales, systèmes de santé, société » révèle que les femmes sont susceptibles de mal comprendre les différentes étapes de ce dépistage. Ces chercheurs montrent dans cette étude, que la moitié des femmes ayant accepté une échographie et un test sanguin n'avait pas conscience qu'elle pouvait être amenée à prendre d'autres décisions : faire ou non une amniocentèse et en cas de diagnostic avéré de trisomie 21, poursuivre ou interrompre leur grossesse.

Par l'obtention du consentement écrit des femmes, le dépistage de la trisomie 21 fait l'objet d'une réglementation spécifique. Le principe de décision éclairée est donc au coeur de ce dispositif réglementaire.

L'attitude des femmes est difficilement condamnable, car ce dépistage est complexe et il est compréhensible que certaines, peuvent ne pas avoir conscience des implications potentielles ; il s'agirait donc alors d'accompagner ce dépistage par une information adaptée leur permettant des prises de décision en accord avec leurs valeurs.

Aussi, concernant la population étudiée, 9% des femmes déclaraient les informations reçues trop complexes et n'avaient pas osé poser leurs interrogations par « peur » ou manque de temps.

Que certaines femmes ou certains couples aient peur de regarder le problème droit dans les yeux c'est probable. Néanmoins, il semblerait que si le travail d'information des professionnels était fait de façon adéquate, les femmes seraient moins nombreuses à ne pas être conscientes de ces implications, ce qui est effectivement fondamental pour prendre une décision « éclairée ».

2.5. Ressenti par rapport au dépistage

Hypothèse : « ce dépistage génère de l'anxiété et peut être angoissant pour les couples »

Concernant le ressenti des patientes lors de la présentation du dépistage, seulement 62% des femmes ont répondu à la question. Compte tenu du délai qui sépare la présentation du dépistage et le remplissage de ce questionnaire, elles n'ont sans doute pas pris le temps d'y réfléchir et d'y répondre. La question était ouverte, la libre expression des patientes semblait plus pertinente que la proposition et la généralisation de réponses. Le ressenti de ces patientes aurait sans doute été plus interprétable et de meilleure qualité par le biais d'entretien individuel, cependant cette option n'était pas réalisable.

Concernant les femmes qui ont répondu à cette question :

-15% d'entre elles n'avaient pas d'appréhension, ce dépistage était un examen sanguin parmi d'autres déjà réalisés. Parmi ces femmes, la majorité n'avait pas envisagé les différentes possibilités de résultats et ne s'imaginait pas les conséquences possibles du dépistage.

Les mêmes questions se posent : ont-elles reçues une information adaptée ? Ou bien ont-elles fait une sélection de l'information reçue car elles n'étaient pas prêtes à entendre qu'un risque d'anomalies était possible ?

-21% ont plutôt été inquiètes, connaissaient les différentes possibilités de résultats mais aussi l'existence de faux négatif. Ces femmes ont donc reçu et entendu les informations relatives aux conséquences du dépistage et à sa fiabilité. Suite aux informations reçues, il est donc possible que certaines femmes soient amenées à se poser des questions auxquelles elles n'avaient pas réfléchi et soient de ce fait inquiétées. Il faut donc garder à l'esprit que les informations apportées peuvent aussi être source d'anxiété.

-23% trouvaient l'existence de ce dépistage rassurant.

-35% avaient plutôt un sentiment ambivalent, elles étaient rassurées par l'existence de dépistage mais en même temps angoissées par les possibilités de résultats.

La majorité de la population étudiée (82%) n'a pas eu d'hésitation quant à la réalisation de ce dépistage. Cependant, pour 62% des femmes, l'attente des résultats a été angoissante. Toutes les femmes ayant justifié cette réponse avaient peur d'un résultat pathologique. Peur de devoir choisir...

Au cours de la grossesse et même dès l'instant où une femme apprend qu'elle va devenir maman, le fœtus est investi par ses parents. Ils ne l'imaginent pas comme un simple « bébé », l'enfant est pour le couple ce qu'il projette en lui, un enfant sacré, élevé au rang d'idéal.

Attendre un enfant met donc en œuvre des remaniements psychiques et on peut dire que celle ou celui qui attend un enfant, attend bien plus qu'un enfant...

Il est donc compréhensible et normal que dans l'attente des résultats la future mère puisse ressentir ce type de peurs et d'angoisses.

Concernant les résultats du dépistage, 94% des femmes interrogées ne se situaient pas dans une population à risque de survenue de trisomie 21, néanmoins la moitié d'entre elles n'ont pas été complètement rassurées par ce résultat. Cela révèle l'anxiété majeure induite par les faux négatifs mais aussi la fausse réassurance de certaines patientes ayant eu un faux négatif.

Les femmes interrogées dans cette étude avaient majoritairement une opinion favorable du dépistage de la trisomie 21. A la question relative aux effets du dépistage sur leur grossesse, 52% ont considéré qu'il avait eu des effets positifs contre 44% sans effet.

Ces chiffres sont sans doute liés au fait qu'elles ont été interrogées après leur accouchement, elles sont donc heureuses de la naissance de leur enfant, dont pour la plupart étaient en bonne santé.

Par ailleurs, 93% de la population étudiée pense refaire ce dépistage pour une future grossesse.

- *Ces différents résultats permettent donc de valider cette dernière hypothèse* et montrent que les investigations du dépistage peuvent engendrer un surcroît d'anxiété et de mal être chez la femme enceinte.

La qualité de l'accompagnement et de la prise en charge sont des appuis indispensables pour la future mère, les futurs parents. Le professionnel doit en effet rester disponible et doit faire aussi bien attention à la santé physique des femmes enceintes qu'à leur santé psychique.

3. PROPOSITIONS POUR UNE MEILLEURE INFORMATION

Les décisions des patientes relatives au dépistage de la trisomie 21 reposent donc sur une réelle possibilité de choix, donc de compréhension...

Suite à cette discussion et ces résultats, une uniformisation et un rappel des informations à apporter aux couples semblent nécessaires.

Voici une proposition de conduite à tenir qui pourrait permettre d'informer et d'accompagner au mieux les femmes enceintes au cours du dépistage de la trisomie 21.

Aborder et évaluer la situation :

Evoquer la question du dépistage de la trisomie 21 dès la première consultation pour laisser le temps de la réflexion.

Informier et expliquer :

- Informer sur la maladie, la variabilité d'expression du handicap, la prise en charge, l'espérance de vie ...etc.
- Rappeler le caractère facultatif de ces tests de dépistage et de diagnostic
- Apporter une information claire sur le sens du dépistage et sa fiabilité :
 - Expliquer la différence entre dépistage et diagnostic
 - Expliquer les différentes stratégies de dépistage (le dépistage combiné du 1^{er} trimestre et le dépistage séquentiel intégré du 2^{ème} trimestre)
 - Expliquer ce qu'est un risque de survenue de trisomie 21, rappeler qu'il ne s'agit que d'une probabilité. En particulier, si le risque est considéré comme faible, il ne permet pas d'écarter complètement la probabilité d'une anomalie à la naissance. En revanche, même si le risque est considéré comme élevé, le fœtus peut être indemne de toute pathologie.

-Expliquer la possibilité de détecter d'autres risques d'anomalies par ce dépistage (trisomie 18, 13, anomalie de fermeture du tube neural)

- Apporter une information claire sur l'ensemble de la chaîne : proposition de dépistage, le cas échéant proposition de diagnostic, le cas échéant proposition d'interruption médicale de la grossesse.
- Apporter une information claire sur les différentes méthodes diagnostiques et les risques associés : démarche diagnostique proposée pour un risque supérieur ou égal à 1/250 et plus justifiée d'emblée aux femmes de 38 ans et plus.

Prélèvement	Nature	Terme	Délai de rendu des résultats	Risque foetal
Amniocentèse	Liquide amniotique	Dès 15 SA	2-3 semaines	0,5 à 1 %
Choriocentèse	Villosités choriales	Dès 11 SA	1-2 jours	0,5 à 1 %

Accompagner la réflexion :

Accompagner les couples dans leur choix de pratique ou non du dépistage de la trisomie 21. Dès l'instant où le résultat les place dans une population à risque, les accompagner dans leur choix de pratiquer ou non un test diagnostique. Et, en cas d'anomalies avérées, les accompagner dans leur choix de poursuivre ou non la grossesse.

Respecter :

Respecter le choix des couples sans jugement.

Collaborer et faire le lien avec d'autres professionnels :

Proposer aux couples, qu'ils soient indécis ou non, de rencontrer d'autres professionnels (de santé ou de l'écoute), des associations de parents.

Face à certains choix, les couples ont besoin d'être entourés et conseillés. Il faut leur donner la possibilité de prendre le temps de la réflexion afin qu'ils prennent les décisions qui leur correspondent et ainsi ne pas avoir à les regretter.

Comme toute liberté, il faut que celle-ci soit accompagnée. Devant des décisions qui influent sur la vie, il est normal d'être désemparé... On ne guérit pas de ce genre d'expérience mais il semble que les parents qui ont pu choisir et qui ont été soutenu pourront ainsi faire face et décider de leur avenir.

Quelques exemples de ressources possibles pour les femmes et les parents :

- **Brochure**

« Informations concernant le dépistage de la trisomie 21 ».

Brochure destinée aux parents pour les informer sur la maladie, le dépistage, le diagnostic ; un schéma récapitule les différents « parcours » possibles en fonction des décisions des parents. Édité par l'Office de la Naissance et de l'Enfance (Belgique).

En ligne : http://www.one.be/PDF_v2/depliant_trisomie2.pdf

- **Sites Internet**

Orphanet : <http://www.orpha.net>

Portail européen des maladies rares et des médicaments orphelins. Il propose notamment un annuaire des professionnels impliqués dans les maladies rares, un annuaire des centres habilités à proposer des tests diagnostiques, les coordonnées d'associations classées par types de maladie, etc.

CIANE (Collectif interassociatif autour de la naissance) : <http://wiki.naissance.asso.fr/>

Les missions principales du CIANE sont :

- l'information des personnes ;
- la représentation des usagers dans les instances consultatives (agrément du ministère de la Santé, mai 2008) ;
- la défense des intérêts et des droits des usagers du système de soins en général et du système périnatal en particulier ;

- la définition de stratégies pour obtenir des améliorations dans l'accueil et l'accompagnement de la naissance quel que soit le type de structure.

Le site Internet propose entre autres des documents sur et autour de la naissance, une base de données en ligne sur différents sujets-clés de la périnatalité (dont le dépistage et le diagnostic), un espace de discussion, des témoignages, une bibliographie, etc.

Trisomie 21 France : <http://www.trisomie21-france.org>

Trisomie 21 France regroupe 61 associations départementales, réunissant parents, personnes porteuses de trisomie 21 et professionnels. Elles accompagnent les personnes porteuses d'une trisomie 21 dès le plus jeune âge par des actions rééducatives et thérapeutiques. Leur action diversifie les choix et possibilités d'insertion sociale : crèche, scolarité, formation professionnelle, travail, loisirs, culture, hébergement, etc.

Valentin APAC (Association de porteurs d'anomalies chromosomiques):
<http://www.valentin-apac.org>

L'association regroupe, soutient et informe les personnes touchées par une anomalie chromosomique. Une permanence téléphonique est proposée.

Association française pour la recherche sur la trisomie 21(AFRT): <http://www.univ-paris-diderot.fr/sc/site.php?bc=AFRT&np=HOME&g=m>

L'AFRT est la première association française créée au début des années 1990 par un groupe de chercheurs de l'hôpital Necker pour soutenir la recherche sur la trisomie 21. Son conseil d'administration est composé de parents et bénévoles et son conseil scientifique de professionnels de la recherche et de la médecine.

Conclusion

La possibilité de dépistage de la trisomie 21 est sans nul doute une évolution importante offerte aux futurs parents depuis quelques années. Il n'est donc pas concevable de nier l'intérêt d'une technique leur permettant de connaître l'éventuel handicap de leur bébé et de pouvoir choisir, en fonction de leurs convictions personnelles, de poursuivre ou non cette grossesse si le handicap est confirmé.

Toutefois, on peut constater que ce progrès s'accompagne de difficultés et qu'il existe des conséquences directes de ce dépistage sur le vécu de la grossesse par les parents et leur lien à leur futur enfant.

Dans l'étude menée, il apparaît clairement que les femmes ont un défaut de compréhension des informations reçues et qu'elles n'ont pas forcément conscience de ce manque et des implications potentielles liées au dépistage. Une information intelligible et adaptée de la part des professionnels a donc toute son importance et permettra ainsi aux femmes et aux couples des prises de décision en accord avec leurs valeurs. Il est donc important de rappeler que ces informations, qu'elles soient données par écrit ou par oral, détaillées ou succinctes, qu'elles soient obligatoires ou simplement de bonne pratique, elles ne sont lues et entendues que si l'information donnée est adaptée à la demande réelle du patient et à ses capacités et sa volonté d'écoute et de compréhension.

Une réflexion de fond paraît donc indispensable et permettrait une amélioration des pratiques et de ce fait du suivi des femmes enceintes.

En effet, quelle est l'utilité de délivrer une information si elle ne débouche pas sur une réelle discussion des choix et conséquences à venir entre professionnels et patientes ? Quelle est l'utilité de cette information si, au décours les femmes ne sont pas plus éclairées et autonomes face à des prises de décisions complexes ?

Un travail serait intéressant à entreprendre de manière à ce que les décisions des patientes reposent sur une réelle possibilité de choix, donc de compréhension d'une prescription médicale aux implications parfois lourdes de conséquences.

BIBLIOGRAPHIE

1. DOMMERGUES M., AYME S., JANIAUD P., SEROR V.
Diagnostic prénatal : pratiques et enjeux
Edition INSERM, Paris, 2003
2. STARCK M.
Les futures mères à risque de trisomie 21 foetale : comment faire pour améliorer leur vécu pendant l'attente des résultats de l'amniocentèse ?
Mémoire sage-femme, Nancy, 2005
3. Institut Jérôme LEJEUNE
La recherche sur la trisomie 21
www.institutlejeune.org
4. GARNIER DELAMARRE
Dictionnaire des termes de médecine. 24ème édition
Malcine-Paris-1997.
5. FLORI M. BORAY B.
Item 31 : la trisomie 21 [en ligne] 2004.
http://alsace.ustrasbourg.fr/medecine/cours_en_ligne/e_cours/gynecologie/trisomie_21_Dl.pdf
6. INSERM
Orphanet
www.orpha.net
7. RAVEL A., RETHORE MO.
Trisomie 21 : surveillance par le généraliste de un an à l'adolescence
Le Concours Medical, 2004, n°126-19: 1086-1088
8. DIKENS E., HODDAP R., FINUCANE B.
Genetics and mental retardation syndrome: a new look at behaviour and intervention
Brooks editions 2000 : p59-96
9. GEIST 21 : Groupe d'Etude pour l'Insertion Sociale des personnes porteuses d'une Trisomie 21 de Paris
www.mapage.noos.fr/geist21-paris
10. DE PARSCAU L.
Trisomie 21 : épidémiologie, diagnostic, évolution
Rev Prat 2001, n° 51 : 545-549
11. POSTEL FERRY B.
Le diagnostic anténatal : expertise, techniques et limites
Objectif soins, 2000, n°82

12. Application du dépistage prénatal à la trisomie 21

www.genetique.org

13. Le diagnostic prénatal

www.genetique.org

14. HAS

Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21

Recommandations en santé publique, juin 2007

15. FRANCK P

Dépistage de la Trisomie 21

Cours ESF 3 Nancy 2004

16. Arrêté du 23 juin 2009

www.legifrance.gouv.fr

17. HERTLING-SCHAAL, PERROTIN, De PONCHEVILLE, LANSAC, BODY

Anxiété maternelle induite par les techniques de diagnostic prénatal: reconnaissance et prise en charge

Gynécol Obstét Fertil 2001, 29: 440-6

18. DARVES-BORNOZ JM, GAILLARD P, DEGIOVANNI A

Psychiatrie et grossesse: la mère et l'enfant

Encyclopédie Médico-chirurgicale, Gynécologie-Obstétrique, 5-046-A-10, Psychiatrie, 37-660-A-10, 2001, 7p

19. PERRICHAUD M-C

Impact du test des marqueurs sériques sur la relation mère-enfant

Note de recherche, 2005-2006, p 26-31

20. LEOVICI S.

Le nourrisson, la mère et le psychanalyste. Les interactions précoces

Edition du Centurion, 1983, p 43-72

21. ADALSTEINSSON SCHILLING Marianne

L'enjeu du diagnostic prénatal dans l'installation précoce de la relation mère-bébé

Mémoire de psychiatrie périnatale, Nancy UHP, 2010, p 2-24

22. *Les maternités en 2010 - premiers résultats de l'enquête nationale périnatale*

Études et Résultats, n° 776 - octobre 2011

TABLE DES MATIERES

Remerciements	2
Sommaire	3
Abréviations.....	5
Introduction	6
Partie 1 : La Trisomie 21 et son dépistage anténatal	8
1. La trisomie 21 ou syndrome de down.....	9
1.1. Historique	9
1.2. Les caractéristiques.....	10
1.2.1. Etiologies cytogénétiques.....	10
1.2.2. Expression phénotypique	10
-le syndrome dysmorphique	
-la déficience mentale	
-les malformations viscérales	
1.2.3. Prise en charge médicale	12
1.2.4. Intégration	12
1.3. Nécessité d'un dépistage de la trisomie 21	13
2. Le dépistage et diagnostic de la trisomie 21	14
2.1. Historique	14
2.1.1. Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur l'âge maternel	14
2.1.2. Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur le dosage des marqueurs sériques maternels	15
2.1.3. Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur l'échographie	16
2.2. Modalités actuelles	16
2.3. Nouvelle stratégie de dépistage de la trisomie 21 (Arrêtés du 23 juin 2009) 	17
2.3.1. Le dépistage de la Trisomie 21 avant 2010.....	17
2.3.2. Les nouvelles stratégies.....	18
-sensibilité du test	
2.3.3. Arrêté du 23 juin 2009	18
-le dépistage du 1 ^{er} Trimestre	
-le dépistage du 2 ^{ème} Trimestre	
-le calcul du risque	
3. Impact psychologique et répercussions du dépistage	20
3.1. Principe du dépistage.....	20
3.2. Aspect psychologique du vécu de la grossesse	20
3.2.1. La parentalité.....	20
3.2.2. Le mythe de l'enfant parfait.....	21
3.2.3. La réalité ou le deuil imaginaire.....	21
3.3. Répercussions du dépistage.....	22
4. Informations données et place de la Sage-femme dans le dépistage.....	24

4.1.	Informations et principes éthiques	24
	-le respect de l'autonomie de la personne	
	-bienfaisance et non malfaisance	
	-le principe de justice	
4.2.	Rôle de la Sage-femme	27
 Partie 2 : Méthodologie de recherche et résultats de l'étude		29
1.	Méthodologie	30
1.1.	Problématique	30
1.2.	Objectifs	30
1.3.	Hypothèses	30
1.4.	Outils	31
1.5.	Lieu d'étude	31
1.6.	Population étudiée	31
2.	Présentation des résultats	33
2.1.	Présentation de la population	33
2.2.	Informations concernant le dépistage de la Trisomie 21	35
2.3.	Connaissances concernant le dépistage de la Trisomie 21	39
2.4.	Ressenti par rapport à ce dépistage	42
 Partie 3 : Interprétation des résultats et discussion		47
1.	Biais de l'étude et difficultés rencontrées	48
1.1.	Biais de l'étude	48
1.2.	Difficultés rencontrées, freins de l'étude	48
2.	Analyses, interprétation des résultats	50
2.1.	Présentation de la population	50
2.1.1.	Caractéristiques	50
2.1.2.	Suivi de la grossesse	50
2.1.3.	Proposition, réalisation et moment du dépistage	51
2.2.	Connaissances avant la grossesse	52
2.2.1.	Connaissances et informations sur la trisomie 21	53
2.2.2.	Connaissances du dépistage	53
2.3.	Informations reçues et compréhension	54
2.3.1.	Satisfaction de la population étudiée	54
2.3.2.	Connaissances sur le dépistage de la trisomie 21 après informations	55
	-Modalités du dépistage	55
	-Fiabilité du dépistage	56
	-Obligation de dépistage, de diagnostic	56
	-Le consentement	57
2.4.	Conséquences du dépistage	57
2.5.	Ressenti par rapport au dépistage	59
3.	Propositions pour une meilleure information	62

Conclusion.....	66
Bibliographie	67
Table des matières.....	69
Annexe 1.....	I
Annexe 2.....	III
Annexe 3.....	VI
Annexe 4.....	XII

ANNEXE 1

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

A près 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

ANNEXE 2

Formulaire-type du consentement écrit de la MRUN



MATERNITÉ RÉGIONALE UNIVERSITAIRE DE NANCY
Pôle de Gynécologie - Obstétrique et Reproduction

Nancy, le

Identité de la patiente

.....
.....

ou ÉTIQUETTE PATIENTE

Dosage des marqueurs sériques de la trisomie 21

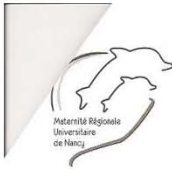
En vue de l'évaluation du

- Risque combiné** au 1^{er} trimestre (entre 11SA + 0 jour et 13 SA + 6 jours)
(sur grossesse monofoetale uniquement)
- Risque séquentiel intégré** au 2^{ème} trimestre (entre 14 SA + 0 jour et 17 SA + 6 jours)
- Risque marqueurs sériques** 2^{ème} trimestre (entre 14 SA + 0 jour et 17 SA + 6 jours)

Identification du prescripteur :

Signature du prescripteur :

Réf. 3501/70 - SPO Nancy-Lorraine



MATERNITÉ RÉGIONALE UNIVERSITAIRE DE NANCY

10, rue du Docteur Heydenreich - CS 74213 - 54042 NANCY Cedex - Tél. : 03.83.34.44.44. - Télécopie : 03.83.34.44.10.
Laboratoire de Biologie Médicale
Biologistes agréés : P. FRANCK - H. LEGAGNEUR - V. WATRIN

Dosage des marqueurs sériques dans le sang maternel pour l'estimation du risque de Trisomie 21

IMPORTANT : Joindre obligatoirement le compte-rendu d'échographie du 1er trimestre

<p>Nom et prénom de la patiente (ou étiquette)</p> <p>Nom de jeune fille :</p> <p>Date de naissance/...../..... Adresse</p> <p>Nom et adresse de la caisse C.P.A.M.</p> <p>N° Sécurité Sociale de l'assuré </p>	<p>Date de prélèvement/...../..... Date des dernières règles/...../..... Date de conception/...../..... Confirmé par échographie oui non Date de l'échographie/...../..... Nombre de foetus <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> Autre <input type="checkbox"/> Monochoriale <input type="checkbox"/> Bichoriale</p> <p>FIV <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Poids de la patiente kg Fumeuse <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Diabétique <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Apports en folates <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Antécédents personnel de : Trisomie <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Non fermeture du tube <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Neural <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> CAUCASIEN <input type="checkbox"/> AFRICAIN Origine ethnique <input type="checkbox"/> ASIE <input type="checkbox"/> ANTILLES <input type="checkbox"/> AUTRE :</p>
--	---

Consentement et signature

Je soussignée,.....
atteste avoir reçu du Docteur

au cours d'une consultation médicale :

- 1° des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la Trisomie 21 ;
 - 2° des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :
- un calcul de risque est effectué ; il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
 - le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
 - le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la Trisomie 21 ;
 - si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
 - si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses.

L'établissement public de santé ou de laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu d'analyse.

Date :

Signature de l'intéressée

Signature du praticien



Etiquette patiente

Estimation du risque de Trisomie 21

Consentement et signature de la patiente

Je soussignée, _____

atteste avoir reçu du Docteur _____
au cours d'une consultation médicale :

1° des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la Trisomie 21 ;

2° des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :

- un calcul de risque est effectué ; il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;

- le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;

- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la Trisomie 21 ;

- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le foetus d'être atteint de l'affection ;

- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosité choriales ou de sang foetal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses.

L'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'analyse.

je refuse le prélèvement sanguin en vue du dépistage de la Trisomie 21.

Date : _____

Signature de l'interessée

Signature du praticien

EXEMPLAIRE DOSSIER PATIENT

10, rue du Docteur Heydenreich - CS 74213 - 54042 NANCY Cedex - Tél. 03 83 34 44 44 - Télécopie 03 83 34 44 10

RFI 3801070 - SPIQ Nancy/Lanou

LBM_2022_SE_005
Version 3 mars 2010

ANNEXE 3

Septembre 2011

QUESTIONNAIRE

Informations, compréhension, enjeux et impacts du dépistage de la Trisomie 21.

JAGER Anne, Etudiante Sage-femme 4^{ème} Année

Je suis étudiante sage-femme en 4^{ème} Année et dans le cadre de ma formation je dois réaliser un mémoire de fin d'étude.

Mon choix s'est porté sur le dépistage de la Trisomie 21 : Les informations, la compréhension, les enjeux et l'impact de ce dépistage.

Les objectifs de mon étude sont les suivants :

- Apprécier le niveau de connaissance des femmes après information sur le dépistage de la Trisomie 21.
- Déterminer le nombre des femmes connaissant l'existence de ce test avant leur grossesse.
- Proposer des outils pour améliorer la compréhension des femmes enceintes concernant ce dépistage.
- Déterminer si ce test génère une anxiété pour la patiente et/ou le couple.

Votre participation à cette enquête est bien sûr volontaire et les données que vous me confierez resteront anonymes. De plus vous avez la possibilité de ne répondre que partiellement au questionnaire.

A- Votre situation.

1) Quel âge avez-vous ?

2) Vivez-vous en couple?

- Oui
- Non

3) Travaillez-vous ? Dans quel domaine ?

4) Quelles sont vos origines géographiques?

5) Est-ce votre première grossesse ?

- Oui
- Non

Si non, comment se sont déroulées vos grossesses antérieures ?

6) Cette grossesse était-elle

- spontanée ?
- Médicalement assistée ?

7) Comment s'est passé le début de la grossesse ?

8) Qui suivait la grossesse au moment du dépistage?

- Sage-femme
- Gynécologue
- Médecin traitant

Etait-ce la même personne jusqu'au terme ?

- Oui
- Non (Precisez)

B- Informations concernant le dépistage de la Trisomie 21

9) Saviez-vous ce qu'était la Trisomie 21 avant cette grossesse ?

- Oui
- Non

10) Vous a-t-on expliqué ce qu'était la Trisomie 21 au cours de cette grossesse ?

- Oui
- Non

11) Connaissiez-vous l' existence de ce dépistage avant cette dernière grossesse ?

- Oui
- Non

Si Oui:

_ Lors d'une grossesse antérieure?

_ Par une personne de votre entourage?

_ Par les médias?

12) Vous a-t-on proposé de réaliser le dépistage de la Trisomie 21 ?

- Oui
- Non

13) L'avez-vous réalisé ?

- Oui
- Non

Si non, pourquoi ?

14) A quel moment de votre grossesse ?

- 1^{er} Trimestre
- 2^{ème} Trimestre

15) Etiez-vous dans un groupe à risque ?

- Oui
- Non

16) Avez-vous réalisé une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse ?

- Oui
- Non

- 17) Avez-vous reçu les informations concernant le dépistage de la Trisomie 21 :
- De façon orale uniquement ?
 - De façon écrite uniquement ?
 - Les deux ?
 - Autre ?

- 18) Vous souvenez-vous avoir signé un consentement ?
- Oui
 - Non

- 19) Avez-vous trouvé ces informations suffisantes ?
- Oui
 - Non

- 20) A-t-on apporté des réponses à toutes vos interrogations ?
- Oui
 - Non

Si non, quelles questions sont restées en suspens et pourquoi ?

- 21) Est-ce que ce dépistage vous a apporté de nouvelles connaissances concernant la Trisomie 21 et son dépistage ? (précisez)
- Oui
 - Non

C- Connaissances concernant le dépistage de la Trisomie 21

- 22) Permet-il de dépister uniquement la Trisomie 21 ?
- Oui
 - Non

- 23) La prise de sang (marqueurs sanguins maternels) est-elle le seul élément nécessaire pour évaluer le risque de survenue de la Trisomie 21 ?
- Oui
 - Non

- 24) Peut-il être réalisé à n'importe quel moment de la grossesse ?
- Oui
 - Non

- 25) Pouvez-vous refuser ce dépistage ?
- Oui
 - Non

- 26) Si le test revient « négatif » (= je ne suis pas dans un groupe à risque), je suis sûre que mon enfant ne sera pas atteint de Trisomie 21 ?
- Oui
 - Non

27) Si le test revient « positif », (= je suis dans un groupe à risque), je suis obligée de réaliser une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse ?

- Oui
- Non

D- Ressenti par rapport à ce test

28) Vous souvenez-vous de ce que vous avez pensé ou ressenti quand on vous a présenté au début de votre grossesse le dépistage de la Trisomie 21 ?

29) Avez-vous hésité à faire ce dépistage ?

- Oui

Si oui, pourquoi ?

- Non

30) Si vous avez fait ce dépistage

- Avez-vous envisagé toutes les possibilités de résultat ?

- Oui
- Non

- Avez-vous pensé à l'interruption médicale de grossesse en cas d'anomalies chromosomiques ?

- Oui
- Non

- Etiez-vous angoissée durant l'attente des résultats ?

- Oui

Si oui, pourquoi ?

- Non

31) Pour les personnes n'étant pas dans la population à risque (dépistage négatif)

- Avez-vous été complètement rassurée par le résultat ?

- Oui
- Non

Si non, pourquoi ?

-Actuellement, quels effets a eu ce dépistage sur votre grossesse ? (précisez)

Positif s?

Négatif s?


Sans effet ?

32) Pour une prochaine grossesse, referez-vous ce test ?

- Oui
- Non

Pour quelles raisons ?

JE VOUS REMERCIE POUR VOTRE PARTICIPATION.



**Dépistage
de la
Trisomie 21**

**par l'échographie du 1^{er} trimestre
et
les marqueurs sériques
sanguins maternels**

Qu'est ce que la Trisomie 21 ?

La trisomie 21 est une des anomalies congénitales les plus fréquentes. Elle est due à la présence d'un chromosome supplémentaire. Nous avons normalement 46 chromosomes (23 paires). Dans la trisomie 21, il y a 3 chromosomes 21 au lieu de 2.

Les personnes porteuses d'une trisomie 21 présentent des traits particuliers au niveau du visage. La moitié d'entre elles est aussi porteuse de malformations. Un retard mental est associé. Il est plus ou moins important, et sa gravité ne peut être connue à l'avance.

La plupart de ces personnes ne sont pas complètement autonomes à l'âge adulte et doivent vivre dans un milieu protégé ou adapté à leurs besoins.

Qu'est-ce qu'un dépistage ?

Un examen de dépistage tente de préciser le risque d'être atteint d'une maladie. Ce risque peut être plus ou moins élevé. Cela est différent d'un examen de diagnostic qui permet de déterminer si un sujet est porteur ou non porteur de la maladie.

Dans le cas présent, ce qui vous est proposé est un examen de dépistage. En utilisant l'échographie et un dosage sanguin, le risque de Trisomie 21 pour votre fœtus sera estimé.

Comment est effectué le dépistage de la Trisomie 21 ?

Le dépistage de la Trisomie 21 est donc basé sur l'estimation du risque de cette maladie. Ce risque est évalué en tenant compte de 3 éléments : l'âge de la mère, la mesure de la nuque du fœtus au 1^{er} trimestre et les marqueurs sanguins maternels.

1 L'âge de la femme enceinte

Le risque de trisomie 21 augmente avec l'âge de la mère au moment de la conception. Toutefois, il ne doit plus être considéré seul pour évaluer le risque de trisomie 21. Les résultats donnés par l'échographie et les marqueurs sanguins tiennent compte de cet âge.

2 L'échographie

Une échographie est réalisée entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée + 6 jours . La nuque du fœtus est mesurée. Plus la nuque est fine, plus le risque diminue. Plus elle est épaisse, plus le risque de Trisomie 21 augmente.

IMPORTANT :

Si vous voulez bénéficier d'un calcul de risque intégré du premier trimestre, il est obligatoire que l'examen soit réalisé par un échographiste agréé par un réseau périnatal (disposant d'un numéro identifiant Réseau figurant Obligatoirement sur le compte- rendu de l'examen). Il est important, lors de la prise de rendez-vous du premier trimestre, de vous assurer que l'échographiste a bien cet agrément.

3 Les marqueurs sanguins maternels

Une prise de sang est effectuée entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée et 6 jours (si celle-ci n'a pu être réalisée, elle reste encore possible entre 14 et 17 semaines + 6 jours d'aménorrhée). Des hormones sécrétées par le placenta sont dosées dans votre sang. En cas de Trisomie 21, ces sécrétions par le placenta peuvent être différentes, permettant une évaluation du risque.

Le résultat du test de dépistage vous sera donné par le prescripteur ou un médecin spécialiste de médecine fœtale.

A l'issue du dépistage, le risque est faible

Si à l'issue du dépistage, votre risque est inférieur à 1/250, la trisomie 21 ne peut toutefois être totalement écartée (c'est ce qu'on appelle le risque résiduel).

✓ **Exemple** : si à l'issue du dépistage, on vous dit que le risque d'avoir un enfant Trisomique est 1/2000, cela signifie que lorsque l'on aura donné le même résultat à 2 000 femmes, l'une d'entre elles aura un enfant trisomique. Ce risque faible ne justifie pas la réalisation d'une amniocentèse ou d'une ponction de villosité chorale qui fait courir un risque de fausse couche.

Dans la très grande majorité des cas, il n'y a pas de Trisomie 21 mais ceci ne constitue pas une garantie à 100 %.

La surveillance de la grossesse reste nécessaire et il peut arriver que des éléments nouveaux fassent rediscuter de l'intérêt d'une amniocentèse.

A l'issue du dépistage, le risque est élevé

Le risque est considéré comme élevé au dessus de 1/250. Dans ce cas, un examen diagnostique (amniocentèse ou ponction de villosité chorale) vous sera proposé pour étudier le nombre de chromosomes (caryotype).

Ces gestes, qui permettent de faire le diagnostic de la Trisomie 21, sont dits invasifs car ils comportent des risques.

Pour l'amniocentèse, le risque de fausse couche est de l'ordre de 0,5 à 1 %.

Pour la ponction de villosité chorale, le risque de fausse couche est de l'ordre de 1 à 2 %.

L'attente des résultats est source d'inquiétude. Souvenez-vous que même si nous parlons de risque élevé, dans la majorité des cas, l'enfant n'est pas porteur de la Trisomie 21.

✓ **Exemple** : Le risque est estimé par le dépistage à 1/100. Dans ce cas, une ponction de villosité chorale ou une amniocentèse est généralement proposée. Dans 99 cas sur 100, l'enfant n'est pas porteur de Trisomie 21.

Qu'est-ce que l'amniocentèse et le prélèvement de villosité chorale ?

✓ **L'amniocentèse est un prélèvement d'un petit peu de liquide amniotique** qui contient des cellules du fœtus, sur lesquelles pourront être comptés les chromosomes. Ce geste est réalisé par un médecin expérimenté, au moyen d'une aiguille en piquant au niveau du ventre, dans l'utérus, permettant le prélèvement. C'est un geste très bref qui dure moins de 5 minutes. Il n'est généralement pas douloureux.

L'amniocentèse est réalisée à partir de 16 semaines d'aménorrhée.

✓ La ponction de villosité chorale consiste à prélever un petit fragment de placenta, avec une aiguille, en piquant aussi au niveau du ventre.

Ce geste est réalisé entre 11 et 13 semaines + 6 jours d'aménorrhée.

En accord avec votre médecin, vous choisirez le geste le plus adapté à votre situation.

Ce test est-il obligatoire ?

Votre participation au dépistage de la Trisomie 21 n'est pas obligatoire. Vous pouvez choisir d'y participer ou non, en fonction de votre réflexion.

Malheureusement, il n'existe pas de moyen de corriger les anomalies du caryotype. En fonction du pronostic exact de l'anomalie, certains parents pourront se préparer à la naissance d'un enfant différent, d'autres au contraire choisiront de ne pas poursuivre la grossesse. Pour des raisons personnelles (religieuses, philosophiques, éthiques ou autres), vous pouvez parfaitement ne pas souhaiter le dépistage des anomalies chromosomiques. Merci de l'indiquer sur le formulaire joint.

Le fait de ne pas souhaiter ce dépistage des anomalies chromosomiques n'altèrera pas la qualité de votre prise en charge dans notre centre.

A chaque étape, vous pouvez choisir de poursuivre ou d'arrêter la démarche pour des raisons qui vous appartiennent.

Dans tous les cas, notre équipe est là pour vous accompagner.

**En cas d'hésitation de votre part, nous vous invitons à en parler
avec votre sage femme ou votre médecin.**

JAGER Anne

Le dépistage de la Trisomie 21 : Quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ?

Promotion 2012

Sous la direction de Mme BERTRAND Murielle

Sous l'expertise de Mme ERHARD Christine

RESUME : Le dépistage de la trisomie 21 est proposé systématiquement à chaque couple qui attend un enfant. Cependant, il reste non obligatoire et nécessite le consentement éclairé de la patiente. Ceci, sous-entend donc une information claire, complète et adaptée des patientes avant sa réalisation.

Mais cette information est-elle suffisante ? Les patientes ont-elles conscience de toutes les implications de ce dépistage ? Et quel est son impact sur le vécu de la grossesse ?

Dans l'étude menée en secteur Mère-enfant de la MRAP, il apparaît clairement que les femmes ont un défaut de compréhension des informations reçues et qu'elles n'ont pas forcément conscience de ce manque et des implications potentielles liées au dépistage.

La possibilité de dépistage de la trisomie 21 est sans nul doute une évolution considérable offerte aux futurs parents, néanmoins, la qualité de l'information donnée par les professionnels à toute son importance et doit permettre au couple une prise de décision en accord avec leurs valeurs.

MOTS CLES : dépistage - trisomie 21 - informations – compréhension - répercussions

SUMMARY: Screening for Down's Syndrome is systematically suggested to any couple expecting a baby. However, it is not an obligation and the informed consent of the patient must be given. That implies clear, complete and adapted patient information before doing the screening.

But is this information enough? Are patients aware of all the screening implications? And what is the impact on the way they experience their pregnancy?

In the study led by the MRAP in the Mother-Child department, it clearly appears that women have a lack of understanding of the information they receive and are not always aware of the potential implications of the screening.

The possibility of screening for Down's Syndrome is without a doubt a significant evolution offered to future parents, but the quality of information given by professionals is extremely important and must allow the couple to make a decision according to their own values.

KEYWORDS: screening - Down's Syndrome - information – comprehension - impact