



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-theses-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 de Metz

**Le dépistage de la trisomie 21 par les
marqueurs sériques maternels :**

Information, compréhension et ressenti des couples



Mémoire présenté et soutenu par
Nathalie MULLER

Née le 07 Avril 1985

Promotion 2005-2009

SOMMAIRE

Sommaire	3
Introduction.....	5
Partie 1 : La trisomie 21 et son dépistage anténatal dans la littérature	6
1. La trisomie 21 ou syndrome de Down	7
1.1. Historique.....	7
1.2. Caractéristiques	8
2. Le dépistage de la trisomie 21	12
2.1. Méthodes de dépistage.....	12
2.2. Données législatives.....	17
2.3. Impact psychologique d'un dépistage	21
3. La place de la sage femme	22
Partie 2 : Méthodologie de recherche et résultats de l'enquête.....	24
1. Méthodologie	25
1.1. Problématique.....	25
1.2. Objectifs	25
1.3. Hypothèses.....	25
1.4. Outils	26
1.5. Lieu de l'étude	26
1.6. Population étudiée	26
1.7. Biais de l'étude.....	27
2. Présentation des résultats	28
2.1. Présentation de la population.....	28
2.2. Connaissances et informations concernant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels.....	30
2.3. Questions de connaissances sur le test.....	34
2.4. Ressenti par rapport à ces test	37
Partie 3 : Interprétation des résultats et discussion	43
1. Analyse des résultats	44
1.1. Présentation de la population	44
1.2. Connaissances sur la trisomie 21 et le test de dépistage	46
1.3. Compréhension de l'information.....	48
1.4. Consentement éclairé.....	50
1.5. Conséquences de la prise de sang.....	52

1.6.	Ressenti par rapport à ce test.....	53
1.7.	Apports du questionnaire.....	54
2.	Discussion/propositions : pour une meilleure information.	55
2.1.	Recommandations.....	55
2.2.	Points à aborder lors de l'entretien oral.....	56
2.3.	Annonce du résultat.....	58
	Conclusion.....	59
	Bibliographie	61

Annexes

Introduction

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et représente la première cause de retard mental en France.

Depuis 1997, un test de dépistage de cette pathologie est systématiquement proposé à chaque couple qui attend un enfant. Mais ce test nécessite le consentement éclairé de la patiente. Ceci sous-entend deux principes : une information claire et complète donnée par le praticien et que celui-ci s'assure de la compréhension totale des couples.

Nous assistons actuellement à une réorganisation de ce test qui s'oriente vers un dépistage encore plus précoce avec l'apparition et bientôt la généralisation du dépistage combiné du premier trimestre.

À l'heure où ce test est en plein remaniement, il m'a semblé important de faire un point sur les techniques actuelles, et plus précisément sur l'information, la compréhension et le ressenti des femmes enceintes à ce sujet.

En effet, au cours de mes stages, je me suis aperçue que les femmes avaient souvent des idées reçues et un manque d'information par rapport à cet examen, certes anodin, mais qui nécessite une réflexion sur les enjeux et les conséquences qu'il peut avoir. Ce manque de connaissance des couples est-il réel ? L'information délivrée est-elle suffisante pour pouvoir effectuer un choix libre et éclairé ? Quel est l'impact du dépistage sur le vécu de la grossesse des femmes ?

C'est à ces interrogations que je vais tenter de répondre à travers ce travail de recherche en définissant dans une première partie la trisomie 21, le test de dépistage, puis en réalisant une enquête auprès des femmes ayant accouché afin d'apprécier le degré de compréhension de l'information délivrée ainsi que leur ressenti par rapport à ce test.

Enfin, dans une troisième partie, j'interpréterai les résultats de mon enquête afin de proposer des solutions d'amélioration.

Partie 1

La trisomie 21 et son dépistage anténatal dans la littérature

1. LA TRISOMIE 21 OU SYNDROME DE DOWN

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]

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.

Par la suite, LEJEUNE met en place les premières consultations spéciales « parents d'enfants atteints de trisomie 21 » afin de les informer et d'accompagner les familles touchées par cette pathologie. [2]

Il existe aujourd'hui l'institut Jérôme LEJEUNE dont l'un des objectifs est de mieux connaître les déficiences intellectuelles d'origine génétique pour aider à la découverte de traitements. Les chercheurs sont par exemple en train de travailler sur un programme dont le but est de créer un médicament capable de réduire le déficit intellectuel des personnes trisomiques 21. Le principe est de créer un produit inhibiteur d'une enzyme surexprimée chez ces personnes et qui a un rôle charnière dans le déficit mental (la cystathionine β -synthase). [3]

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. Caractéristiques

La trisomie 21 est une maladie congénitale due à une anomalie de nombre des chromosomes. [4]

1.2.1. Etiologies cytogénétiques

La trisomie 21 peut se caractériser de différentes manières :

- 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]

La trisomie 21 n'est donc pas liée à un gène anormal, mais à la présence d'un chromosome supplémentaire qui augmente le nombre de gènes. C'est ce nombre trop élevé qui est à l'origine des différentes anomalies.

1.2.2. Expression phénotypique

Le phénotype de la trisomie 21 s'exprime à 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

Un syndrome dysmorphique est une association de différences morphologiques à l'origine d'un aspect inhabituel de la personne.

Les signes dysmorphiques caractérisant la trisomie 21 ont fait l'objet de nombreuses descriptions. Ils concernent entre autre :

- le visage et le crane : 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^{ème} 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. [6]

Aucun d'entre eux n'est pathognomonique de la trisomie 21.

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'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. Effectuer des mouvements fins comme la préhension n'est alors pas naturel, effectuer des gestes rapides est également difficile tout comme maîtriser 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 qu'il ne peut pas être connu 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]

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.

Intégration

La trisomie 21 est une maladie très particulière, car elle se voit. Le regard de la société envers les personnes atteintes n'est alors 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 travail à l'âge adulte (le plus souvent en Centre d'Aide pour le Travail : CAT). [5-7]

Pourquoi un dépistage de la trisomie 21 ?

La prévalence et l'incidence de la trisomie 21 avant la mise en place du dépistage prénatal étaient de 1/700 naissances en France, soit environ 1100 nouveaux cas de trisomie 21 par an. [9-10] C'était ainsi l'anomalie chromosomique la plus fréquente et la première cause de retard mental. De plus, il n'existe aucun traitement de cette pathologie.

2. LE DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

2.1. Méthodes de dépistage

2.1.1. L'âge maternel

Dans les années 70, une première stratégie de dépistage basée uniquement sur ce facteur a été mise en place dans différents pays.

La fréquence des trisomies 21 augmente en effet avec l'âge. (Annexe 1)

Fréquence de la trisomie 21 à la naissance en fonction de l'âge maternel [11].

Age	20 ans	25 ans	30 ans	35 ans	40 ans	45 ans
Fréquence	1 / 1550	1 / 1350	1 / 900	1 / 400	1 / 100	1 / 30

Pour diverses raisons, le seuil critique a été fixé à 38 ans en France. Mais seul, ce critère n'a pas une grande valeur. En effet, l'âge moyen des femmes enceintes en France est de 28 ans, et sur 1000 grossesses trisomiques, 700 concernent des femmes de moins de 38 ans, ce qui voudrait dire que 70 % des trisomies passeraient inaperçues car elles concerneraient des femmes à faible risque du point de vue de l'âge maternel.

L'âge maternel ne permet donc de dépister que 30% des trisomies 21.[12]

Devant ce constat, il était essentiel de mettre au point un dépistage pouvant s'appliquer à toutes les femmes enceintes quel que soit leur âge.

2.1.2. L'échographie

L'échographie du premier trimestre

Chronologiquement, c'est le premier examen de dépistage au cours d'une grossesse.

Elle permet de mesurer la clarté nucale, qui est une zone anéchogène de quelques dizaines de millimètres située au niveau de la nuque, entre le plan

cutané et le rachis. Son épaisseur varie avec la taille de l'embryon (c'est-à-dire en fonction de sa longueur cranio-caudale (LCC)) et la période optimale de mesure se situe entre 11 et 14 semaines d'aménorrhées (SA) (ce qui correspond à une LCC comprise entre 45 et 84mm).

Les anomalies de caryotype, dont la trisomie 21, s'accompagnent d'une augmentation de l'épaisseur de cette zone. Le seuil pathologique est schématiquement fixé à 3 mm à 12 SA mais en fait dépend de l'âge gestationnel et donc de la LCC. (Annexe 2)

Bien qu'il soit opérateur dépendant, ce dépistage se révèle assez performant avec une sensibilité de 60 à 90% pour un taux de faux positifs de 3 à 5%, selon les études de Nicolaides en 1994. [13] En effet, cet examen est standardisé grâce notamment au score de qualité de Herman qui permet de contrôler 6 critères qui garantissent la qualité des clichés effectués.

L'échographie du deuxième trimestre

L'échographie morphologique réalisée habituellement entre 22 et 24 SA peut également mettre en évidence des malformations cérébrales, cardiaques, digestives, rénales ou morphologiques dont peuvent être porteurs les fœtus trisomiques et non dépistés jusqu'alors.

2.1.3. Les marqueurs sériques

Depuis 1984, les recherches sur les marqueurs biochimiques dans le sérum maternel ont permis l'amélioration du dépistage de la trisomie 21.

Le taux de ces marqueurs variant en fonction de l'âge gestationnel, il est important de déterminer le plus précisément possible l'âge de la grossesse.

Les marqueurs sériques du premier trimestre

L'hormone chorionique gonadotrope (HCG)

Cette hormone est synthétisée par le placenta et le syncytiotrophoblaste. Elle est composée de deux chaînes, une alpha et une bêta qui existent également sous forme libre.

Sa concentration augmente fortement jusqu'à 10 semaines de grossesse puis diminue et se stabilise entre la 20^{ème} semaine et la fin de la grossesse.

Chez un fœtus atteint de trisomie 21, il a été démontré que les concentrations d'HCG et de β HCG libre sont en moyenne 2,2 fois plus élevées par rapport à une grossesse normale, bien que la raison en soit encore inconnue. (Annexe 3)

L'HCG permet de détecter environ 40% des enfants porteurs de trisomie 21 mais la β HCG libre est encore plus performante avec un taux de détection de 45% pour le même taux de faux positifs de 5%. C'est sous cette forme qu'elle est utilisée au premier trimestre de la grossesse. Son dosage est en effet possible à partir de 4 SA. [12-14]

La PAPP-A(pregnancy associated plasma protein de type A)

La PAPP-A est une glycoprotéine synthétisée par le syncytiotrophoblaste et les cellules déciduales. Sa concentration maternelle sérique augmente régulièrement au cours de la grossesse. Les taux de PAPP-A au cours du premier trimestre sont significativement plus bas dans les cas de grossesses d'enfants trisomiques. [15]

Les marqueurs sériques du deuxième trimestre

Ils se dosent entre 14 et 17 SA et 6 jours

Ils sont au nombre de trois : l'HCG, l'oestriol non conjugué et l'alpha foeto protéine. Leur association s'appelle le triple test. Ce triple test a une sensibilité de 70% pour un taux de faux positifs de 5%. [12]

Les résultats sont donnés sous la forme d'une fraction. Le seuil de risque est fixé à 1/250, au delà une amniocentèse peut être proposée au couple. [15-16]

Remarque: les marqueurs sériques suivent une courbe d'évolution physiologique. Les valeurs normales doivent donc être définies pour chaque semaine d'aménorrhée. Mais une unité de mesure différente est utilisée pour chaque marqueur. Ces données brutes sont donc difficiles à interpréter et impossibles à comparer entre elles. Ces valeurs ont donc été transformées en multiple de la médiane (MoM), ce qui consiste à attribuer à chaque marqueur la valeur d'une unité pour la valeur médiane à chaque âge gestationnel. Lorsque la valeur est inférieure à 0,5 MoM, elle est anormalement basse, lorsqu'elle est supérieure à 2,5 MoM, elle est anormalement élevée. [17]

2.1.4. L'association des différentes méthodes de dépistage

Le dépistage séquentiel indépendant

Il équivaut à l'interprétation indépendante du risque lié, soit à l'âge maternel seul, soit à la mesure de la clarté nucale, soit encore à la combinaison du dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre et de l'âge maternel.

La patiente peut recourir à un caryotype, si elle le souhaite, dès lors que l'un des indicateurs donne un risque supérieur au seuil spécifié, et ce quel que soit le résultat des autres tests.

La succession en cascade de ces différents indicateurs conduit à un fort pourcentage d'amniocentèse (jusqu'à 15% car les taux de faux positifs s'additionnent). [18]

Le dépistage séquentiel en deux étapes

Il est fondé sur la mesure de la clarté nucale au premier trimestre, avec proposition de caryotype en cas de risque élevé, suivie du dosage des marqueurs sériques au deuxième trimestre, dont les résultats sont corrigés par le risque relatif lié à la clarté nucale.

Ce dépistage présente l'avantage de générer un taux de faux positifs plus faible que le dépistage séquentiel indépendant. En effet, il permet un taux de détection compris entre 80,6 et 88% pour un taux de faux positifs compris entre 4,8 et 5,3%. Cependant, l'utilisation des marqueurs sériques du deuxième trimestre entraîne un diagnostic relativement tardif. [19-20]

Le dépistage combiné :

- du premier trimestre

C'est à l'heure actuelle la technique la plus recommandée, notamment par l'HAS (juin 2007). Mais sa mise en pratique reste difficile à mettre en place dans certaines régions.

L'HAS a en effet évalué différentes stratégies de dépistage et ce qui en ressort actuellement est l'intérêt de proposer un dépistage combiné au premier trimestre, entre 11 et 13+6 SA et associant :

- la mesure de la clarté nucale
- le dosage des marqueurs sériques (β HCG libre et PAPP-A)
- l'âge maternel

L'association de ces trois facteurs permet de définir un risque unique pour chaque patiente.

Cette stratégie présenterait de nombreux avantages :

- taux de détection de 90% des trisomies 21 pour 5% de faux positifs
- permet la réalisation du caryotype par biopsie de trophoblaste dès 11 SA (donc une diminution du taux des fausses couches induites par l'amniocentèse)

- permet, si elle est souhaitée, une interruption médicale de grossesse par technique d'aspiration, en général mieux tolérée par les couples. [19]

C'est cette stratégie qui est en cours de standardisation pour procéder à sa mise en place dans l'ensemble des régions françaises.

- *du deuxième trimestre*

Cette méthode peut se réaliser avec les marqueurs sériques du deuxième trimestre. On perd alors les avantages cités ci-dessus.

2.1.5. Les stratégies locales

Le dépistage de la trisomie 21 proposé en Moselle, et plus particulièrement au sein des établissements où mon enquête a été réalisée, est de deux sortes :

- le dépistage séquentiel indépendant
- le dépistage combiné, mais avec les marqueurs du deuxième trimestre

2.2. Données législatives

Un certain nombre de dispositions réglementaires encadrent la réalisation des marqueurs sériques maternels en France.

2.2.1. Le dépistage

L'arrêté du 27 mai 1997 stipule que :

- Tout laboratoire (agréé par le ministre de la santé) effectuant les analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques prédictifs de la trisomie 21 dans le sang maternel, doit utiliser des réactifs et des logiciels de calcul de risque validés par l'agence française de sécurité sanitaire des produits de santé. (article 1).
- La valeur d'au moins deux marqueurs doit être déterminée, dont l'HCG et cela quelque soit l'âge de la grossesse. (article 2 modifié le 1^{er} juillet 1999).

- Ces analyses de biochimie doivent être réalisées au cours des 15^{ème}, 16^{ème}, 17^{ème} ou 18^{ème} semaines d'aménorrhées. (article 3).

- L'interprétation du risque calculé pour la patiente s'effectue par rapport à un seuil de risque fixé à 1/250 au moment du dosage (si le risque calculé est supérieur ou égal à 1/250, l'amniocentèse est prise en charge à 100%). (article 4 modifié par l'arrêté 2005-01-01).

De plus, les sérums ayant fait l'objet d'un examen en vue d'une détermination des marqueurs sériques maternels doivent être conservés congelés un an à - 18°C. [21]

La prescription doit également être accompagnée :

- de l'attestation signée du médecin prescripteur
- de la date de naissance de la patiente
- de la meilleure estimation possible de l'âge gestationnel
- éventuellement d'autres données pouvant influencer sur la valeur des marqueurs (la notion d'une grossesse multiple par exemple).

Enfin, le compte-rendu doit préciser :

- les techniques, la marque du réactif et le type de logiciel utilisés pour le dosage
- les résultats des dosages des marqueurs sériques effectués
- le risque calculé pour la patiente [22]

Depuis juillet 1999, ce compte-rendu ne peut être remis à la femme que par l'intermédiaire du médecin prescripteur.

2.2.2. L'information des patientes

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))

Cet article s'impose évidemment dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels. En effet, le praticien a l'obligation d'informer ses patientes sur l'existence de ces tests 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 santé 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 4). 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.

2.2.3. Les recommandations de l'HAS

L'information est donc le point clé de ces tests car ils ne sont pas obligatoires et reposent ainsi sur la décision des couples. Elle est alors primordiale pour permettre un consentement libre et éclairé. C'est pourquoi la 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 était 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).

Ainsi, il est recommandé d'informer clairement la femme de son droit d'accepter ou de refuser un examen de dépistage (qu'il soit obligatoire ou non obligatoire mais proposé systématiquement), après lui avoir expliqué, avant sa réalisation, l'utilité, les bénéfices escomptés et les éventuels inconvénients et conséquences de cet examen.

D'une manière plus générale, « bien informer » c'est :

- consacrer du temps à l'information de la femme enceinte et du couple
- apporter une écoute attentive et permettre de poser des questions
- délivrer une information orale fondée sur les données scientifiques actuelles, la réglementation et les droits liés à la maternité ; la compléter si possible avec des documents écrits fiables
- utiliser un langage et/ou un support adapté, en particulier lorsque les personnes ne parlent pas et/ou ne lisent pas le français
- proposer, si nécessaire, une consultation supplémentaire
- fournir des informations écrites
- assurer la continuité des soins par le partage des informations entre les différents professionnels concernés et le couple.

L'HAS souligne également, dans son rapport sur l'évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21, que quelque soit la stratégie envisagée, il est nécessaire de proposer un support d'information adapté qui doit permettre à toutes les femmes de comprendre ce qu'est la trisomie 21, les stratégies de dépistage existantes, les avantages et les inconvénients des tests proposés, la distinction entre risque et certitude, les possibilités qui s'offrent à elles en matière de prélèvement pour le diagnostic prénatal et en matière d'interruption médicale de grossesse. [23]

2.3. Impact psychologique d'un dépistage

2.3.1. Principe du dépistage

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

L'inconvénient majeur du dépistage chez la femme enceinte est que celle-ci n'a plus le choix qu'entre le diagnostic prénatal ou la prise de risque pour l'enfant à naître, et qu'elle doit faire ce choix dans une période de grande fragilité psychologique.[1]

2.3.2. Conséquences psychologiques du dépistage prénatal

Deux situations peuvent se présenter aux couples :

- dans la première, 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 ».

Ici aussi, l'information a une place primordiale.

- dans la deuxième situation, 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 par les marqueurs sériques s'inscrit dans un processus dynamique impliquant une série de décisions successives.

3. LA PLACE 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 est encore le cas aujourd'hui. En effet, l'ordre des sages-femmes souligne que « le ministère de la santé, que nous avons récemment interrogé, a répondu que la prescription des marqueurs sériques nécessaires au diagnostic de la trisomie 21,..., n'était pas de la compétence de la sage-femme ». [24]

En pratique, la compétence des sages-femmes dans le suivi des grossesses physiologiques est établie depuis de nombreuses années. De plus, 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 ». Elles sont donc amenées à prescrire les différents tests obligatoires ou conseillés, comme les y autorisent la loi (la sage femme peut prescrire « les examens et thérapeutiques nécessaires au bon déroulement 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 et il n'est pas envisageable de ne pas aborder la question du dépistage de la trisomie 21. Les sages-femmes, tout comme les médecins, sont ainsi amenées dans leurs pratiques courantes à prescrire ces tests régulièrement, malgré l'incohérence des textes.

D'autre part, certaines sages-femmes possèdent un diplôme universitaire d'échographie. Elles abordent alors également la question du dépistage de la trisomie 21 avec les femmes, en leur expliquant le rôle des échographies dans ce dépistage, notamment par la mesure de la clarté nucale au premier trimestre et

la datation précise de la grossesse. Elles peuvent également informer les couples sur les marqueurs sériques maternels, le diagnostic anténatal et répondre ainsi à leurs éventuelles interrogations.

La sage-femme joue donc un rôle important dans l'information et le soutien des couples en ce qui concerne le dépistage de la trisomie 21 et le suivi de grossesse impose cette implication.

Partie 2

Méthodologie de recherche et résultats de l'enquête

1. METHODOLOGIE

1.1. Problématique

Le test de dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels est proposé à toutes les femmes enceintes au début de leur grossesse, mais quelles informations leur sont délivrées? Quel niveau de compréhension en résulte? Comment perçoivent-elles ces tests ?

1.2. Objectifs

Mon enquête a pour objectifs :

- de savoir si beaucoup de femmes connaissent l'existence de ce test avant leur grossesse
- d'évaluer les connaissances des femmes sur ce test après avoir reçu des informations au cours de leur grossesse
- de déterminer si ces tests sont angoissants pour les couples ou non
- de proposer des moyens de pallier à la mauvaise compréhension des femmes concernant ce test.

1.3. Hypothèses

Mes hypothèses sont les suivantes :

- la trisomie 21 et le test de dépistage par les marqueurs sériques maternels sont méconnus par les femmes, d'où l'importance d'une information claire et complète
- les patientes ont peu de connaissances sur ce test malgré les informations qui leur sont délivrées au cours de la grossesse, il y a donc une mauvaise compréhension de ces explications.
- le manque d'information et la mauvaise compréhension de ces tests remettent en cause le principe du consentement éclairé

- les femmes et les couples ne pensent pas aux conséquences que peut avoir la prise de sang au moment de sa réalisation
- ce test génère de l'anxiété et est perturbant pour les couples

1.4. Outils

Pour réaliser mon enquête, j'ai élaboré un questionnaire de 3 pages comprenant 26 questions et divisé en 3 parties :

- votre situation
- vos connaissances et l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques
- votre ressenti par rapport à ce test

(Annexe 5)

1.5. Lieu de l'étude

Mon enquête s'est déroulée du 3 au 16 novembre 2008 dans le service suites de couches de l'Hôpital Maternité de Metz (réalisant environ 2100 accouchements par an) et du 17 novembre au 6 décembre 2008 dans le service suites de couches de l'Hôpital Bel Air de Thionville (réalisant environ 2000 accouchements par an).

1.6. Population étudiée

La population étudiée concernait l'ensemble des femmes présentes en suites de couches durant la période de l'enquête soit 170 femmes entre le premier et le troisième jour du post partum. En effet, aucun paramètre d'exclusion n'a été pris en compte afin de représenter au mieux un échantillon de la population générale (cependant, deux femmes n'ont pu répondre au questionnaire car elles ne parlaient et ne lisaient pas le français et 3 femmes ont refusé de participer à l'enquête).

J'ai moi-même remis le questionnaire aux patientes en leur expliquant l'objectif de cette enquête et le motif de mon étude. Je l'ai récupéré personnellement le jour même ou le lendemain (lorsqu'elles avaient de la visite ou étaient occupées).

1.7. Biais de l'étude

Un premier biais évident est celui du délai qui sépare la prescription du test par rapport à la remise du questionnaire (environ 6 mois).

J'ai en effet choisi d'interroger les femmes en suites de couches afin de ne pas générer d'anxiété durant leur grossesse (j'avais d'abord pensé les questionner lors de la deuxième échographie) tout en sachant que les informations sont plus lointaine. Néanmoins les questions posées sont simples et reprennent un niveau moyen de compréhension du test. Les détails ne sont pas abordés.

On peut également retrouver le biais des femmes qui ont fait des fausses couches tardives ou qui ont choisi d'interrompre leur grossesse pour trisomie 21 ou autre, cependant, ce biais reste minime en raison du faible nombre.

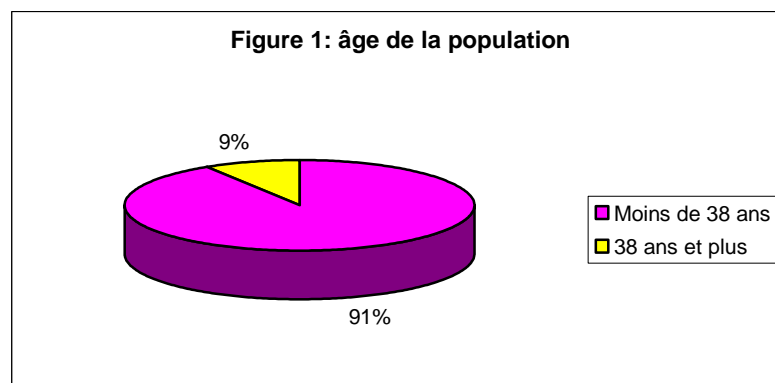
Les résultats ont été étudiés grâce à une base de données constituée sur le logiciel « Excel » qui a permis de réaliser des statistiques.

2. PRESENTATION DES RESULTATS

La population étudiée est composée de 170 personnes, les résultats peuvent donc être exprimés en pourcentage (par arrondi).

2.1. Présentation de la population

▪ Age de la population : n=170



La majorité de la population étudiée avait entre 20 et 34 ans

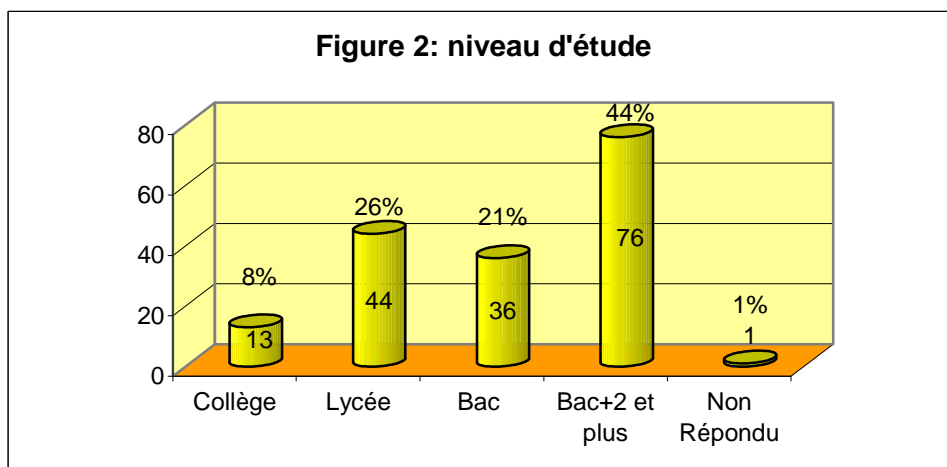
▪ Langue maternelle :

Sur les 170 femmes interrogées, 86% avaient pour langue maternelle le Français. On ne retrouve pas de différence significative dans les réponses aux questions des 14% de femmes dont la langue maternelle n'était pas le français.

▪ Situation familiale :

- 96% des femmes vivaient en couple
- 4% des femmes vivaient seules ou chez leurs parents.

▪ **Niveau d'études :** n=170



- 34% de la population étudiée n'avait pas le niveau bac

- 44% de la population étudiée avait un niveau d'études supérieur ou égal à bac+2

▪ **Nombre d'enfants** n=170

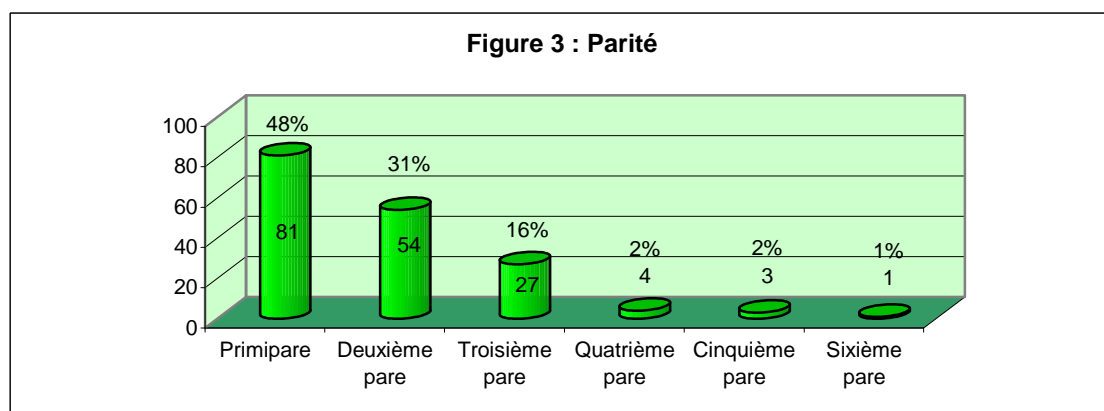
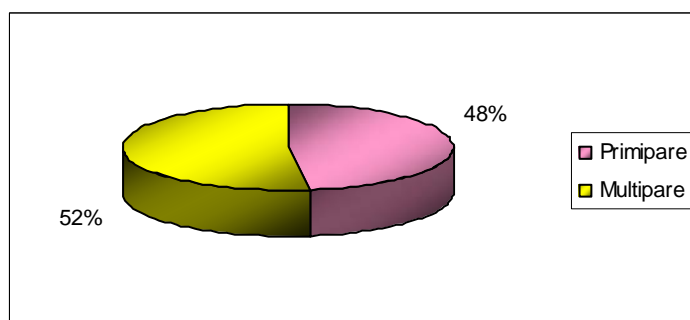
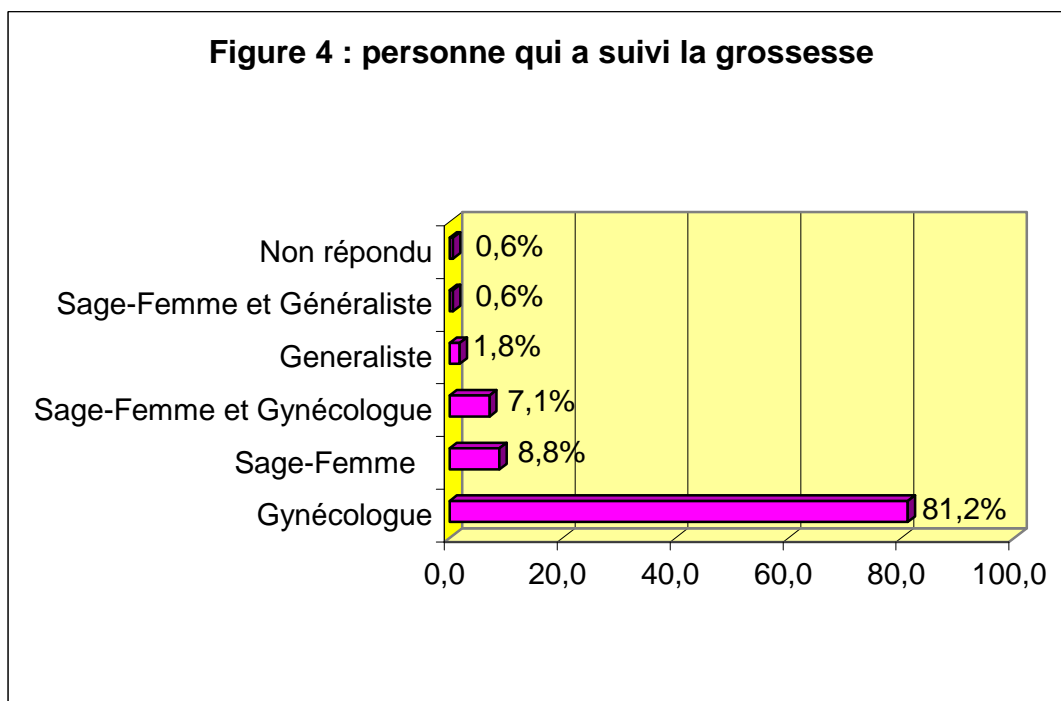


Figure 3 bis : Parité



Il y a autant de multipares que de primipares

▪ Personne qui a suivi la dernière grossesse n=170



Plus de 80% des femmes étaient suivies exclusivement par un gynécologue

2.2. Connaissances et informations concernant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels.

▪ Connaissance de la trisomie 21 avant cette grossesse

Sur les 170 femmes interrogées, 6% ont déclaré ne pas savoir ce qu'était la trisomie 21 avant cette grossesse (soit 11 femmes sur 170).

▪ A-t-on expliqué ce qu'est la trisomie 21 aux femmes pendant leur grossesse ?

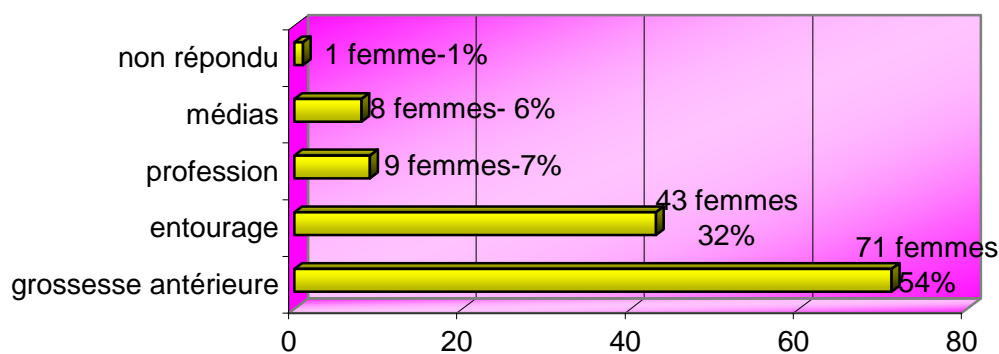
- 42% des femmes ont déclaré ne pas avoir reçu d'explications sur la trisomie 21 au cours de leur dernière grossesse (soit 71 femmes sur 170).

- Parmi ces 71 femmes, 5 ne savaient pas ce qu'était la trisomie 21.

▪ Connaissance du test de dépistage :

Avant cette dernière grossesse, 77% des femmes connaissaient l'existence du test (soit 132 femmes sur 170)

Figure 5 : moyen de connaissance du test avant la grossesse (n=132)



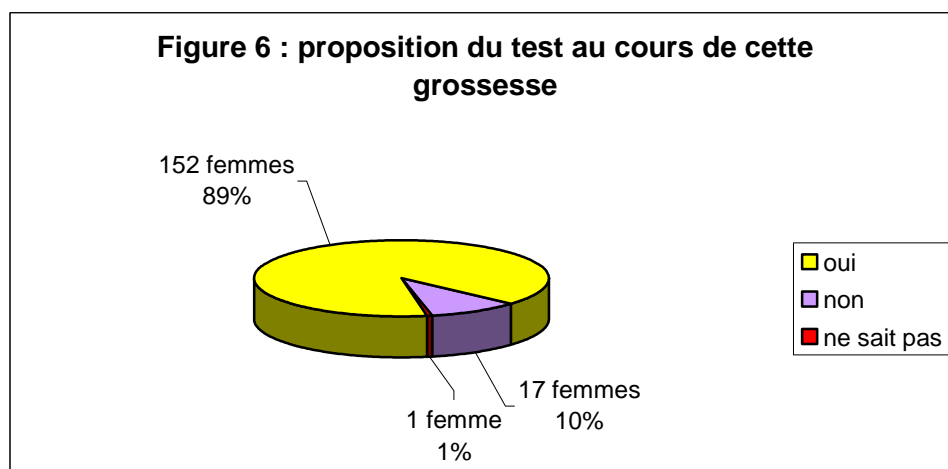
23% des femmes ne connaissaient pas l'existence de ce test (soit 38 femmes sur 170)

▪ Femmes qui ont déjà réalisé le test lors d'une grossesse antérieure

Parmi les 89 multipares :

- 72% avaient déjà réalisé ce test de dépistage (soit 64) (dont 4 qui ont réalisé une amniocentèse car elles étaient dans la population à risque).
- 28% n'avaient jamais réalisé ce dépistage (soit 25).

▪ **Proposition du test au cours de cette grossesse :** n=170



10% des femmes ont déclaré qu'on ne leur a jamais proposé ce test au cours de leur dernière grossesse

La suite des questions ne concerne plus que les 152 femmes qui se sont vues proposer le test de dépistage.

▪ **Réalisation du test :**

- 94% des femmes ont réalisé le dépistage (soit 143 femmes sur 152).
- 6% ont choisi de le refuser (soit 9 femmes sur 152).

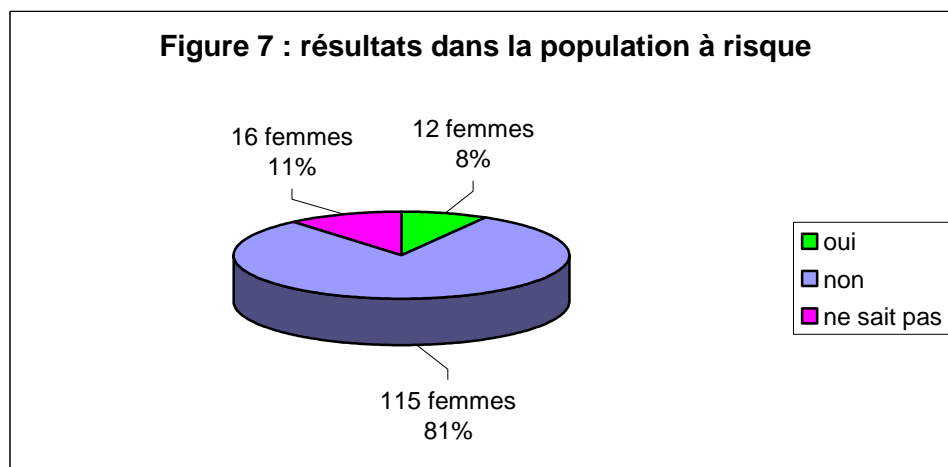
Parmi ces 9 femmes :

- 5 étaient multipares (une avait déjà réalisé ce test lors d'une grossesse antérieure)
- 4 connaissaient dans leur entourage une personne atteinte de trisomie 21.

Les motifs de leur refus sont :

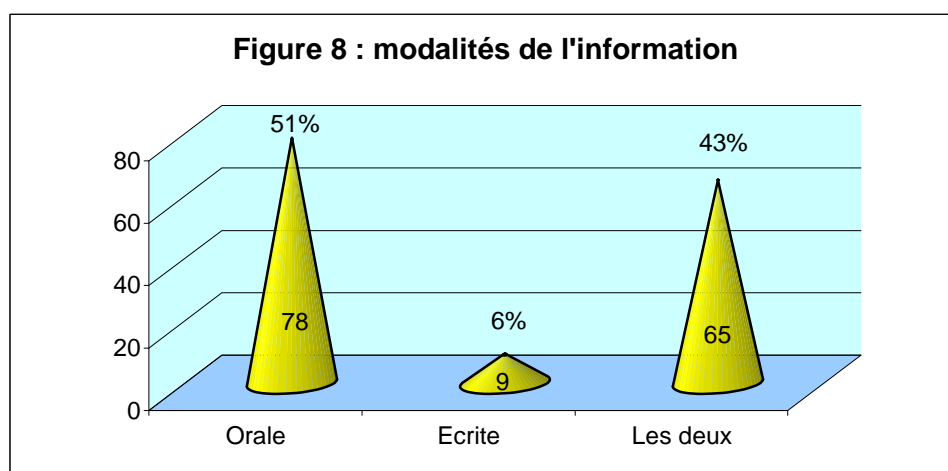
- l'attente de jumeaux qui rend le test peu fiable (3 femmes)
- opposition à l'interruption de grossesse (4 femmes)
- 2 personnes ne se sont pas justifiées.

▪ **Population à risque :** n=143



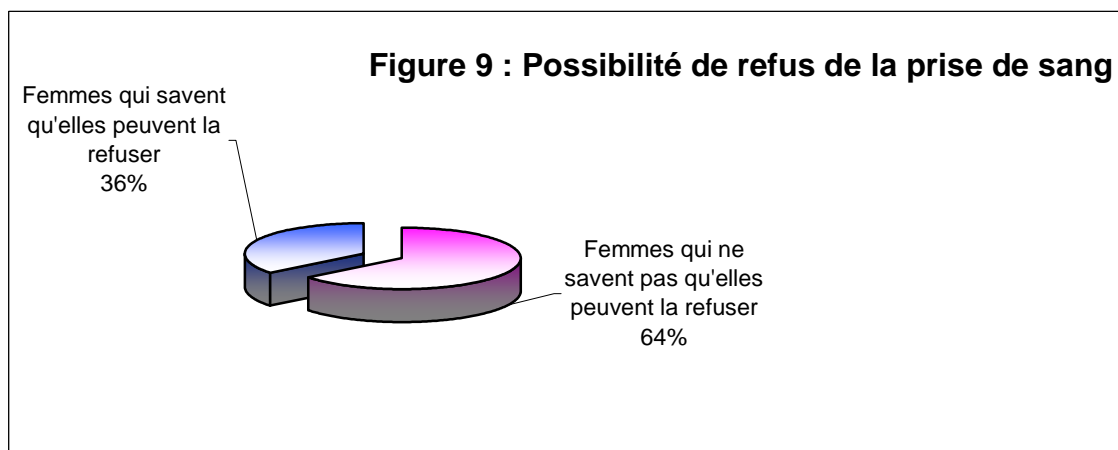
- 11% des femmes ne connaissaient pas le résultat de la prise de sang
- 25% des femmes se trouvant dans la population à risque avaient refusé l'amniocentèse à cause du risque de fausse-couche

▪ **Informations reçues** n=152



- Une majorité de femmes ont été informées uniquement de façon orale.
- Mais 43% des praticiens utilisent tout de même les deux supports.
- Et malgré tout, 13% des femmes ont jugé que les informations qui leur ont été délivrées étaient insuffisantes (soit 20 femmes sur 152).

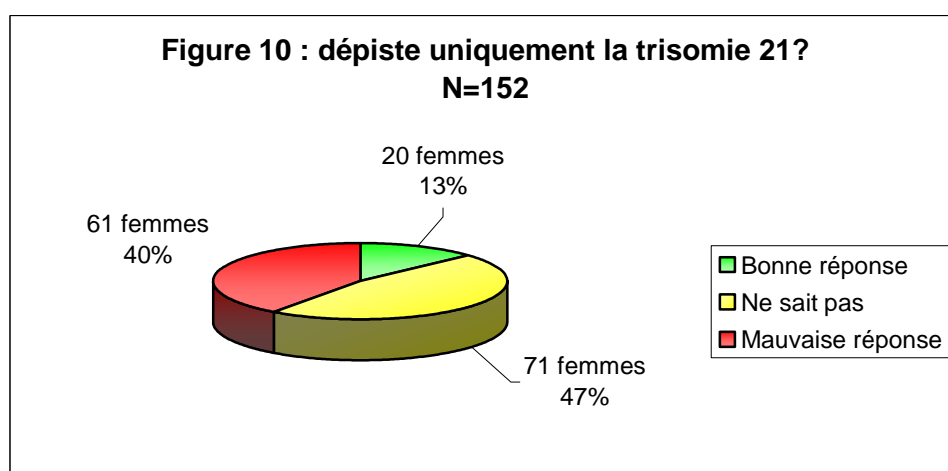
▪ Refus du test



La majorité des femmes ne savaient pas qu'elles pouvaient refuser la prise de sang

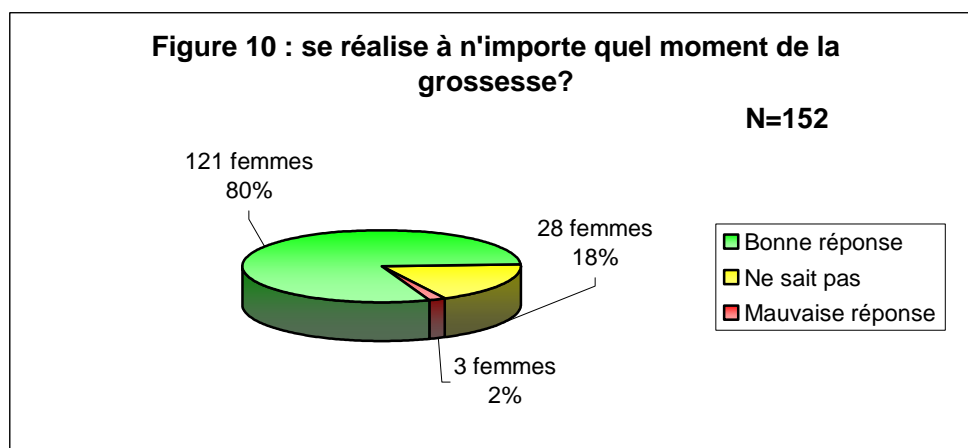
2.3. Questions de connaissances sur le test

▪ Ce test permet de dépister uniquement la trisomie 21 ?



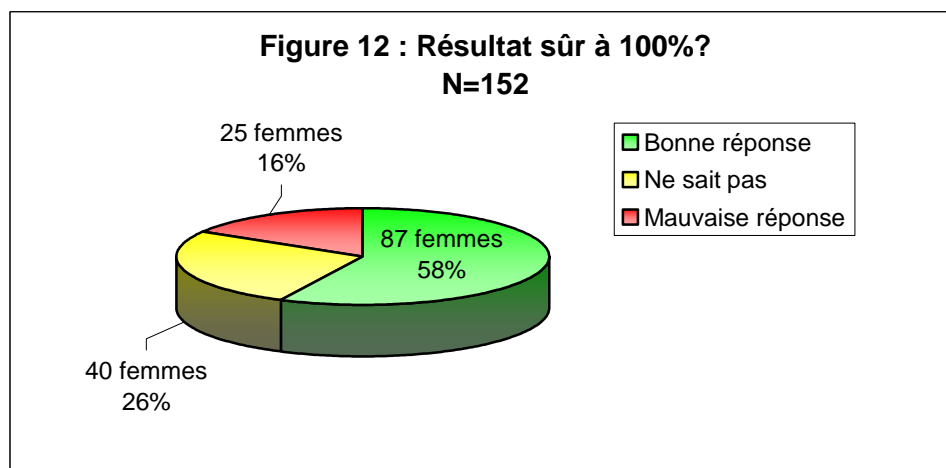
Seulement 13% des femmes qui ont été informées sur le test savaient qu'il permet de dépister d'autres pathologies que la trisomie 21

▪ Il peut être réalisé à n'importe quel moment de la grossesse ?



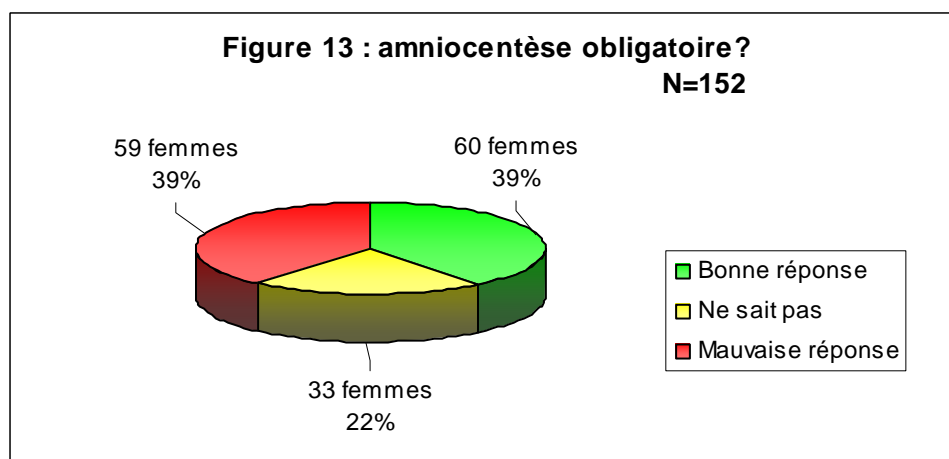
La majorité des femmes savaient que le test doit se réaliser à un moment précis de la grossesse

▪ Si je ne suis pas dans la population à risque, je suis sûre que mon enfant n'est pas atteint ?



La majorité des femmes savaient que le résultat de la prise de sang n'est pas un diagnostic de certitude

▪ Si je suis dans la population à risque, je suis obligée de réaliser une amniocentèse ?



Il y a autant de femmes qui pensaient que l'amniocentèse est obligatoire en cas de groupe à risque que de femmes qui savaient qu'elle n'est pas obligatoire

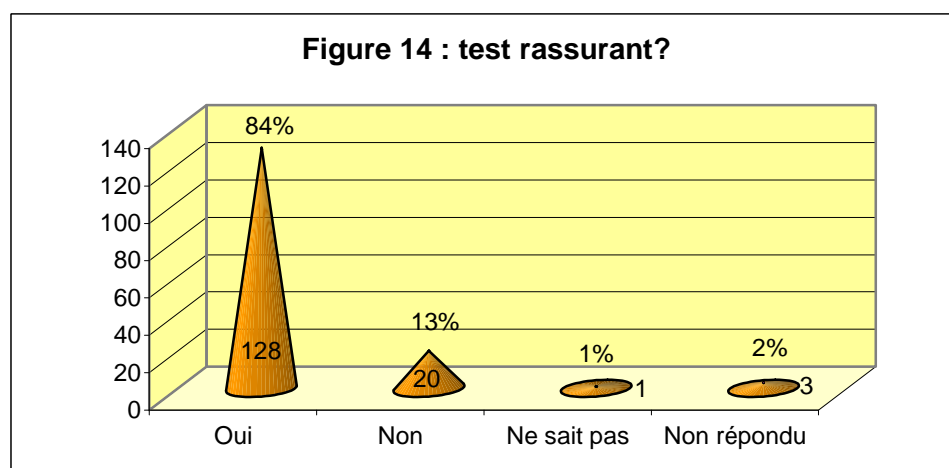
- Au final, seulement 6% des femmes ont répondu correctement aux quatre questions de connaissance du test (soit 9 femmes sur 152).
- La majorité de ces femmes avaient un niveau d'études supérieur à bac+2, étaient primipares et savaient qu'elles pouvaient refuser le test.
- De plus, la moitié de ces femmes étaient dans le groupe à risque et ont réalisé une amniocentèse.

Les autres femmes avaient entre une et trois mauvaises réponses.

2.4. Ressenti par rapport à ces test

Cette partie regroupe des questions relatives au vécu de ce test par les couples, à ce qu'il représente pour eux.

▪ Trouvez-vous l'existence de ce test rassurant ? n=152



La majorité des femmes trouvaient ce test rassurant.

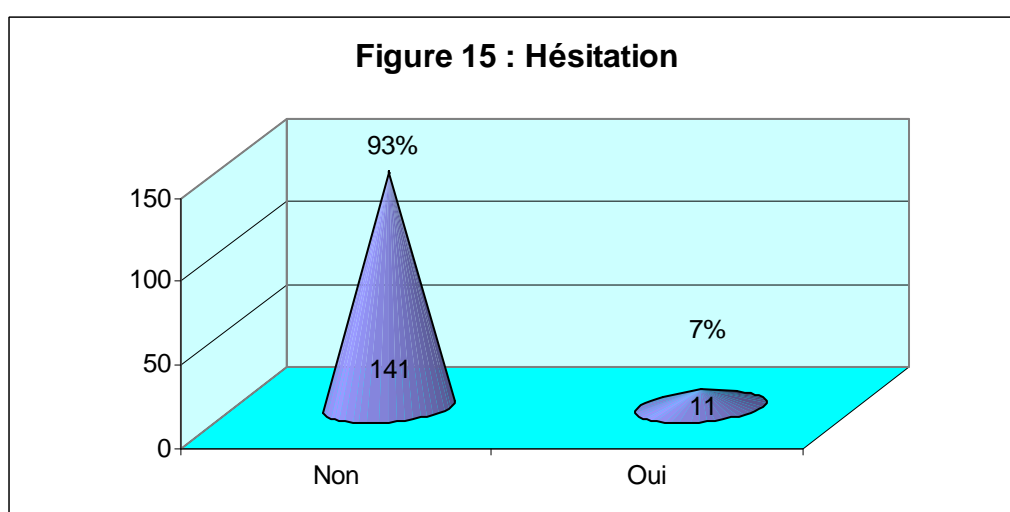
84% des femmes (soit 128 femmes sur 152) trouvaient ce test rassurant car :

Il permet de savoir s'il y a un risque pour le bébé	40 femmes
Permet de laisser le choix aux parents pour la suite de la grossesse	18 femmes
Il est rassurant de savoir que l'enfant sera normal	10 femmes
Permet d'anticiper, de se préparer à la naissance d'un enfant anormal	4 femmes
On se pose beaucoup de questions pendant une grossesse	3 femmes
Ce test est fiable	3 femmes
Il enlève une part d'inquiétude	2 femmes
Il concerne la santé de l'enfant	1 femme
Non justifié	47 femmes

13% des femmes (soit 20 femmes sur 152) ne trouvaient pas ce test rassurant car :

Il n'est pas sûr à 100%	9 femmes
Il fait penser à un risque de handicap pour l'enfant	2 femmes
Il se fait trop tard dans la grossesse	1 femme
Le délai d'attente des résultats est trop long	1 femme
Non justifié	7 femmes

▪ **Avez-vous hésité à faire ce test ?** n=152



Une majorité de femmes n'ont pas hésité à faire ce test

93% des femmes (soit 141 femmes sur 152) n'ont pas hésité à faire le test car :

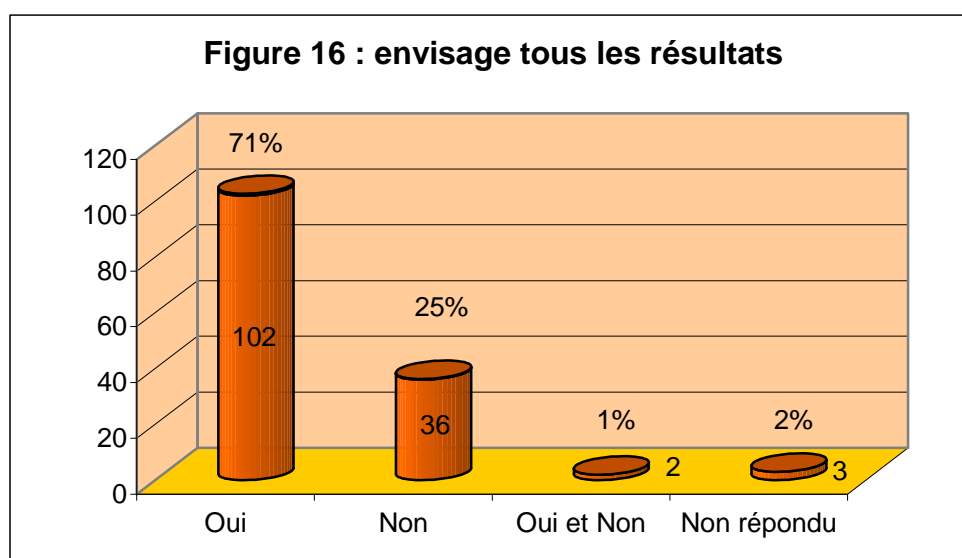
Pour être rassuré sur l'état de santé de l'enfant	20 femmes
Elles ne souhaitent pas garder un enfant atteint de trisomie 21	15 femmes
C'est une sécurité	9 femmes
Il existe et n'est pas dangereux donc autant le réaliser	7 femmes
Il fait partie du suivi de la grossesse (« je n'ai pas eu le choix »)	4 femmes
Permet de se préparer en cas de trisomie 21	1 femme
Par rapport à l'âge maternel	1 femme
Non justifié	84 femmes

7% des femmes (soit 11 femmes sur 152) ont hésité à faire ce test car :

Le résultat n'aurait rien changé pour la poursuite de la grossesse	3 femmes
Il n'est pas fiable à 100%	2 femmes
Peur du résultat et de la décision à prendre	2 femmes
Peur de devoir faire une amniocentèse	1 femme
Il génère de l'angoisse	1 femme
Non justifié	2 femmes

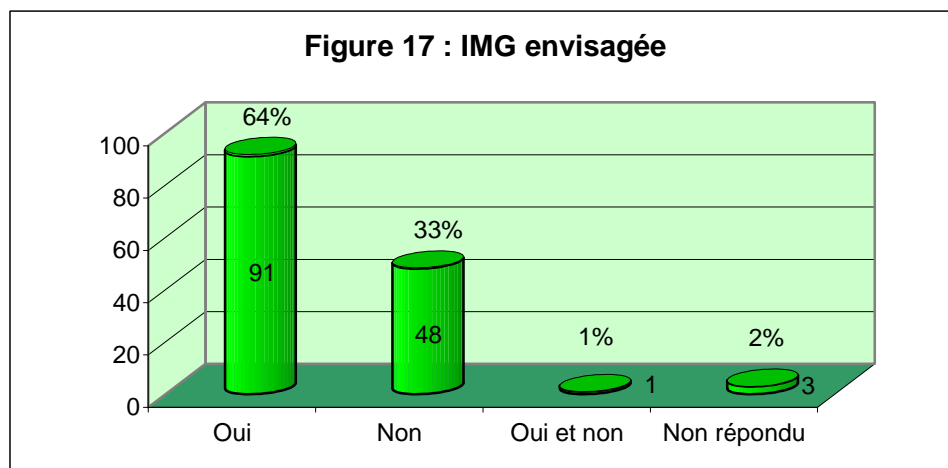
Les questions suivantes ne concernent que les 143 femmes qui ont réalisé le test.

▪ **Aviez-vous envisagé toutes les possibilités de résultat ?** **n=143**



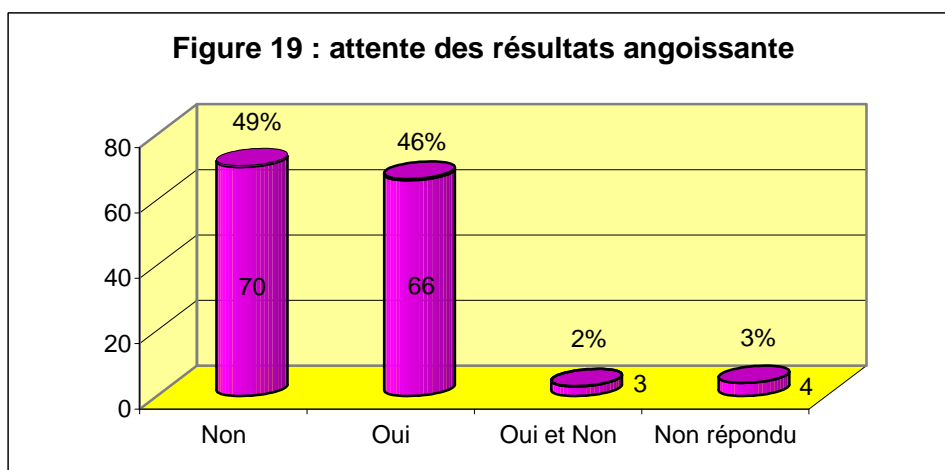
La majorité des femmes ont déclaré avoir envisagé toutes les possibilités de résultats au moment de réaliser la prise de sang

▪ Aviez-vous pensé à l'interruption médicale de grossesse (IMG) en cas de prise de sang et d'amniocentèse anormale ? n=143



33% des femmes ont réalisé la prise de sang sans penser à l'éventualité d'une IMG

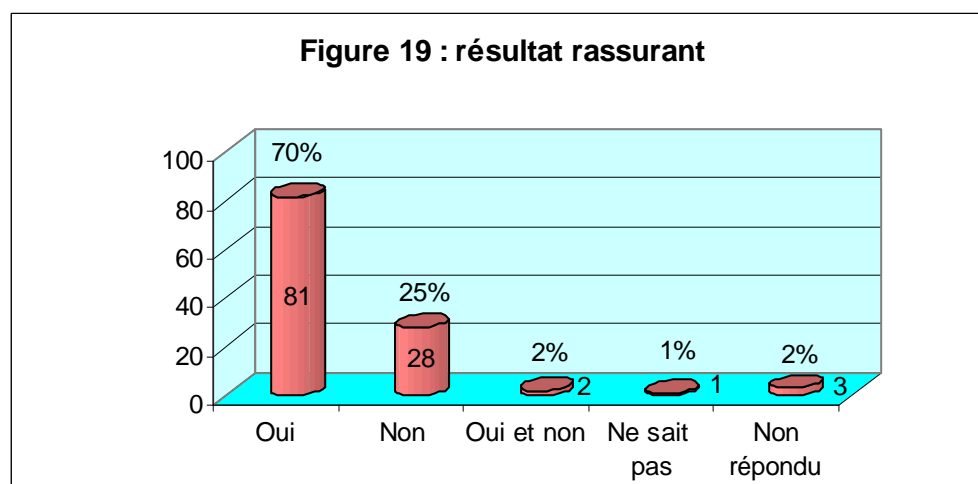
▪ Etiez-vous angoissée durant l'attente des résultats ? n=143



Près de la moitié des femmes ont déclaré ne pas avoir été angoissée durant l'attente des résultats

Les questions suivantes concernent uniquement les femmes qui n'étaient pas dans la population à risque soit 115 femmes.

▪ Etiez-vous complètement rassurée par le résultat ? n=115



La majorité des femmes qui n'étaient pas dans la population à risque étaient complètement rassurées par le résultat

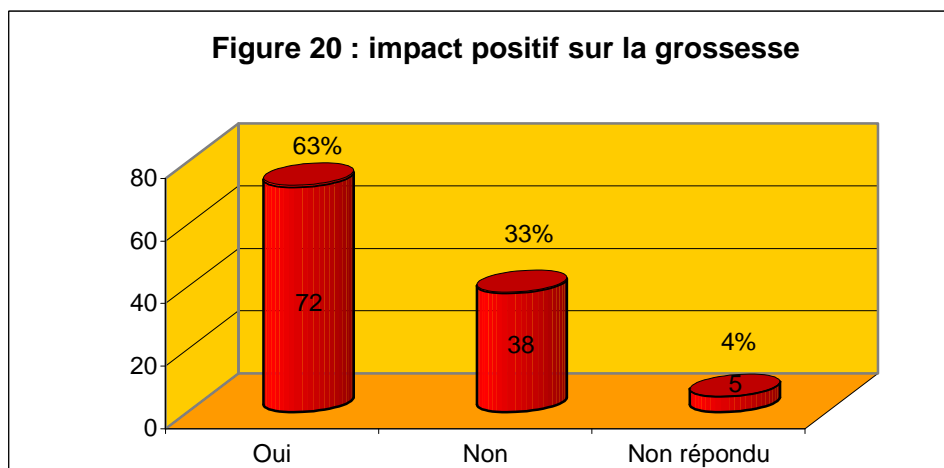
70% des femmes (soit 81 femmes sur 115) étaient rassurées par le résultat car :

Le risque était faible	24 femmes
Le test est fiable	9 femmes
« Sinon la prise de sang ne servirait à rien »	2 femmes
Non justifié	44 femmes

25% des femmes ne sont pas complètement rassurées par le résultat (soit 28 femmes sur 115):

Il y a toujours un risque, le résultat n'est pas sûr à 100%	27 femmes
Non justifié	1 femme

▪ Avec le recul, pensez-vous que le fait d'avoir réalisé cette prise de sang a eu un impact positif sur votre grossesse ? n=115



63% des femmes (soit 72 femmes sur 115) considèrent que ce dépistage a eu un impact positif sur leur grossesse car :

Prise de sang + échographie normale = rassurant	17 femmes
« J'étais plus sereine »	12 femmes
C'est une sécurité de plus	9 femmes
Moins peur d'accoucher d'un enfant atteint	5 femmes
Permet de ne plus y penser	5 femmes
Non justifié	24 femmes

33% des femmes (soit 38 femmes sur 115) considèrent que ce dépistage n'a pas eu d'impact positif sur leur grossesse car :

Ca n'a rien changé	7 femmes
Prise de conscience des risques existants	3 femmes
Il y a d'autres maladies	2 femmes
On est angoissé jusqu'à la naissance	2 femmes
Ce n'est pas une préoccupation essentielle pendant la grossesse	2 femmes
Non justifié	22 femmes

Partie 3

Interprétation des résultats et discussion

1. ANALYSE DES RESULTATS

J'ai émis, dans la deuxième partie de mon mémoire, cinq hypothèses. Analysons les résultats obtenus avec les questionnaires auprès des accouchées afin de déterminer ce qu'il en ressort.

1.1. Présentation de la population

1.1.1. Caractéristiques

La majorité des femmes ayant participé à l'enquête (80%) avaient entre 20 et 34 ans et 66% avaient un niveau d'études supérieur ou égal au baccalauréat (ce qui est supérieur à la population générale selon l'enquête de périnatalité menée en 2003 qui fixe ce nombre à 42,6%). [25] Ces femmes avaient donc une certaine maturité intellectuelle, ce qui semble préjuger d'une facilité de compréhension.

De plus, la grande majorité des patientes avaient pour langue maternelle le français. J'ai exclu de l'étude les femmes n'ayant pas un degré de compréhension suffisant (n=2). Parmi les 14% de femmes n'ayant pas le français pour langue maternelle, aucune n'a signalé de problème de compréhension du questionnaire, réalisé en termes simples. Les biais liés à la compréhension du questionnaire sont donc réduits au maximum :

- bon niveau d'étude
- bonne compréhension de la langue
- questionnaire réalisé en termes simples

De plus, plus de la moitié des femmes étaient des multipares et 72% d'entre elles avaient déjà réalisé au moins une fois ce dépistage lors d'une grossesse antérieure. Ces femmes recevaient donc l'information au moins pour la deuxième fois.

1.1.2. Suivi de la grossesse

Plus de 80% des femmes ont fait suivre leur grossesse par un médecin gynécologue. La sage-femme occupe une petite place dans ce suivi, avec à peine 9% des patientes. Cependant, près de 8% des femmes ont opté pour une surveillance partagée entre la sage-femme et un autre praticien.

La sage-femme est ici peu sollicitée. Cette situation peut s'expliquer par le fait que leurs compétences soient méconnues par les femmes et souvent sous-estimées. D'autres femmes préfèrent quant à elles garder le médecin qui les suit sur le plan gynécologique ou le médecin de famille avec lesquels elles se sentent en confiance.

Rappelons que les sages-femmes sont aptes à prescrire tous les examens nécessaires au suivi de la grossesse mais que, paradoxalement, la prescription des marqueurs sériques ne leur est légalement pas autorisée. Nous remarquons ici toute l'ambiguïté des textes législatifs.

En pratique, toutes les sages-femmes qui suivent les femmes enceintes prescrivent ces tests (avec, au préalable, un accord de la sécurité sociale qui autorise le remboursement). Il serait donc légitime que la prescription de ce test fasse officiellement partie de leurs compétences.

1.1.3. Réalisation du test

Dans notre stratégie de dépistage actuelle, ce test doit obligatoirement être proposé à toutes les femmes enceintes (amélioration de la puissance du dépistage).

Evidemment, certaines situations ne permettent pas de le réaliser (quand la grossesse a été découverte tardivement par exemple). Mais, sans tenir compte de cette situation (qui représente 3% de la population de mon étude), il ressort que 7% des patientes que j'ai interrogées déclarent qu'on ne leur a pas proposé ce test. Ce chiffre est inférieur à celui de Romain Favre dont la thèse démontrait que 12,5% des patientes étaient complètement non informées.

Le degré de couverture global est donc bon même s'il est améliorable.

Parmi les femmes qui se sont vues proposer le test, 94% l'ont réalisé (ce qui représente 84% de ma population globale contre 79,5% de la population générale selon l'Enquête Nationale Périnatale (ENP) réalisée en 2003). Le taux de dépistage réalisé est donc supérieur dans mon échantillon au taux observé dans la population générale, ceci pouvant peut-être s'expliquer par l'ancienneté des chiffres de l'ENP (2003).

Les principales motivations retenues par les patientes pour la réalisation de ce test sont :

- pour se rassurer
- la proposition du test elle-même (examen systématique de routine)

Cette dernière motivation met l'accent sur un point sensible que nous aborderons plus tard : le caractère facultatif du test.

Notons que les 6% des personnes ayant refusé le test sont principalement des multipares, connaissant, pour la moitié d'entre elles, une personne atteinte de trisomie 21. Ce facteur semble influencer la décision de ne pas réaliser le dépistage. Une bonne connaissance des caractéristiques de la maladie peut peut-être permettre de l'aborder avec une angoisse moins grande.

1.2. Connaissances sur la trisomie 21 et le test de dépistage

Rappelons ma première hypothèse : « *la trisomie 21 et le test de dépistage par les marqueurs sériques maternels sont méconnus par les femmes, d'où l'importance d'une information claire et complète* ».

1.2.1. Connaissance et information sur la trisomie 21

Quatre vingt quatorze pour cent des femmes interrogées ont dit savoir ce qu'était la trisomie 21 avant toute consultation prénatale. Cependant, je ne leur

ai demandé aucune précision sur ce syndrome ; je ne peux donc pas apprécier réellement leurs connaissances et différencier les femmes qui en ont juste entendu parler de celles qui en connaissent les caractéristiques, ce qui constitue un biais dans mon étude.

Si une grande majorité de femmes disent connaître cette anomalie, il est tout de même important de leur rappeler les caractéristiques de ce handicap, le mode de vie au quotidien des personnes atteintes, les possibilités d'aides sociales ainsi que le devenir de ces personnes. En effet, comment prendre une décision en toute connaissance de cause si on ne sait pas réellement à quoi on a affaire. Hors, 42% des femmes déclarent ne pas avoir reçu d'information sur la trisomie 21 durant leur grossesse et parmi ces femmes, 3% ne connaissaient pas ce syndrome.

1.2.2. Connaissance du test de dépistage

Il ressort de cette enquête que, contrairement à mon hypothèse, 78% des femmes connaissaient l'existence de ce test avant leur dernière grossesse. Hormis les multipares, les femmes ont entendu parler de ce test majoritairement par leur entourage. Les médias ont eux, un très faible rôle dans cette connaissance du test (6% des femmes déclarent avoir découvert ce test par cet intermédiaire). Il faut donc ici faire attention aux idées reçues liées à la transmission du vécu entre les femmes. En effet, l'entourage de la femme enceinte n'a pas forcément les connaissances exactes et peut interpréter les propos qui ont été transmis.

Au vu de ces résultats, ma première hypothèse ne peut être validée. Une majorité de femmes déclarent en effet avoir connaissance de ce qu'est la trisomie 21 et du test de dépistage. Cependant, il me semble important d'apporter une information claire et complète même aux femmes qui se disent déjà informées, ceci afin d'éviter les idées reçues et les mauvaises informations véhiculées autour des femmes enceintes.

1.3. Compréhension de l'information

Ma deuxième hypothèse était : *« les patientes ont peu de connaissances sur ce test malgré les informations qui leur sont délivrées pendant la grossesse. Il y a donc une mauvaise compréhension de ces explications »*.

1.3.1. Informations reçues

Parmi les femmes qui se sont vues proposer le test, 51% ont été informées de façon orale uniquement, 43% de façon orale et écrite et 6% uniquement de façon écrite. De plus, 87% des femmes interrogées jugeaient l'information délivrée suffisante. Cependant, ce taux varie selon le mode d'information :

- 56% des femmes informées uniquement de façon écrite jugent les explications suffisantes
- contre 81% des femmes informées uniquement de façon orale
- et 98% des femmes informées de façon écrite et orale.

Il est donc clair que les praticiens délivrant les informations sur le test de façon orale associée à un support écrit ont un taux de satisfaction des informations données largement supérieur à ceux qui utilisent uniquement un support écrit ou oral. Il est donc important qu'il existe un support papier, mais l'existence d'un écrit ne dispense pas d'une information orale, au risque de n'avoir que la moitié de femmes satisfaites par les informations.

Cependant, il y a une grosse différence entre la satisfaction des femmes en ce qui concerne les informations reçues et la compréhension qu'elles en ont eu (87% sont satisfaites et seulement 6% ont bien répondu aux questions de compréhension). Cela montre qu'être satisfaite ne signifie pas forcément bien comprendre en totalité ou avoir reçu toutes les informations utiles à un choix éclairé.

1.3.2. Connaissances sur le test

- Période de réalisation du test

Quatre vingt pourcent des femmes savaient que le test se réalise durant une période précise de la grossesse (je ne leur ai toutefois pas demandé laquelle). Ceci semble normal car pour que l'interprétation des résultats soit correcte, il faut que le praticien sensibilise la femme sur la date à laquelle elle doit faire réaliser la prise de sang.

- Fiabilité du test

Seize pourcent des femmes pensaient que le résultat du test est sûr à 100%. On note ici que la fiabilité du test est surestimée, lorsque l'on sait qu'il dépiste uniquement 60% des trisomies 21 pour 5% de faux négatifs. De même, 27% des femmes ne savaient pas si résultat était fiable à 100%. Hors, il est primordial d'expliquer aux femmes avant la réalisation du test, que celui-ci les classe ou pas dans un groupe à risque plus élevé que la population générale mais que le seul moyen de savoir si l'enfant est atteint si elles sont dans un groupe à risque est de réaliser une amniocentèse (elle aussi facultative).

- Méthode diagnostique si test positif

En ce qui concerne l'amniocentèse, 39% des femmes pensaient qu'elle est obligatoire si la prise de sang les classait dans un groupe à risque (dont 2 femmes qui ont réalisé cette amniocentèse !), et 22% des femmes ne savaient pas répondre à cette question. Or, le médecin se doit, même si le cas ne se présente pas, d'informer chaque femme sur toutes les éventualités possibles.

Au final, seules 9 femmes ont répondu correctement à toutes les questions (soit 6%). Parmi ces femmes on retrouve seulement deux multipares

et quatre femmes qui étaient dans le groupe à risque et qui ont réalisé une amniocentèse ; ceci peut nous faire penser que les informations sont données au compte gouttes et non en totalité dès le début, et que les femmes qui se retrouvent dans le groupe à risque sont mieux informées que les autres.

Ma deuxième hypothèse est donc confirmée par le mauvais résultat de ces quatre questions adressées à des femmes ayant été informées de différentes manières. Mais on remarque que, malgré tout, les femmes sont pour la plupart satisfaites de ces informations, elles ne se rendent pas forcément compte du manque d'information ou de la mauvaise compréhension qu'elles ont, d'où l'intérêt d'utiliser des supports complémentaires, afin que chaque femme intègre à sa manière les informations.

1.4. Consentement éclairé

Rappelons ma troisième hypothèse : *« le manque d'information et la mauvaise compréhension de ce test remettent en cause le principe du consentement éclairé »*.

On remarquait dans mon étude que 64% des femmes ayant été informées de l'existence du test ne savaient pas qu'elles pouvaient le refuser ! (Elles sont 61% parmi celles qui trouvaient les informations suffisantes). Cette notion est donc mal ou pas diffusée tout du moins par les praticiens ayant suivi les femmes de mon enquête. Or, c'est l'information primordiale à faire passer aux femmes enceintes. Le caractère facultatif du test est sa principale caractéristique qui permet d'ailleurs, selon certains, de ne pas le considérer comme eugénique. Comment parler de choix, qui plus est, éclairé, ou même de consentement lorsque les femmes pensent que cet examen fait partie du suivi classique de la grossesse, qu'elles ne savent pas qu'elles peuvent le refuser ? Une grande clarté de la part du praticien est indispensable : le test n'est pas obligatoire, il n'est pas imposé, il est simplement proposé et c'est à la femme enceinte, au couple de décider en pleine liberté et sachant que quelque soit sa décision, elle sera respectée.

On observe par ailleurs dans mon enquête que les trois seules femmes qui ont refusé l'amniocentèse alors qu'elles étaient dans la population à risque, sont des femmes qui ne savaient pas qu'elles avaient la possibilité de refuser cette prise de sang. D'ailleurs, elles énoncent clairement ne pas avoir eu le choix. Il est donc important pour le prescripteur de préciser le caractère facultatif de ce test afin d'éviter des angoisses inutiles.

On constate également que 56% des femmes qui n'avaient pas connaissance du caractère facultatif de ce test sont des multipares et que 78% de ces multipares ont déjà réalisé le test lors d'une grossesse antérieure. Outre le défaut d'information lors de leur grossesse antérieure, on peut ici penser que les praticiens ayant affaire à des multipares ont tendance à considérer qu'elles sont suffisamment informées ou qu'elles ont plus de connaissances qu'une primipare, ce qui est rarement le cas. Il est donc important que chaque femme reçoive la même information, quel que soit son statut obstétrical.

On remarque par ailleurs que 15% des femmes qui savaient qu'elles pouvaient refuser le test ont décidé de ne pas le réaliser, contre 6% de mon échantillon général. Ainsi, les femmes qui ne souhaitent pas réaliser le test sont plus nombreuses que ce que l'on pourrait croire au premier abord.

Enfin, en ce qui concerne l'information, 35% des femmes ne se souvenaient pas avoir signé de consentement qui est pourtant obligatoire. Ceci renforce la sensation d'examen de routine. Cette signature est peut être banalisée à un tel point que son importance n'est pas perçue par la patiente et ne la marque pas forcément.

Ma troisième hypothèse est ici confirmée : la majorité des femmes ne connaissent pas le caractère facultatif du test de dépistage. Cette information n'est pourtant pas difficile à comprendre, cette lacune est donc très certainement liée à un manque d'information de la part des praticiens.

1.5. Conséquences de la prise de sang

Ma quatrième hypothèse était : *« les femmes et les couples ne pensent pas aux conséquences que peut avoir la prise de sang au moment de sa réalisation »*.

En ce qui concerne la réflexion des femmes qui réalise le test à long terme, mon hypothèse n'est pas valable pour la majorité des femmes.

Elles déclarent en effet, pour 71% d'entre elles, avoir envisagé les différentes possibilités de résultat au moment de réaliser la prise de sang. Elles sont ainsi 64% à avoir pensé à l'interruption de grossesse en cas d'enfant atteint de trisomie 21. Ce chiffre témoigne d'une réelle implication des femmes dans le principe du dépistage et montre que pour une majorité, elles ont bien compris les enjeux de ce test. Cependant, 25% des femmes n'ont pas envisagé les différentes possibilités de résultat et 34% n'ont pas pensé à l'éventualité d'une IMG. Une étude réalisée par Valérie SEROR en octobre 2005 et ayant pour but de savoir si les femmes sont réellement conscientes des implications de leurs décisions montrait que 40% des femmes n'avaient pas conscience qu'elles pourraient être confrontées à un moment donné à la décision de ne pas poursuivre leur grossesse et que plus de la moitié d'entre elles n'avaient pas pensé au fait que le dépistage pouvait aboutir à une amniocentèse. [27]

Même si la prise de sang est un geste anodin, je pense que la démarche qu'elle entraîne doit engendrer une réelle réflexion de la part des couples dès sa réalisation. En effet, la réalisation du dépistage doit dès le début s'inscrire dans un schéma de réflexion à long terme : si je suis dans un groupe à risque, est-ce que j'accepterai de réaliser une amniocentèse ? si je fais une amniocentèse, est-ce pour me préparer à l'arrivée d'un enfant différent ou pour envisager une interruption de grossesse ? Cette réflexion n'est possible que si l'information est irréprochable, simple et complète à la fois. Les couples doivent connaître et comprendre les enjeux du dépistage afin de prendre la décision la plus en accord avec leurs convictions.

1.6. Ressenti par rapport à ce test.

Rappelons ma cinquième hypothèse : *« ce test génère de l'anxiété et est perturbant pour les couples »*.

Il ressort de mon enquête que les femmes avaient majoritairement une opinion favorable par rapport à ce test de dépistage. En effet, elles étaient 84% à trouver son existence rassurante, et seulement 7% des femmes ont hésité à le réaliser. Ce faible pourcentage est très probablement lié au fait que la plupart d'entre elles ne pensaient pas pouvoir refuser ce test et ne s'étaient donc pas posé la question. De plus, 70% de celles qui n'étaient pas dans le groupe à risque étaient complètement rassurées par le résultat et 63% de ces femmes considéraient qu'il a eu un impact positif sur leur grossesse. Ces chiffres sont probablement liés au fait que pour la plupart d'entre elles, il n'y a pas eu de problème et que mon questionnaire a été réalisé après la naissance de l'enfant, quand elles étaient sûres que tout allait bien. Cependant, on note tout de même une surestimation de ce test envers lequel les femmes ont entière confiance, il convient donc d'insister au moment de l'information sur le nombre non négligeable de faux positifs et de faux négatifs.

Mon hypothèse selon laquelle ce test est angoissant pour les couples en raison du caractère incertain du résultat n'est donc confirmée que pour 25% de ma population.

Ils sont tout de même 46% à déclarer avoir été angoissés durant l'attente des résultats. Ces chiffres peuvent révéler une prise de conscience de la part des femmes des enjeux de cette prise de sang mais pour certaines ils sont surtout liés à une attente trop longue ou à un manque d'information concernant le fait qu'elles ne les reçoivent pas à la maison comme les autres bilans.

1.7. Apports du questionnaire

Il ressort de mon questionnaire un point important que je n'ai pas abordé dans mes hypothèses. Il concerne le résultat du test.

En effet, 11% des femmes ont déclaré ne pas le connaître. Devant cette situation plusieurs hypothèses me viennent à l'esprit :

- s'agit-il de femmes qui ont oublié cette notion du fait de l'ancienneté de sa réalisation par rapport à mon enquête ?
- s'agit-il de femmes qui ont réalisé le test sans le savoir et qui ne se sont pas souciées du résultat ?
- s'agit-il de femmes qui n'ont pas compris le résultat qui leur a été communiqués ?
- ou s'agit-il de femmes à qui on n'a jamais communiqué le résultat ?

Quoi qu'il en soit, cette situation ne devrait pas exister, la communication du résultat est aussi importante que les explications concernant le test. Dans sa thèse, le docteur Romain Favre constate que le nombre de patientes ayant bien compris le résultat est significativement supérieur lorsque c'est le médecin qui le lui rend, « comme l'exige la loi du 11 février 1999 ». Il remarque également que plus d'un tiers des médecins ne respectent pas cet arrêté car 10,6% des résultats sont rendus par téléphone et 18,5% par courrier et que ces résultats sont fréquemment mal interprétés. [26]

2. DISCUSSION/PROPOSITIONS : POUR UNE MEILLEURE INFORMATION.

La loi encadre ce test de dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels, autant sur le plan biologique que sur le plan de l'information. De plus de nombreuses recommandations ont été éditées afin d'améliorer la réalisation de ce test et de favoriser l'autonomie des couples.

Le dépistage séquentiel, principalement utilisé jusqu'ici est un modèle assez simple et malgré tout, la compréhension n'est pas optimale, en partie due à de mauvaises explications. Or, une généralisation du dépistage combiné du premier trimestre, pour lequel l'information devra être complète dès la première prise de contact avec la patiente, sera bientôt à l'ordre du jour. Il est donc nécessaire de mettre dès maintenant en place une vraie politique d'uniformisation de l'information apportée aux couples.

2.1. Recommandations

Les personnes qui prescrivent ce test de dépistage (médecins et sages-femmes) ont le devoir de donner une information objective, sans influencer la décision de la patiente et ce quelles que soient soit ses convictions. Ils doivent essayer de donner une information claire et appropriée tout en appliquant le principe de bienveillance pour le fœtus, les parents et le principe d'autonomie qui veille à respecter le plus possible les choix du patient. La patiente ne peut prendre une décision que si l'information a été bien comprise et c'est au prescripteur de s'en assurer.

Certes, certains facteurs interviennent directement dans la communication prescripteur/patient et dans la décision que va prendre la patiente : la représentation du handicap, le statut du fœtus et la fiabilité du test entre autres. Le prescripteur doit donner à la patiente et au couple les moyens

de comprendre ce que signifie les résultats du test et ce qu'ils peuvent impliquer avant même qu'ils réalisent leur choix. Aborder rapidement le test, de façon routinière ou trop allusive, porte autant préjudice au principe d'autonomie que de ne pas le proposer : l'absence d'information et l'information erronée sont toutes deux à prohiber.

2.2. Points à aborder lors de l'entretien oral

Différents points qui se dégagent des résultats de mon enquête sont à améliorer. Je vais donc les recenser et établir une ligne directrice des notions importantes qui doivent ressortir lors de la consultation d'information :

- 1) Ce dépistage doit être proposé à toutes les femmes enceintes quel que soit leur niveau social, intellectuel, leur langue maternelle, leur statut obstétrical. Cette information doit également être la plus objective possible : c'est la patiente qui décide de réaliser ou non ce test et son choix doit être respecté.
- 2) La patiente doit être informée sur ce qu'est la trisomie 21, la vie d'une personne trisomique, son devenir, les aides sociales proposées.
- 3) La patiente doit être informée de l'existence du test et de ses principales caractéristiques :
 - Il n'est pas obligatoire, c'est elle qui choisit de le réaliser ou non
 - C'est une prise de sang maternelle qui permet de doser des hormones dont la concentration est différente lorsque l'enfant est trisomique
 - Cette prise de sang permet de détecter d'autres pathologies comme le défaut de fermeture du tube neural
 - Elle doit être réalisée entre 14 et 17 SA pour être interprétable
 - Le résultat n'est pas sûr à 100% mais classe ou non dans une population à risque de trisomie 21

4) Une information sur la signification d'un résultat positif ($< 1/250$) ou d'un résultat négatif ($>1/250$) ainsi que sur la fiabilité du test doit être délivrée. Selon F. Muller (association des biologistes agréées, 2002) :

- la probabilité de ne pas avoir un enfant trisomique si le test est négatif est de 99,98%
- la probabilité d'avoir un enfant trisomique si le test est positif est de 0,95%.

La patiente doit donc bien comprendre que si le résultat est positif, son enfant n'est pas forcément atteint.

5) Il faut informer la patiente sur l'amniocentèse, ses conditions de réalisation.

Insister sur le fait qu'elle sera proposée en cas de groupe à risque mais qu'elle n'est pas obligatoire, que le résultat est certain mais qu'il y a un risque de fausse-couche de 1% (soit supérieur au risque d'avoir un enfant atteint).

6) Il faut préciser aux couples que le dépistage n'a d'intérêt que si pour eux, il est important de savoir si l'enfant est à risque d'avoir cette anomalie chromosomique soit pour mieux se préparer à accueillir cet enfant soit pour décider d'une autre alternative. Et qu'il convient d'y réfléchir.

Une grande clarté, disponibilité et une grande capacité d'écoute des angoisses de la future mère, du couple, tout au long de cette démarche sont nécessaires. La possibilité de revenir en discuter doit également être proposée ainsi qu'un délai de réflexion.

De plus, il semble important pour la bonne compréhension des femmes que ces informations soient délivrées oralement et accompagnées d'un support écrit. C'est pourquoi j'ai réalisé deux brochures informatives destinées aux patientes, l'une donnant des explications sur le dépistage avec les marqueurs sériques du deuxième trimestre, et l'autre portant sur le dépistage combiné du premier trimestre, méthode la plus recommandée par l'HAS et qui,

si elle n'est pas encore utilisée dans toute la France, devrait l'être prochainement. En effet, le décret permettant son remboursement par la sécurité sociale est en cours de rédaction.(Annexe 6 et 7)

2.3. Annonce du résultat

L'annonce du résultat est également une étape importante pour les couples et se doit d'être d'une grande clarté. Elle se fait idéalement lors d'un entretien avec le prescripteur afin de répondre aux éventuelles questions, et ce, que le couple soit dans un groupe à risque accru ou non.

Lorsque le résultat révèle un risque élevé de trisomie 21, le prescripteur doit aider le couple à prendre une décision, sans l'influencer mais en renouvelant les informations sur les alternatives proposées et en l'orientant s'il le souhaite vers un diagnostic anténatal.

Lorsque le diagnostic de trisomie 21 est posé, la décision porte sur la continuation ou non de la grossesse. Le couple a besoin à ce moment de beaucoup de soutien et le rôle de l'équipe médicale, dont la sage-femme, est très important. En effet, la sage-femme devra soutenir le couple jusqu'à l'accouchement pour la naissance d'un enfant différent, sur lequel elle posera le premier regard extérieur. En cas d'interruption de la grossesse, elle aura un rôle d'accompagnement lors du deuil. Ce rôle est très délicat et subtil et peut être lourd de conséquences sur le vécu psychologique des couples lors de ces épreuves.

Ce test de dépistage fait donc partie de tout un processus qui peut être plus ou moins lourd de conséquences dont les médecins, les sages-femmes et les couples doivent avoir conscience dès sa réalisation.

Conclusion

La trisomie 21 et son test de dépistage anténatal sont des notions connues par une majorité de femmes avant leur grossesse. Toutefois, la source de leur savoir n'est pas toujours fiable, et l'information reste nécessaire.

Mon étude révèle que les femmes sont globalement satisfaites par les informations délivrées au cours de leur grossesse. Mais en réalité, elles sont peu nombreuses à avoir compris tous les tenants et aboutissants de ce dépistage.

Les points à améliorer concernent principalement :

- les explications sur ce qu'est la trisomie 21, le mode de vie des personnes atteintes
- le caractère facultatif du dépistage
- le caractère incertain des résultats
- le caractère facultatif des éventuels examens complémentaires

L'amélioration de l'information passe également par une association d'un support écrit à la parole, support auquel les femmes pourront se reporter.

Quoiqu'il en soit, ce dépistage correspond actuellement aux attentes des patientes qui le trouvent pour la plupart rassurant et déclarent même, pour les deux tiers d'entre elles, qu'il a eu un impact positif sur leur grossesse. Malgré tout, la moitié d'entre elles étaient angoissées durant l'attente des résultats, et près d'un quart n'étaient pas complètement rassurées après l'annonce d'un résultat les éloignant d'un groupe à risque.

Même si le bilan reste globalement positif en ce qui concerne le ressenti des couples, ce test n'est pas neutre dans le vécu d'une grossesse. Là encore, l'information la plus complète possible, ainsi que le soutien et la disponibilité du praticien, permettent de vivre ces moments plus sereinement.

Pour finir, il est regrettable que plus de dix ans après sa généralisation en France, il n'existe pas plus de d'informations sur ce dépistage : brochures nationales ou utilisation des médias seraient des pistes intéressantes au vu des résultats mitigés de la seule information par le praticien.

Ceci d'autant plus que la délivrance des explications va devoir s'adapter avec la généralisation prochaine du test combiné du premier trimestre et de nouvelles difficultés vont s'ajouter à celles déjà constatées dans ce mémoire :

- l'information devra être très précoce, dès la première consultation, ce qui peut être perturbant pour les couples qui sont encore dans la joie de la découverte de la grossesse
- le délai de réflexion va être considérablement raccourci
- les praticiens vont devoir être informés et acquérir des connaissances précises sur cette nouvelle formule du dépistage de la trisomie 21.

La participation ou non à ce dépistage nécessite d'avoir intégré toutes les informations. Les futurs parents doivent se positionner, ce qui peut être parfois difficile dans un laps de temps réduit et dans lequel les émotions sont dominantes. Pourquoi alors ne pas sensibiliser les femmes, les couples en âge de procréer, avant même toute grossesse ?

BIBLIOGRAPHIE

1. DOMMERGUES M., AYME S., JANIAUD P., SEROR V.
Diagnostic prénatal : pratiques et enjeux
Edition INSERM, Paris, 2003, 571p
2. STARCK M.
Les futures mères à risque de trisomie 21 fœtale : comment faire pour améliorer leur vécu pendant l'attente des résultats de l'amniocentèse ?
Mémoire sage-femme, Nancy, 2005, 65p
3. Institut Jérôme LEJEUNE
La recherche sur la trisomie 21[en ligne]
Disponible sur : www.institutlejeune.org (consulté le 23.03.09)
4. GARNIER DELAMARRE
Dictionnaire des termes de médecine. 24^{ème} édition
Malcine-Paris-1997. 1095p
5. FLORI M. BORAY B.
Item 31 : la trisomie 21 [en ligne]
2004. 9p
Disponible sur http://alsace.unistra.fr/medecine/cours_en_ligne/e_cours/gynecologie/trisomie_21_DI.pdf/
6. INSERM
Orphanet [en ligne]
Disponible sur : <<http://www.orpha.net/>>
7. RAVEL A., RETHORE MO.
Trisomie 21 : surveillance par le généraliste de un an à l'adolescence
Le Concours Médical, 2004, n°126-19 : 1086-1088
8. DIKENS E., HODDAP R., FINUCANE B.
Genetics and mental retardation syndromes : 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 [en ligne]
Disponible sur : <http://www.mapage.noos.fr/geist21-paris>

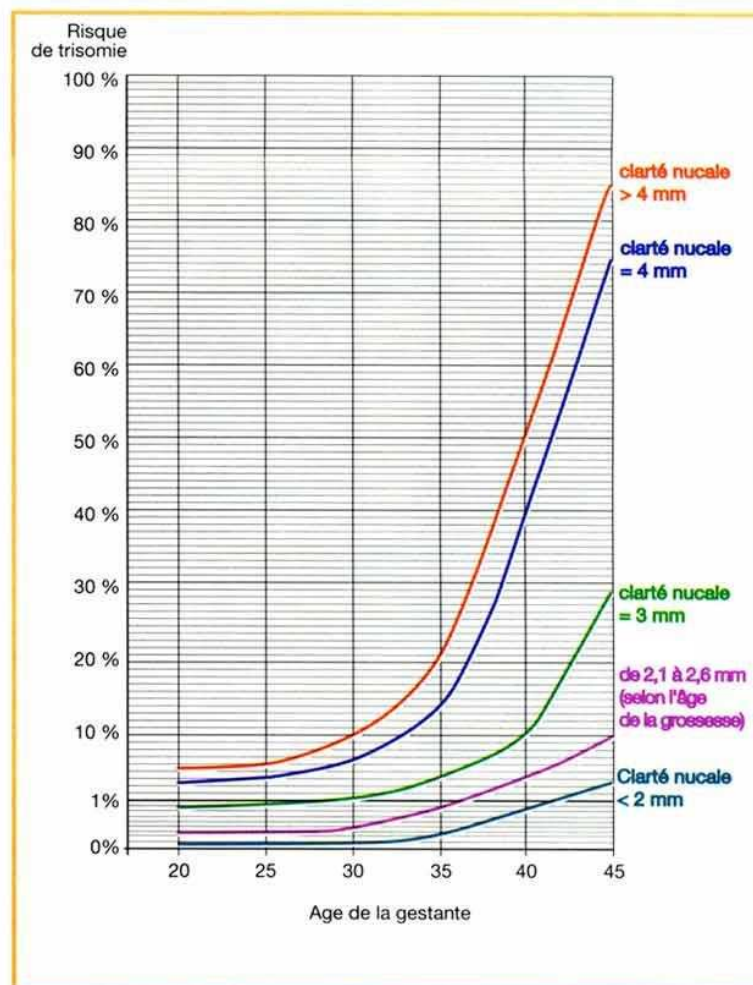
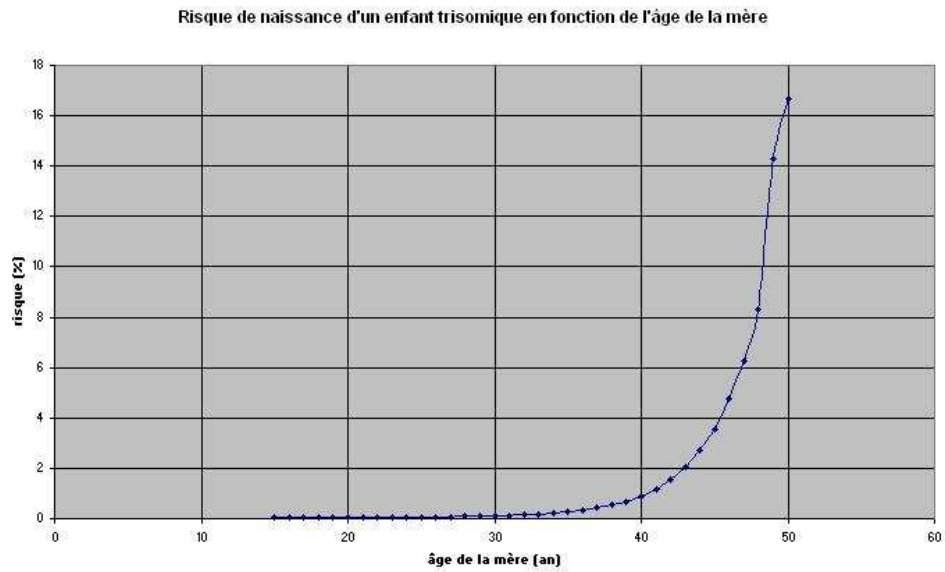
10. DE PARSCAU L.
Trisomie 21
Rev Prat 2001, n° 51 : 545-549
11. GROUPE DE TRAVAIL REUNI A L'INITIATIVE DE LA COMMISSION
NATIONALE DE MEDECINE ET DE BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION
ET DE DIAGNOSTIC PRENATAL.
*Diagnostic prénatal de la trisomie 21: une nouvelle indication du caryotype foetal
basée sur le dosage des marqueurs sériques maternels.*
Ministère du travail et des affaires sociales, INSERM, CFES 1996 ; 16p.
12. LYNN-B JORDE
Génétique médicale
Publié par Elsevier Masson, 2004, 430p.
13. NICOLAIDES KH., BRIZOT ML., SNIDJERS RJ.
*Fetal nuchal translucency : ultrasound screening for fetal trisomy in first trimester
of pregnancy*
British Journal of Obstetrics and Gynecology , 1994
14. SHOJAI R., BOUBLI L., D'ERCOLE C.
Les fondements du pronostic en médecine prénatale :exemple de la trisomie 21
Gynecol Obstet Fertil 2005, n° 33 : 514-519
15. Acces
Les marqueurs sériques utilisés dans le dépistage de la trisomie 21 [en ligne]
Disponible sur :
http://acces.inrp.fr/acces/ressources/sante/epidemiologie/depistage_trisomie21
16. MULLER F., DALLAIRE L.
Marqueurs sériques et diagnostic prénatal de la trisomie 21
Médecine/sciences, 2000, n°16 : 373-7
17. MULLER F.
Dépistage de la trisomie 21 à l'aide des marqueurs sériques maternels
Hôpital Ambroise Paré, Boulogne, 2000
18. Madame le docteur PETIT
*Dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre : aspects biochimiques et
cytogénétiques*
Cours à l'école de sage-femme de Metz, 2008
19. HAS
Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21
Recommandations en santé publique, juin 2007

20. FAVRE R.
Dépistage de la trisomie 21
Compte rendu scientifique, 35ème assises nationales des sages-femmes, La Rochelle, mai 2007
21. Monsieur le secrétaire d'Etat à la santé et à la sécurité sociale
Arrêté du 27 mai 1997 fixant les conditions particulières d'évaluation et d'utilisation des réactifs de dosage des marqueurs sériques prédictifs de la trisomie 21
BO du 3 juin 2007
22. *Arrêté du 23 janvier 1997 modifiant l'arrêté du 3 avril 1985 fixant la nomenclature des actes de biologie médicale*
BO du 26 janvier 1997
23. HAS
Comment mieux informer les femmes enceintes ?
Recommandations professionnelles, avril 2005
24. Ordre national des sages-femmes
La sage-femme peut-elle prescrire les marqueurs sériques ? [en ligne]
Disponible sur : <http://www.ordre-sages-femmes.fr/faq/faqacomp.htm>
(consulté le 22-04-2008)
25. Ministère de la solidarité, de la santé et de la famille
Complément de cadrage : les disparités sociales en matière de santé périnatale et apport des autres sources
Enquête Nationale de Périnatalité 2003, Publiée en 2005
26. FAVRE R.
Dépistage de la trisomie 21 : un consentement éclairé a-t-il été réalisé ?
Mémoire DEA d'éthique médicale, Paris V, 2003-2004
27. SEROR V.
Le dépistage de la trisomie 21 est-il bien compris par les femmes ?
Impact Medecine, 15-01-2009

ANNEXES

ANNEXE 1:

Risque de naissance d'un enfant trisomique en fonction de l'âge maternel

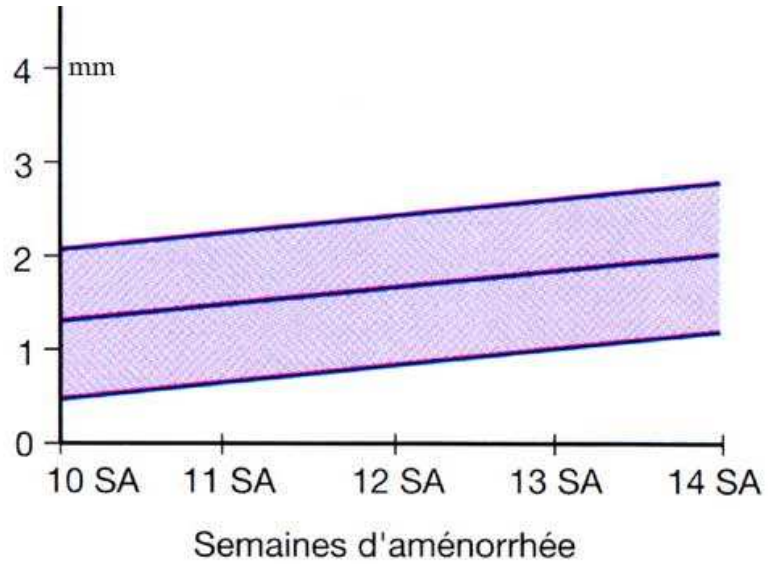


Risque pour la trisomie 21 en fonction de l'âge maternel (d'après Nicolaïdes).

ANNEXE 2:

La clarté nucale

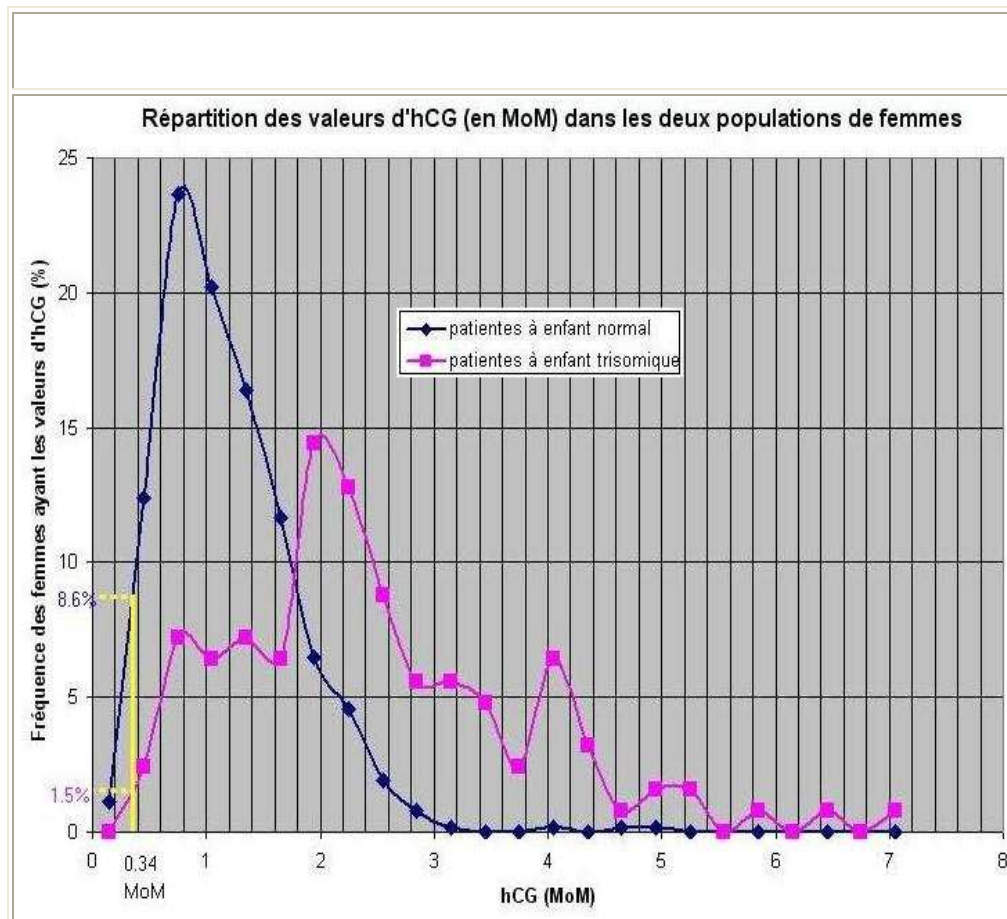
Courbe d'évolution de la clarté nucale en fonction du terme



Clarté nucale valeurs normales

ANNEXE 3 :

Courbes d'évolution d'hCG chez les patientes à enfant normal comparé aux patientes à enfant trisomique



ANNEXE 4 :

Formulaire type de consentement selon l'arrêté du 30 septembre 1997

Arrêté du 30 septembre 1997 relatif au consentement de la femme enceinte à la réalisation des analyses mentionnées à l'article R.162-16-1 du code de la santé publique (BO du 31 octobre 1997)	Ø Article 2 Lors de la consultation médicale de conseil génétique prévue.....pour toute prescription en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero de l'analyse....le consentement écrit et signé de la femme enceinte prévu à l'article....est recueilli sur le formulaire type figurant en annexe...
--	--

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 déceler 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 5 : Questionnaire distribué aux patientes

Partie 1 : Votre situation.

- 1) Dans quelle tranche d'âge vous situez-vous ? ☐ moins de 20 ans
☐ de 20 à 29 ans
☐ de 30 à 34 ans
☐ de 35 à 37 ans
☐ plus de 38 ans, précisez :ans
- 2) Quelle est votre langue maternelle ? ☐ Français
☐ Autre :
- 3) Quelle est votre situation familiale ? ☐ en couple
☐ seule
- 4) Quel est votre niveau d'étude ? ☐ collège
☐ lycée, BEP, CAP
☐ bac
☐ bac +2 et plus
☐ autre :
- 5) Merci de compléter ce tableau :

	Nombre	Année(s)	Motif
Accouchement(s)			
Fausses couches			
Interruption(s) volontaire de grossesse			
Interruption(s) médicales de grossesse			

- 6) Qui a suivi cette dernière grossesse ? ☐ un médecin généraliste
☐ un médecin gynécologue obstétricien
☐ une sage-femme
☐ autre :

Partie 2 : Vos connaissances et l'information concernant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques

- 1) Connaissez-vous, dans votre famille ou votre entourage, une personne atteinte de trisomie 21 ? ☐ oui ☐ non

2) Saviez-vous ce qu'était la trisomie 21 avant cette grossesse ? ☐ oui ☐ non

3) Vous a-t-on expliqué ce qu'est la trisomie 21 au cours de cette grossesse ? ☐ oui ☐ non

4) Vous a-t-on proposé un test de dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels (prise de sang) :

▪ **Lors d'une grossesse antérieure ?** ☐ oui ☐ non → si oui :

Année	Qui vous l'a proposé ?	L'avez-vous réalisé ?	Etiez-vous dans la population à risque ?	Avez-vous réalisé une amniocentèse ?
		<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> je ne sais pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?
		<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> je ne sais pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?
		<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> je ne sais pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?

▪ **Au cours de cette grossesse ?** ☐ oui ☐ non → si oui :

Qui vous l'a proposé ?	L'avez-vous réalisé ?	Etiez-vous dans la population à risque ?	Avez-vous réalisé une amniocentèse ?
	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> je ne sais pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Pourquoi ?

5) Connaissiez-vous l'existence de cette prise de sang avant cette dernière grossesse ?

- ☐ oui ☐ non → si oui : ☐ lors d'une grossesse antérieure
☐ par une personne de votre entourage
☐ par les médias
☐ autre :

6) Avez-vous reçu les informations concernant le dépistage de la trisomie 21 :

- ☐ de façon orale uniquement ?
☐ de façon écrite uniquement ?
☐ les deux
☐ autre :

- 7) Avez-vous trouvé ces informations suffisantes ? ☐ oui ☐ non
- 8) Pensiez-vous pouvoir refuser cette prise de sang ? ☐ oui ☐ non
- 9) Vous souvenez-vous avoir signé un consentement ? ☐ oui ☐ non
- 10) Ce test permet de dépister uniquement la trisomie 21 ? ☐ oui ☐ non ☐ je ne sais pas
- 11) Il peut être réalisé à n'importe quel moment de la grossesse ? ☐ oui ☐ non ☐ je ne sais pas
- 12) 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 ☐ je ne sais pas
- 13) Si le test revient « positif », (= je suis dans un groupe à risque), je suis obligée de réaliser une amniocentèse ? ☐ oui ☐ non ☐ je ne sais pas

Partie 3 : Votre ressenti par rapport à ce test

- 1) Trouvez-vous l'existence de ce test rassurant ? ☐ oui ☐ non
 →
 pourquoi ?.....

- 2) Avez-vous hésité à faire ce test ? ☐ oui ☐ non
 →
 pourquoi ?.....

Si vous avez fait cette prise de sang

- 1) Aviez-vous envisagé toutes les possibilités de résultat ? ☐ oui ☐ non
- 2) Aviez-vous pensé à l'interruption médicale de grossesse en cas d'amniocentèse anormale ? ☐ oui ☐ non
- 3) Etiez-vous angoissée durant l'attente des résultats ? ☐ oui ☐ non

Si vous n'étiez pas dans la population à risque

- 1) Etiez-vous complètement rassurée par le résultat ? ☐ oui ☐ non
 →
 pourquoi ?.....
 .

.....
.....

2) Avec le recul, pensez-vous que le fait d'avoir réalisée cette prise de sang a eu un impact positif sur votre grossesse ? ☐ oui ☐ non

→
pourquoi ?.....

.....
.....

Une remarque, un commentaire, votre avis
m'intéresse :.....

.....
.....
.....
.....
.....

MERCI POUR VOTRE PARTICIPATION

RESUME

Le dépistage anténatal de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels est disponible pour toutes les femmes depuis 1997. Mais la technique de ce dépistage est à l'heure actuelle en pleine révolution avec la mise en place progressive du dépistage combiné du premier trimestre. Il est donc important de faire un point sur les acquis de ce dépistage par les couples, les informations qu'ils en ont avant la généralisation des nouvelles méthodes.

Les parents doivent réfléchir sur la base des informations reçues pour effectuer leur choix. Mais ces dernières sont-elles suffisantes pour les femmes et les couples afin de prendre une telle décision ? Comprennent-ils bien le principe du dépistage dans sa globalité ? Ce test a-t-il un impact psychologique sur la grossesse ? Est-il angoissant ?

Pour tenter de répondre à ces interrogations, une étude prospective par questionnaire a été menée sur 170 femmes en suites de couches dans deux maternités de Moselle.

Les résultats montrent que, bien que la majorité des femmes soient satisfaites des informations reçues, il reste de nombreux points d'incompréhension et de confusion.

Il semble que les femmes les mieux informées soient celles qui ont reçu les informations de manière écrite et orale à la fois. Ce constat m'a encouragée à réaliser des brochures informatives destinées aux couples.

En ce qui concerne le ressenti, la majorité des femmes trouvent ce test rassurant, malgré une angoisse durant l'attente des résultats.

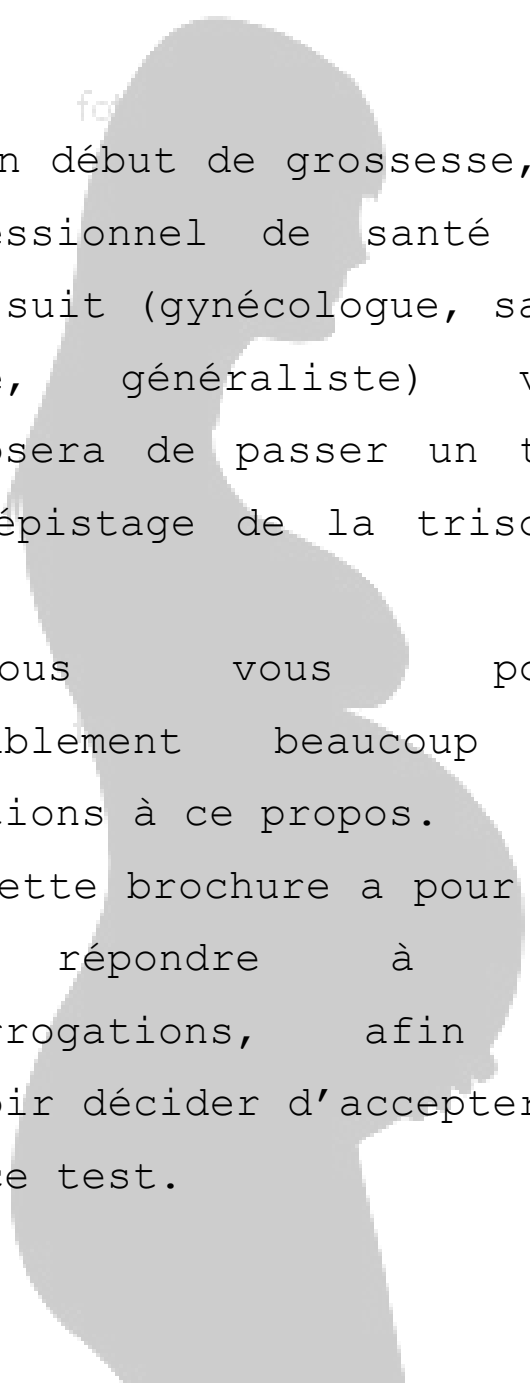
Ce test est une simple prise de sang, mais ses conséquences ne sont pas anodines. En tant que professionnels de santé, nous devons fournir les informations les plus complètes et adaptées et s'assurer de la bonne compréhension des couples.

La multiplication des voies d'informations semble être une solution pour sensibiliser les couples, même en dehors de toute grossesse. En effet, le dépistage du premier trimestre va compliquer la tâche des praticiens, la communication des informations devant être plus précoce et le délai de réflexion des futurs parents, réduit.

BROCHURES



Informations
concernant le
dépistage de
la trisomie 21



En début de grossesse, le professionnel de santé qui vous suit (gynécologue, sage-femme, généraliste) vous proposera de passer un test de dépistage de la trisomie 21.

Vous vous posez probablement beaucoup de questions à ce propos.

Cette brochure a pour but de répondre à ces interrogations, afin de pouvoir décider d'accepter ou non ce test.

C'est un choix important, vous devez prendre la décision qui vous convient le mieux.

La trisomie 21 c'est quoi ?

Le corps est composé de millions de cellules. Chaque cellule contient normalement 23 paires de chromosomes. Lorsque par accident, la 21^{ème} paire porte 3 chromosomes au lieu de 2, la personne est atteinte de trisomie 21 encore appelée syndrome de Down ou plus couramment « Mongolisme ».

Comment est l'enfant trisomique ?

Sur le plan physique, l'enfant trisomique présente des traits particuliers au niveau du visage. Il peut également présenter des problèmes cardiaques, auditifs,...

Sur le plan du développement cérébral, ces enfants sont atteints d'une déficience mentale plus ou moins importante, mais dont la gravité ne peut pas être connue à l'avance. La manière dont ils sont pris en charge contribue à leur développement, mais la plupart d'entre eux ne

seront pas complètement autonomes à l'âge adulte et devront vivre dans un milieu protégé ou adapté à leurs besoins.

Qui est concerné ?

Tout le monde est concerné. La trisomie 21 peut atteindre des enfants même s'il n'y a pas de facteurs de risque dans la famille.

Mais sa fréquence augmente avec l'âge de la maman.

Pourquoi dépister la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est la première cause de retard mental

et il n'existe pas de traitement pour cette affection.

Le dépistage permet d'identifier une proportion importante d'enfants atteints par ce syndrome, mais pas tous les cas.

Le dépistage est-il obligatoire ?

Non. Certains futurs parents souhaitent savoir si leur enfant présente un risque important d'être atteint de trisomie 21, d'autres non.

Vous êtes parfaitement libre de faire ou ne pas faire ce test



En quoi consiste le dépistage combiné du 1^{er} trimestre ?

3 facteurs permettent d'évaluer le risque de porter un enfant trisomique :

→ L'âge de la maman : le risque est faible chez la femme jeune et augmente avec l'âge maternel, surtout après 38ans

→ L'épaisseur de la nuque au 1^{er} trimestre : lors de la 1^{ère} échographie réalisée entre 11 et 13 semaines après les dernières règles, on peut mesurer l'épaisseur de la nuque du fœtus : c'est la clarté nucale. Cette mesure nous donne une

estimation du risque en fonction de l'âge de la grossesse.

→ **Les marqueurs sériques de la trisomie 21** : il s'agit d'une prise de sang réalisée entre 11 et 14 semaines après les dernières règles. Ce test permet de doser des hormones produites par le placenta et que l'on retrouve dans le sang maternel. Si ces hormones sont trop basses ou trop élevées par rapport à la normale, il y a un risque de trisomie 21.

On combine ensuite ces 3 éléments, c'est-à-dire que l'on prend en compte ces trois facteurs pour établir un seul

seuil de risque. (à l'aide de logiciels informatiques)

Ainsi, ce n'est pas parce que vous avez plus de 38 ans que l'on vous proposera systématiquement une amniocentèse, on prendra en compte la clarté nucale et le dosage des marqueurs sériques pour établir un risque global.

Le test est-il fiable ?

Ce test ne permet pas de dépister tous les cas de trisomie 21.

De même, si le résultat vous classe dans un groupe à risque accru, votre enfant n'est pas forcément atteint.

Comment interpréter le résultat ?

Le calcul du risque est effectué par un programme informatique et le résultat est donné sous forme d'une fraction. Au-delà de $1/250$, on considère que le risque d'avoir un enfant atteint est élevé. Dans cette situation, un test diagnostic peut vous être proposé. C'est ce test qui permettra de dire avec certitude si votre enfant est trisomique ou non.

Au contraire, un résultat dit à faible risque signifie que le risque de trisomie 21 est petit, et le dépistage s'arrête ici.

Qu'est-ce que l'amniocentèse et le prélèvement de villosités choriales ?

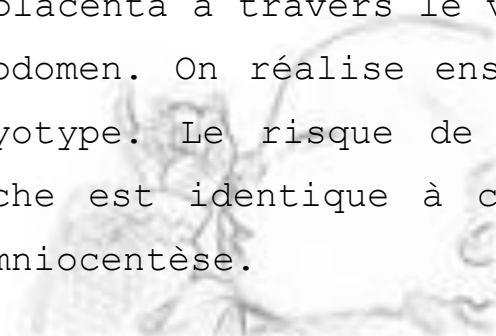
Si le risque de trisomie 21 est élevé, on vous proposera de réaliser un test diagnostique : une amniocentèse ou un Prélèvement de Villosités Choriales (P.V.C.). C'est le médecin qui choisit l'examen le plus adapté à votre situation.

**Vous avez l'entière liberté
d'accepter ou de refuser cet
examen**

L'amniocentèse consiste à
prélever un peu de liquide

amniotique afin d'examiner les cellules fœtales et de compter les chromosomes (c'est le caryotype). Cet examen présente un risque de fausse-couche d'environ 1%.

Le P.V.C. peut être réalisé entre 11 et 14 semaines après les dernières règles. Il consiste à prélever un échantillon de tissu de placenta à travers le vagin ou l'abdomen. On réalise ensuite un caryotype. Le risque de fausse-couche est identique à celui de l'amniocentèse.

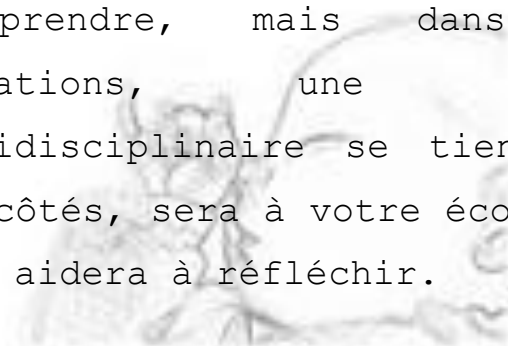


Que faire si le bébé est atteint de trisomie 21 ?

Un petit nombre de futurs parents apprendront que leur bébé est atteint de trisomie 21.

Certains parents décideront de poursuivre la grossesse en se préparant à la venue de cet enfant différent, d'autres choisiront de ne pas poursuivre la grossesse.

Ces décisions sont difficiles à prendre, mais dans ces situations, une équipe pluridisciplinaire se tiendra à vos côtés, sera à votre écoute et vous aidera à réfléchir.



Quelle que soit votre décision, elle sera prise en considération avec respect.

Faire ou ne pas faire ce test d'estimation du risque de trisomie 21 ou de diagnostic représente une décision importante.

A chaque moment de la procédure, c'est vous qui décidez, avec l'aide bien sûr, de l'équipe médicale.

Les décisions vous appartiennent, il s'agit de votre propre enfant.



Brochure réalisée par Nathalie MULLER
Mémoire de fin d'études de Sage-femme



Informations
concernant le
dépistage de
la trisomie 21

En début de grossesse, le professionnel de santé qui vous suit (gynécologue, sage-femme, généraliste) vous proposera de passer un test de dépistage de la trisomie 21.

Vous vous posez probablement beaucoup de questions à ce propos.

Cette brochure a pour but de répondre à ces interrogations, afin de pouvoir décider d'accepter ou non ce test.

C'est un choix important, vous devez prendre la

décision qui vous convient le mieux.

La trisomie 21 c'est quoi ?

Le corps est composé de millions de cellules. Chaque cellule contient normalement 23 paires de chromosomes. Lorsque par accident, la 21^{ème} paire porte 3 chromosomes au lieu de 2, la personne est atteinte de trisomie 21 encore appelée syndrome de Down ou plus couramment « Mongolisme ».

Comment est l'enfant trisomique ?

Sur le plan physique, l'enfant trisomique présente des traits particuliers au niveau du visage. Il peut également présenter des problèmes cardiaques, auditifs,...

Sur le plan du développement cérébral, ces enfants sont atteints d'une déficience mentale plus ou moins importante, mais dont la gravité ne peut pas être connue à l'avance. La manière dont ils sont pris en charge contribue à leur développement, mais la plupart d'entre eux ne seront pas complètement autonomes

à l'âge adulte et devront vivre dans un milieu protégé ou adapté à leurs besoins.

Qui est concerné ?

Tout le monde est concerné. La trisomie 21 peut atteindre des enfants même s'il n'y a pas de facteurs de risque dans la famille.

Mais sa fréquence augmente avec l'âge de la maman.

Pourquoi dépister la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est la première cause de retard mental

et il n'existe pas de traitement pour cette affection.

Le dépistage permet d'identifier une proportion importante d'enfants atteints par ce syndrome, mais pas tous les cas.

Le dépistage est-il obligatoire ?

Non. Certains futurs parents souhaitent savoir si leur enfant présente un risque important d'être atteint de trisomie 21, d'autres non.

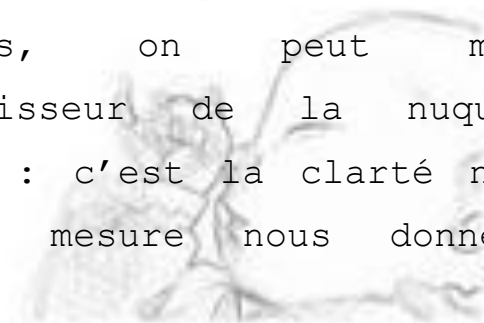
Vous êtes parfaitement libre de faire ou ne pas faire ce test

En quoi consiste le dépistage ?

3 facteurs permettent d'évaluer le risque de porter un enfant trisomique :

→ **L'âge de la maman** : le risque est faible chez la femme jeune et augmente avec l'âge maternel, surtout après 38ans

→ **L'épaisseur de la nuque au 1^{er} trimestre** : lors de la 1^{ère} échographie réalisée entre 11 et 13 semaines après les dernières règles, on peut mesurer l'épaisseur de la nuque du fœtus : c'est la clarté nucale. Cette mesure nous donne une



estimation du risque en fonction de l'âge de la grossesse.

→ **Les marqueurs sériques de la trisomie 21** : il s'agit d'une prise de sang réalisée entre 14 et 17 semaines après les dernières règles + 6jours. Ce test permet de doser des hormones produites par le placenta et que l'on retrouve dans le sang maternel. Si ces hormones sont trop basses ou trop élevées par rapport à la normale, il y a un risque de trisomie 21.

Ces 3 éléments peuvent être pris en compte de manière individuelle : c'est alors le résultat le plus mauvais qui est retenu. Cette méthode conduit à

un nombre élevé d'amniocentèses souvent inutiles.

Ces 3 éléments peuvent également être associés pour donner un seuil de risque global : c'est le calcul de risque intégré.

Le test est-il fiable ?

Ce test ne permet pas de dépister tous les cas de trisomie 21.

De même, si le résultat vous classe dans un groupe à risque accru, votre enfant n'est pas forcément atteint.

Comment interpréter le résultat ?

Le calcul du risque est effectué par un programme informatique et le résultat est donné sous forme d'une fraction. Au-delà de $1/250$, on considère que le risque d'avoir un enfant atteint est élevé. Dans cette situation, une amniocentèse peut vous être proposée. C'est cette amniocentèse qui permettra de dire avec certitude si votre enfant est trisomique ou non.

Au contraire, un résultat dit à faible risque signifie que le

risque de trisomie 21 est petit,
et le dépistage s'arrête ici.

Qu'est-ce que l'amniocentèse ?

Si le risque de trisomie 21 est élevé, on vous proposera de réaliser une amniocentèse.

**Vous avez l'entière liberté
d'accepter ou de refuser cet
examen**

L'amniocentèse consiste à prélever un peu de liquide amniotique afin d'examiner les cellules fœtales et de compter les chromosomes (c'est le caryotype). Cet examen présente un risque de fausse-couche d'environ 1%.

Que faire si le bébé est atteint de trisomie 21 ?

Un petit nombre de futurs parents apprendront que leur bébé est atteint de trisomie 21.

Certains parents décideront de poursuivre la grossesse en se préparant à la venue de cet enfant différent, d'autres choisiront de ne pas poursuivre la grossesse.

Ces décisions sont difficiles à prendre, mais dans ces situations, une équipe pluridisciplinaire se tiendra à vos côtés, sera à votre écoute et vous aidera à réfléchir.

Quelle que soit votre décision, elle sera prise en considération avec respect.

Faire ou ne pas faire ce test d'estimation du risque de trisomie 21 ou de diagnostic représente une décision importante.

A chaque moment de la procédure, c'est vous qui décidez, avec l'aide bien sûr, de l'équipe médicale.

Les décisions vous
appartiennent, il s'agit de
votre propre enfant.



Brochure réalisée par
Nathalie MULLER
Mémoire de fin d'études de
Sage-femme
2009