

UNIVERSITE DE NANTES  
UFR DE MEDECINE  
ECOLE DE SAGES-FEMMES

Diplôme d'Etat de Sage-femme

**L'information donnée sur le dépistage de la trisomie 21**  
**Satisfaction des patientes**

**Sandrine HAMON**  
**Née le 1<sup>er</sup> août 1990**

**Directeur de mémoire : Dr WINER Norbert**

ANNEE UNIVERSITAIRE 2010-2014

# Remerciements

Je remercie,

- Monsieur le Docteur WINER Norbert
- Monsieur BRANGER
- Madame GARNIER

pour avoir dirigé et guidé ce mémoire, pour leur soutien, leur disponibilité, leur patience et leurs conseils avisés.

Mme DERRENDINGER ainsi que toute l'équipe enseignante pour l'enseignement dispensé durant ces études.

Je remercie également toutes les personnes qui m'ont aidée à réaliser ce mémoire, Mlle DOUSSET Véronique pour tous ses conseils, l'équipe du service de suites de couches pour le recueil des questionnaires.

Je remercie enfin mes proches et mes amis pour leur soutien durant ces quatre années.

# Sommaire

<b>INTRODUCTION .....</b>	<b>1</b>
<b>1 LE DEPISTAGE ET LE DIAGNOSTIC DE LA TRISOMIE 21 .....</b>	<b>2</b>
1.1 L'HISTOIRE DE LA TRISOMIE 21 ET DE SON DEPISTAGE .....	2
1.1.1 <i>La trisomie 21</i> .....	2
1.1.2 <i>Le dépistage de la trisomie 21</i> .....	3
1.2 LES OUTILS NECESSAIRES AU DEPISTAGE : ECHOGRAPHIE ET MARQUEURS SERIQUES MATERNELS.....	4
1.2.1 <i>L'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre</i> .....	4
1.2.2 <i>L'échographie du 2<sup>ème</sup> trimestre</i> .....	5
1.2.4 <i>L'assurance qualité du dépistage</i> .....	7
1.3 LES DIFFERENTES STRATEGIES DE DEPISTAGE DISPONIBLES ACTUELLEMENT.....	9
1.3.1 <i>Le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre</i> .....	9
1.3.2 <i>Le dépistage séquentiel intégré du 2<sup>ème</sup> trimestre</i> .....	9
1.3.3 <i>Le dépistage par les marqueurs sériques maternels seuls</i> .....	10
1.4 LE DIAGNOSTIC PRE NATAL INVASIF.....	11
1.4.1 <i>Biopsie de villosités chorales</i> .....	11
1.4.2 <i>Amniocentèse</i> .....	11
1.4.3 <i>Ponction de sang fœtal</i> .....	11
<b>2 L'INFORMATION : UN DROIT POUR LE PATIENT, UN DEVOIR POUR LE PROFESSIONNEL DE SANTE .....</b>	<b>13</b>
2.1 POUR LE PATIENT ET PAR LE PROFESSIONNEL DE SANTE.....	13
2.1.1 <i>Un droit pour le patient</i> .....	13
2.1.2 <i>Un devoir pour le professionnel de santé</i> .....	14
2.2 LA PLACE DE LA SAGE-FEMME .....	15
<b>3 MATERIELS ET METHODES .....</b>	<b>16</b>
3.1 PROBLEMATIQUE .....	16
3.2 OBJECTIFS.....	16
3.3 HYPOTHESES.....	16
3.4 OUTILS.....	17
3.5 LIEU DE L'ETUDE .....	17
3.6 POPULATION ETUDIEE .....	17

<b>4</b>	<b>RESULTATS.....</b>	<b>18</b>
4.1	PRESENTATION DE LA POPULATION ETUDIEE.....	18
4.2	CONNAISSANCES DE LA POPULATION .....	20
4.3	INFORMATION DONNEE A LA PATIENTE OU AU COUPLE .....	22
4.4	MODALITES DE PRESCRIPTIONS ET DELAI D'ATTENTE .....	23
4.5	RESSENTI DES PATIENTES.....	24
4.6	SATISFACTION DES PATIENTES .....	24
4.7	SOUHAIT DES PATIENTES.....	27
<b>5</b>	<b>ANALYSE DES RESULTATS.....</b>	<b>29</b>
5.1	RESULTATS DE L'ETUDE .....	29
5.2	APPORTS DE L'ETUDE .....	32
5.3	BIAIS DE L'ETUDE .....	33
<b>6</b>	<b>COMMENT MIEUX INFORMER ?.....</b>	<b>34</b>
6.1	MIEUX INFORMER SUR LA TRISOMIE 21 ET SON DEPISTAGE.....	35
6.2	DU COTE DES PROFESSIONNELS DE SANTE .....	38
6.3	POURQUOI CE NOUVEAU TEST POSE-T-IL PROBLEME ? .....	41
<b>7</b>	<b>CONCLUSION .....</b>	<b>45</b>
	<b>ANNEXES .....</b>	<b>474</b>
	<b>BIBLIOGRAPHIE.....</b>	<b>74</b>

## Liste des abréviations

HAS : Haute Autorité de Santé

SA : Semaine d'Aménorrhée

CN : Clarté Nucale

T21 : Trisomie 21

EPP : Evaluation des Pratiques Professionnelles

INSEE : Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques

LCC : Longueur Criâno-Caudale

MSM : Marqueurs Sériques Maternels

PAPP-A : Protéine Plasmatique Placentaire de type A

HCG : Hormone Chorionique Gonadotrope

AFP : Alpha-FoetoProtéine

UE3 : oestriol non conjugué

CE : Conformité Européenne

VPP : Valeur Prédictive Positive

FP : Faux Positif

HIV : Virus de l'Immunodéficience Humaine

ADN : Acide Désoxyribonucléique

IVG : Interruption Volontaire de Grossesse

CCNE : Comité Consultatif National d'Ethique

# Liste des annexes

**Annexe 1** : Évolution au cours de la grossesse de l'épaisseur de la clarté nucale en fonction de la longueur crânio-caudale

**Annexe 2** : Schéma et tableau récapitulatif du score de Herman

**Annexe 3** : Taux de l'HCG en fonction des semaines d'aménorrhées

**Annexe 4** : Tableau récapitulatif sur l'interprétation des marqueurs sériques maternels et des signes échographiques

**Annexe 5** : Modèle certifiant qu'un délai d'au moins une semaine à été proposé

**Annexe 6** : - Modèle du formulaire relatif au refus de la femme enceinte de recevoir des informations [...]

- Modèles des formulaires relatifs à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'un ou de plusieurs examens permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse

- Modèles des formulaires relatifs à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation du prélèvement et d'un ou plusieurs examens à visée diagnostic

**Annexe 7** : Questionnaire distribué aux femmes dans le service de suites de couches

**Annexe 8** : Brochure d'information

**Annexe 9** : Questionnaire destiné aux patientes afin d'évaluer les connaissances

**Annexe 10** : Conférence Nationale d'Echographie Obstétricale et Fœtale. Avis concernant le dépistage non invasif de la trisomie 21 par l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel.

**Annexe 11** : Communiqué de presse du CNGOF. Le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) : actualité sur les tests prénataux de dépistage et de diagnostic

## **Introduction**

*« Mon médecin m'a prescrit le dépistage de la trisomie 21 sans explications. De toute façon c'est obligatoire de le faire ! »*

*« Voici mes résultats pour la trisomie 21, je n'ai pas compris le résultat je sais juste que mon enfant n'est pas trisomique »*

Ces témoignages de patientes rencontrées lors des stages à l'école de sages-femmes nous ont interpellés. Nous nous sommes alors demandés quelle information sur le dépistage anténatal de la trisomie 21 leur avait été délivrée.

Ce dépistage nécessite le consentement libre et éclairé de la patiente : des idées reçues et un manque d'information pourraient donc rendre difficile l'obtention d'un tel consentement.

Les modalités de dépistage de la trisomie 21 ont évolué durant ces trente dernières années permettant ainsi de proposer un dépistage sinon plus sensible et plus spécifique, au moins plus précoce : le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre. Il est certes censé être proposé de façon systématique à toutes les femmes enceintes entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée (SA) + 6 jours, mais il n'est en aucun cas obligatoire : il peut donc être refusé. Il permet d'évaluer un « risque » pour l'enfant à naître d'être atteint de la trisomie 21, le risque zéro n'étant pas garanti.

Certaines patientes, à l'issue du dépistage, vont être confrontées à une nouvelle prise de décision : faire ou non un diagnostic de certitude, qui va permettre de confirmer ou d'infirmier la trisomie 21. Puis lorsque le diagnostic est posé, les patientes peuvent demander d'interrompre leur grossesse ou décider de la poursuivre. Cette décision particulièrement difficile à prendre ne peut être mûrement réfléchie que si il y a eu une information sur les enjeux et les conséquences du dépistage de la trisomie 21 et ce avant de le réaliser. Dans le cas contraire, cette situation peut avoir un impact psychologique très important si le couple n'est pas préparé à cette prise de décision.

Ainsi, nous avons souhaité par ce mémoire analyser l'information donnée aux femmes enceintes sur le dépistage de la trisomie 21. Les objectifs de l'étude sont les suivants : évaluer les connaissances des femmes enceintes sur la trisomie 21 et son

dépistage ainsi que l'information donnée par le professionnel de santé, connaître leurs ressentis vis-à-vis de ces tests, et évaluer la satisfaction des femmes enceintes sur l'information qu'elles ont reçue.

Dans un premier temps, nous développerons les modalités actuelles de dépistage et de diagnostic anténatal de la trisomie 21 et particulièrement la place de l'information. Puis nous analyserons les résultats de l'étude menée dans le service de suites de couches du CHU de Nantes. Enfin nous discuterons les résultats obtenus et nous proposerons des pistes d'amélioration sur la qualité de la prise en charge.

## **1 Le dépistage et le diagnostic de la trisomie 21**

### ***1.1 L'histoire de la trisomie 21 et de son dépistage***

#### **1.1.1 La trisomie 21**

La trisomie 21 également appelée « Syndrome de Down » est une maladie génétique qui représente à elle seule la moitié des anomalies chromosomiques [1]. Elle est responsable d'un déficit mental plus ou moins sévère chez les personnes atteintes. La première description clinique de cette affection date de 1866 et a été établie par John Langdon DOWN. Grâce à de nombreuses observations il a ainsi mis en évidence plusieurs caractéristiques communes chez ces personnes, telles que les yeux bridés, un petit nez aplati, des mains courtes, une faible tonicité musculaire, une stature trapue et corpulente, associés à des retards dans le développement physique et intellectuel [2].

L'anomalie chromosomique responsable de la trisomie 21, mise en évidence pour la première fois en 1958 par Jérôme LEJEUNE, correspond à une anomalie du nombre de chromosomes. L'individu atteint possède 47 chromosomes, dont trois chromosomes 21, au lieu de 46. C'est la présence d'un chromosome 21 surnuméraire qui est à l'origine de cette maladie congénitale. La trisomie 21 s'exprime différemment dans le génotype de chaque individu atteint, il existe ainsi une grande variabilité d'expression d'une personne à une autre. Ces enfants souffrent notamment de déficit mental plus ou moins important, de complications congénitales ou acquises au cours de la vie (malformations cardiaques, digestives, ou pathologies endocriniennes, visuelles, auditives, orthopédiques). Il y a environ 50 000 personnes trisomiques 21 en France et on estime qu'un enfant sur 650 est conçu trisomique 21[3].

Il n'existe actuellement pas de traitement curatif pour diminuer le déficit mental mais des études sont en cours pour améliorer le développement psychomoteur de ces enfants (étude ACTHYF) par l'utilisation combinée d'acide folique et d'hormones thyroïdiennes. Néanmoins un suivi médical et une prise en charge spécifique (kinésithérapie, orthophonie, psycho motricité) vont permettre à l'enfant de développer ses capacités et d'acquérir une certaine autonomie à l'école ou au travail.

### **1.1.2 Le dépistage de la trisomie 21**

Parler de l'histoire du dépistage de la trisomie 21 revient à citer les différents progrès obstétricaux qui se sont nettement développés lors de ces trente dernières années

Le dépistage de la trisomie 21 commence dans les années 1970 avec les progrès de la cytogénétique et le développement important des caryotypes fœtaux [4]. Dans le cadre de la trisomie 21, dont l'incidence augmente avec l'âge maternel, ces examens étaient autrefois indiqués et remboursés par l'assurance maladie pour les femmes enceintes de plus de 38 ans.

Dans les années 1990, l'échographie obstétricale progresse et devient l'instrument de surveillance de la grossesse. Les signes d'appels échographiques pour la trisomie 21 deviennent ainsi une nouvelle indication pour proposer un caryotype fœtal. Le caryotype ou étude des chromosomes, est l'examen qui permet de réaliser un diagnostic de certitude, c'est-à-dire confirmer que l'enfant soit porteur de la trisomie 21. Or celui-ci ne peut être réalisé pour toutes les femmes car le prélèvement nécessaire pour étudier les chromosomes du fœtus est associé à un risque accru de fausse couche (0,5 à 1%).

C'est pourquoi un dépistage plus performant de la trisomie 21 a vu le jour en 1997 : le dépistage par les marqueurs sériques maternels (MSM) du 2<sup>ème</sup> trimestre qui sera vite associé par la mesure de la clarté nucale (CN) au 1<sup>er</sup> trimestre. La combinaison des deux est à l'origine du dépistage séquentiel ayant pour objectifs de réduire le nombre de caryotypes, et donc diminuer le coût et le risque de fausse couche induite. Or des études ont montré qu'à l'inverse ces examens avaient augmenté (11%) [5]. Cela s'explique notamment par le fait que lorsque la CN était épaissie, une amniocentèse ou une biopsie de trophoblaste pouvaient être réalisées sans attendre les marqueurs sériques du 2<sup>ème</sup> trimestre. Le délai important entre la mesure de la CN et le dosage des MSM pouvait être très anxiogène pour certaines femmes. De ce fait la stratégie de dépistage

séquentiel éliminant les trisomies 21 en associant la mesure de la CN et les MSM du 2<sup>ème</sup> trimestre, puis les signes échographiques aboutissaient à une escalade de gestes invasifs sans amélioration de la sensibilité.

C'est pourquoi une nouvelle stratégie de dépistage s'est développée en 2009 à l'instar d'autres pays avec pour objectif d'améliorer les pratiques afin de réduire les taux de prélèvements invasifs en proposant un dépistage plus sensible, c'est-à-dire obtenir un meilleur taux de détection (85% voire 90% versus 70% en 1997)[5]. De plus cette nouvelle stratégie de dépistage nécessite un engagement des professionnels pour améliorer la qualité de la mesure des CN par une évaluation des pratiques professionnelles (EPP) (les mesures de la CN n'étant pas contrôlées auparavant et sans cahier des charges pour leur réalisation). Il s'agit du dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre intégrant la mesure de la CN et les MSM du 1<sup>er</sup> trimestre différents des marqueurs du second trimestre.

## ***1.2 Les outils nécessaires au dépistage : échographie et marqueurs sériques maternels***

L'âge maternel est un premier facteur de risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21. En effet ce risque augmente avec l'âge passant de 1/1500 à 20ans, à 1/900 à 30 ans et 1/100 à 40 ans [3]. De plus l'âge moyen des femmes pour concevoir leur premier enfant est passé de 24 ans à 28 ans entre 1960 et 2010 (d'après une étude de l'INSEE, octobre 2012) [6]. La prévalence de la trisomie 21 augmente donc compte tenu de l'âge de plus en plus tardif des femmes mais ce facteur seul n'est plus considéré comme une indication à part entière du dépistage de la trisomie 21. En effet l'âge maternel de 38 ans et au-delà ne permet de dépister que 30% des trisomies 21. Cela signifie que 70% des femmes ayant un fœtus trisomique ne seraient pas dépistées si le seul facteur de risque retenu était l'âge maternel [2].

Ainsi pour optimiser le dépistage, toutes les femmes, quel que soit leur âge, peuvent en bénéficier et en tout cas doivent avoir l'information de cette possibilité, en couplant le prélèvement sanguin dès la réalisation d'une échographie au 1<sup>er</sup> trimestre.

### **1.2.1 L'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre**

Au cours de sa grossesse, une femme enceinte est libre de réaliser ou non trois échographies aux alentours de 12, 22 et 32 SA. L'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre réalisée

entre 11 SA et 13 SA + 6 jours, a un rôle clé dans le suivi de grossesse et dans le dépistage combiné de la trisomie 21. En effet, c'est lors de cette échographie que l'on effectue deux mesures indissociables. L'une va permettre de dater la grossesse en mesurant la longueur crânio-caudale (LCC), qui doit être comprise entre 45 et 84 mm. Elle doit être précise et respecter les critères de Herman assurant ainsi des clichés de qualité et reproductibles. (Annexe 1)

L'autre mesure consiste à calculer l'espace situé entre la peau et les tissus mous qui recouvrent la nuque du fœtus également appelé clarté nucale (CN). Elle doit être inférieure à 3,5 mm d'épaisseur. Lorsque celle-ci est supérieure à 3,5 mm, elle est fortement corrélée à un risque d'anomalies chromosomiques. Ce signe permettrait de détecter près de 80% des cas de trisomie 21 pour 5% de faux positifs [1]. Or pour que la CN soit prise en compte dans le dépistage de la trisomie 21, elle doit être réalisée lorsque la LCC est comprise entre 45 et 84 mm, car la CN augmente avec l'âge gestationnel et donc avec la LCC. (Annexe 2)

Une LCC inférieure à 45 mm impose de reconduire la mesure de la CN à quelques jours, et à l'inverse une LCC supérieure à 84 mm rend impossible le dépistage de la trisomie 21 au 1<sup>er</sup> trimestre. Une autre stratégie de dépistage est alors envisageable et ce par l'échographie et/ou les marqueurs du deuxième trimestre.

### **1.2.2 L'échographie du 2<sup>ème</sup> trimestre**

L'échographie du 2<sup>ème</sup> trimestre réalisée entre 22 et 24 SA longtemps appelée échographie morphologique, va permettre la recherche d'éventuelles malformations dont certaines caractéristiques de la trisomie 21. Ces malformations peuvent concerner plusieurs organes tels que le cœur, le cerveau, les appareils digestif et urinaire. La recherche de malformations peut être une alternative pour les femmes enceintes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre, en raison d'une grossesse découverte tardivement ou dans le cas d'une grossesse gémellaire (le dépistage de la trisomie 21 étant sujet à caution pour cette dernière).

Le début de grossesse étant confirmé, et idéalement avant l'échographie du premier trimestre, le couple souhaitant obtenir un dépistage de la trisomie 21 est amené à réaliser le dosage des marqueurs sériques dans la même fenêtre temporelle que l'échographie. Ce dosage s'effectue entre 11 SA et 13 SA + 6 jours ou entre 14 SA et 17 SA + 6 jours.

### 1.2.3 Les marqueurs sériques maternels

On entend par marqueurs sériques maternels (MSM), les dosages sanguins permettant de déterminer un risque de trisomie 21. Ils doivent donc remplir plusieurs conditions :

- être produits par un des éléments de l'unité foetoplacentaire,
- être présents dans le sang maternel avec des concentrations significativement différentes en présence ou non d'un fœtus trisomique 21,
- être dosés sur de grandes séries [1].

Ainsi 5 molécules ont pu être identifiées et divisées en deux groupes :

- Les marqueurs sériques du 1<sup>er</sup> trimestre permettant le calcul de risque combiné

#### *La PAPP-A : Protéine plasmatique placentaire de type A*

La production de cette glycoprotéine, synthétisée par le syncytiotrophoblaste et la cellule déciduale, augmente tout au long de la grossesse sauf en cas d'anomalie chromosomique.

Ainsi les concentrations maternelles de PAPP-A sont diminuées de 40% en cas de fœtus trisomique [7].

#### *L'hormone chorionique gonadotrope (HCG)*

L'hormone chorionique gonadotrope, également appelé gonadotrophine chorionique, est l'hormone qui est dosée lors d'un test sanguin de grossesse. Elle est synthétisée à la fois par le syncytiotrophoblaste et le placenta. Elle est composée de deux sous-unités alpha et bêta liées entre elles par des liaisons non covalentes. Il est donc possible de doser l'HCG totale et la sous-unité libre de l'HCG.

Ses concentrations dans le sang, détectables dès le début de la grossesse, atteignent un pic entre la 9<sup>ème</sup> et la 10<sup>ème</sup> semaine puis se stabilisent à partir de 18 semaines et ce jusqu'à la fin de la grossesse (Annexe 3) [8]. Les concentrations en HCG sont plus élevées en présence d'un fœtus trisomique 21.

Le dosage de la sous-unité libre de l'HCG peut également être réalisé et est même plus intéressant. En effet les études de Spencer et coll (1991) ont montré que le dosage seul de la sous-unité libre de l'HCG améliore le taux de dépistage de la trisomie 21,

permettant de dépister 45 % des cas de trisomie 21 contre 38 % des cas si on utilise le dosage seul de l'HCG totale.

- Les marqueurs sériques du 2<sup>ème</sup> trimestre permettant le calcul de risque séquentiel

#### *L'alpha-foetoprotéine (AFP)*

Cette protéine est produite par le sac vitellin puis par le foie fœtal à partir de 13 SA. Sa concentration augmente entre 28 et 32 SA et est abaissée en présence de fœtus ayant un chromosome 21 supplémentaire, comme en témoigne l'étude rétrospective de MERKATZ en 1994. Elle a également un rôle primordial dans le dépistage des malformations du tube neural ou de la paroi abdominale car la concentration est, dans ces situations, augmentée [1]. Elle augmente également en cas de grossesse gémellaire, de faible poids de naissance et de mort in utero.

#### *L'oestriol non conjugué (uE3)*

C'est un stéroïde d'origine placentaire dont la concentration dans le sang maternel augmente pendant la grossesse et se trouve abaissée en présence d'un fœtus trisomique.

Lorsque l'on dose les MSM du second trimestre, on peut également associer le dosage de l'HCG.

### **1.2.4 L'assurance qualité du dépistage**

Cette nouvelle stratégie a pour objectif d'améliorer la qualité du dépistage en impliquant aux échographistes et aux biologistes des recommandations strictes permettant par la même occasion d'homogénéiser les pratiques [9].

#### *Assurée par l'échographiste*

Lors du dépistage de la trisomie 21, l'échographie est réalisée préférentiellement avant le dosage des marqueurs sériques sauf dérogation régionale comme en alsace.

Cette échographie doit être faite par un échographiste adhérent à un réseau de périnatalité et à un programme d'assurance qualité portant sur la mesure de la CN et de la LCC dans le cadre de l'évaluation des pratiques professionnelles. Il obtient ainsi un numéro d'identification national affirmant la qualité de ses mesures. En effet, étant affilié à un réseau de périnatalité, l'échographiste a dû réaliser un certain nombre de clichés, envoyés ensuite à un expert analysant la qualité des mesures. Un suivi des médianes et de la distribution des mesures de la CN est également effectué par l'agence de biomédecine.

Cette caractéristique est essentielle car le calcul du risque combiné du premier trimestre repose sur la qualité de la mesure de la CN associée aux MSM. Ainsi une bonne mesure effectuée par un échographiste n'ayant pas le numéro d'agrément du réseau ne pourra être acceptée par le laboratoire d'analyse.

Rappelons que le score de Herman constitue un outil essentiel à la fois pour l'échographiste et pour le professionnel de santé car il permet de façon simple de juger de la qualité du cliché et de la mesure ainsi établie.

La deuxième partie du dépistage du 1<sup>er</sup> trimestre consiste à doser les MSM et permettre ainsi le calcul de risque. Ce prélèvement peut être fait dans n'importe quel laboratoire mais le calcul est quant à lui effectué par des biologistes agréés participant ainsi à cette démarche d'assurance qualité.

#### *Assurée par le biologiste*

Les MSM doivent être analysés dans un laboratoire agréé, par des biologistes respectant le cahier des charges pour être autorisés à analyser ces marqueurs et calculer le niveau de risque. Les prélèvements sont analysés seulement après recueil de la prescription médicale, l'âge gestationnel, les données échographiques, le consentement signé de la patiente qui a au préalable dû recevoir une information claire et complète. Le logiciel et les réactifs permettant le calcul de risque doivent être marqués CE. Les échantillons sanguins sont conservés à -20°C pendant une durée d'un an.

Un compte rendu est ensuite envoyé au médecin prescripteur avec les valeurs des dosages et le risque calculé. Si ce dernier n'a pas pu être réalisé le biologiste doit informer le médecin prescripteur pour qu'il envisage une autre stratégie de dépistage.

L'Agence de la biomédecine contrôle à distance le suivi de ces techniques car les laboratoires doivent lui envoyer chaque année l'ensemble de leurs données.

Grâce à ces outils il existe différentes stratégies de dépistage. On en distingue trois avec comme objectif d'atteindre le taux de détection le plus élevé en limitant à 5% le pourcentage de procédures invasives.

### ***1.3 Les différentes stratégies de dépistage disponibles actuellement***

#### **1.3.1 Le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre**

Suite à l'arrêté du 23 juin 2009 [10] fixant « *les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénataux avec les marqueurs sériques maternels de la trisomie 21* », une nouvelle stratégie de dépistage s'est mise en place à partir de janvier 2010 : le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre (réalisable entre 11 SA et 13 SA + 6 jours).

Elle consiste à mesurer la CN par échographie (validée par une LCC comprise entre 45 et 84 mm) et doser les MSM du 1<sup>er</sup> trimestre (PAPP-A et  $\beta$ HCG-libre) par une prise de sang. L'association des deux permet ainsi de calculer un niveau de risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21.

Cette stratégie a pour objectifs principaux de mieux dépister les femmes à risque élevé (taux de détection de 85%) et de diminuer ainsi le nombre de prélèvements nécessaires pour faire le diagnostic (valeur prédictive positive (VPP) de 1/12, c'est-à-dire qu'il faut réaliser 12 amniocentèses pour faire le diagnostic d'une trisomie 21) [5,9]. Par comparaison la VPP des marqueurs sériques seuls du 2<sup>ème</sup> trimestre est de l'ordre de 1/110. Cette stratégie a pour avantage de proposer un dépistage et un diagnostic plus précoce. En revanche elle ne permet pas de dépister une anomalie de fermeture du tube neural car l'AFP n'est pas dosée.

#### **1.3.2 Le dépistage séquentiel intégré du 2<sup>ème</sup> trimestre**

Ce dépistage utilise pour son calcul de risque la CN du 1<sup>er</sup> trimestre (validée par une LCC comprise entre 45 et 84 mm) et le dosage des MSM du 2<sup>ème</sup> trimestre (AFP, HCG ou sous-unité libre de l'HCG avec ou sans l'oestriol). Il peut être proposé lorsque la prise de sang n'a pas pu être réalisée plus précocement. Le laboratoire ne peut faire ce calcul intégré que s'il possède le numéro du réseau confirmant que l'échographiste s'est engagé dans le processus qualité de l'EPP. Contrairement au dépistage combiné du 1<sup>er</sup>

trimestre il est possible de dépister les anomalies de fermeture du tube neural en revanche l'accès au diagnostic prénatal est plus tardif.

### 1.3.3 Le dépistage par les marqueurs sériques maternels seuls

Seul le dosage des MSM du 2<sup>ème</sup> trimestre est pris en compte dans ce calcul de risque (réalisé entre 14 et 17 SA + 6 jours). Ce dépistage est réalisé :

- pour les femmes qui consultent pour la première fois après 14 SA,
- lorsque la CN n'a pas pu être validée soit parce que les critères de Herman n'étaient pas respectés et le calcul manuel par un médecin d'un CPDPN n'a pas pu être réalisé, soit parce que l'échographe ne possédait pas le numéro du réseau.

Le taux de détection pour cette stratégie de dépistage est de 65 à 70%, avec un taux de faux positifs (FP) de 6% entraînant une augmentation du nombre d'amniocentèses et une VPP 1/110, c'est-à-dire qu'il faut réaliser 110 amniocentèses pour ne faire le diagnostic que d'une trisomie 21 [5]. Alors que l'ancienne stratégie qui consistait à stratifier le dépistage par l'échographie en ne prenant que les nuques très épaissies de plus de 3mm (taux de FP de 5%), puis les MSM du 2<sup>ème</sup> trimestre (taux de FP de 6%) comptabilise un taux de FP de 11%.

Ces différentes stratégies de dépistage permettent de calculer un niveau de risque pour le fœtus d'être atteint de la trisomie 21. Un seuil établi à 1/250 permet donc de diviser la population en deux catégories : une population à « risque accru » de trisomie 21 lorsque le résultat est supérieur au seuil (par exemple 1/50), et une population considérée comme à « bas risque » si celui-ci est inférieur au seuil (par exemple 1/1500).

Pour les personnes à « bas risque » un suivi plus spécifique n'est pas nécessaire et le dépistage s'arrêtera pour être relayé par un autre dépistage, celui des malformations et de la croissance foetale par les échographies réalisées aux 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> trimestres. Il est important d'expliquer aux futurs parents qu'un risque faible n'est pas synonyme de risque zéro et qu'il ne permet pas d'écarter complètement la possibilité d'une trisomie à la naissance. On ne peut affirmer que l'enfant soit indemne de la trisomie 21, on estime simplement que le risque est suffisamment faible pour ne pas recommander de gestes invasifs. Le couple garde si il le souhaite la liberté de faire une amniocentèse à leur propre charge.

En revanche pour les populations à « risque élevé », les futurs parents peuvent savoir si l'enfant est réellement porteur de la trisomie 21 par le diagnostic pré natal avec remboursement par l'assurance maladie.

#### ***1.4 Le diagnostic pré natal invasif***

La réalisation d'un diagnostic prénatal invasif n'est pas obligatoire, la patiente est en droit de le refuser comme tout autres soins. Si elle l'accepte, le diagnostic de certitude va permettre de dire si l'enfant est porteur ou non de la trisomie 21. On peut affirmer ceci en étudiant le caryotype du fœtus, c'est-à-dire ses chromosomes.

Un caryotype fœtal va être obtenu à partir de cellules nucléées, recueillies par des techniques de prélèvements biochimiques. Il en existe trois : biopsie de villosités choriales, amniocentèse et ponction de sang fœtal.

##### **1.4.1 Biopsie de villosités choriales**

Egalement appelé biopsie de trophoblaste, elle peut être réalisée dès 11 SA, et permet l'obtention d'un premier résultat sous 48 à 72h. Si elle permet d'obtenir un diagnostic précoce elle est parfois source de résultats discordants à l'origine d'un nouveau prélèvement (1% des cas) soit parce qu'il existe une discordance entre le résultat direct et la culture soit parce que les villosités sont insuffisantes en quantité.

##### **1.4.2 Amniocentèse**

Réalisable dès 14 SA, elle consiste à prélever par voie transabdominale environ 20 ml de liquide amniotique. Les résultats sont plus longs à obtenir car il faut compter 10 à 15 jours d'attente pour la culture cellulaire.

##### **1.4.3 Ponction de sang fœtal**

Réalisée plus tardivement vers 20 SA, le volume nécessaire est nettement diminué (1 à 2 ml) mais la difficulté et le risque de fausse couche sont augmenté par rapport aux deux autres techniques, 2% versus 0.5 à 1%.

La technique utilisée va être celle choisie par la patiente (article 10 de l'arrêté du 23 juin 2009) [10], et possible pour le praticien, après avoir été informée de la balance bénéfice/risque de chaque méthode. Ces différents prélèvements, nécessaires pour établir un diagnostic pré natal, sont remboursés par l'assurance maladie.

En cas de résultat positif, c'est-à-dire affirmant que l'enfant est porteur de la trisomie 21, le couple reçoit une information sur la pathologie et sur le fait qu'elle peut être « *considérée comme une pathologie d'une particulière gravité et incurable au moment du diagnostic* ». Cette dernière autorise la femme ou le couple à demander d'interrompre la grossesse. Un délai de réflexion d'au moins une semaine peut également leur être proposé afin de décider de poursuivre ou d'interrompre cette grossesse (Annexe 5). La femme ou le couple peuvent ne pas être préparés à cette prise de décision importante. C'est pourquoi il est nécessaire qu'en amont les patientes aient pu réfléchir à cette situation en étant informées, et ce avant de réaliser le dépistage.

## **2 L'information : un droit pour le patient, un devoir pour le professionnel de santé**

Une femme enceinte qui consulte pour la première fois un professionnel de santé, recevra une information concernant le suivi de sa grossesse et également une information sur la possibilité de réaliser ou non un certain nombre de dépistages : toxoplasmose, rubéole, HIV, etc...et parmi eux le dépistage de la trisomie 21. En effet la proposition du test est obligatoire car il s'agit d'éviter une « *perte de chance d'avoir pu faire un choix éclairé* » pour la mère ou le couple [11]. Or comment peut-on prendre une décision lorsque le dépistage est méconnu ? Est-il possible de connaître à l'avance les conséquences occasionnées sur des choix fondamentaux ? Celui-ci est proposé de façon systématique à toutes les femmes mais il n'est en aucun cas obligatoire. Une information claire et adaptée est donc le point clé du dépistage car celui-ci ne peut se réaliser sans le consentement « libre et éclairé » de la patiente.

### **2.1 Pour le patient et par le professionnel de santé**

#### **2.1.1 Un droit pour le patient**

Ce droit est mis en avant dans la loi du 4 mars 2002 [12] relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé dans l'article L1111-2 qui stipule que « *Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus.* »

Cette information claire et adaptée à chaque patiente va permettre d'obtenir un consentement dit « libre et éclairé » afin de réaliser les investigations nécessaires pour le dépistage de la trisomie 21.

L'arrêté du 23 juin 2009 [10], fixant « *les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21* », insiste d'avantage sur la proposition systématique du dépistage. En effet il stipule que « *[...] toute femme enceinte, quel que soit son âge, est*

*informée de la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître [...] «. (Article 1)*

L'information va donc permettre à la future maman d'être active dans la prise de décisions concernant sa santé et celle de son futur enfant.

### **2.1.2 Un devoir pour le professionnel de santé**

Le professionnel de santé a donc l'obligation d'informer la femme enceinte de l'existence de ces tests lors d'une consultation individuelle. Il doit notamment l'informer sur [11] :

- ce qu'est la trisomie 21 et la vie d'une personne trisomique,
- les aides sociales accordées pour un enfant atteint de trisomie 21,
- la différence entre dépistage et diagnostic,
- le caractère facultatif et non imposable de ces tests,
- les étapes du dépistage : échographie et prise de sang,
- ce que signifie la mesure de la CN et les MSM,
- comment est rendu le résultat (notion de calcul de risque), comment on l'interprète,
- la prise en charge établie en fonction du résultat,
- les étapes du diagnostic : techniques, balance bénéfice/risque, limites, caractère facultatif,
- les décisions à prendre après le résultat du diagnostic : interrompre ou poursuivre la grossesse.

Cette information peut être accompagnée de documents écrits, de schémas élaborés au cours de l'entretien ou préparés à l'avance sur différents supports qui sont commentés lors de l'entretien.

Lorsque le couple décide de faire ce dépistage, le consentement écrit est nécessaire. Le professionnel de santé va donc établir une attestation signée par la patiente certifiant que l'information a bien été donnée. En revanche si la patiente refuse d'obtenir ces renseignements, le praticien devra également lui faire signer une attestation certifiant qu'elle ne souhaite pas les recevoir (Annexe 6).

## ***2.2 La place de la sage-femme***

La sage-femme est parfois la première personne que la femme enceinte rencontre pour sa grossesse, puisqu'elle est compétente dans le suivi médical des grossesses physiologiques. Elle a également le droit de prescrire les examens et thérapeutiques nécessaires au bon déroulement de la grossesse. Depuis le 7 juillet 2011, l'article 20 de la loi de bioéthique vient modifier l'article L.2131-1 du code de la santé publique [13], qui précise désormais que la sage-femme est habilitée à prescrire et à communiquer les résultats du diagnostic prénatal. Elle peut également informer et recueillir le consentement des patientes. En effet avant le 7 juillet 2011, la sage-femme ne pouvait pas prescrire la prise de sang nécessaire pour étudier les MSM. Les femmes qui souhaitaient faire suivre la grossesse par une sage-femme, devaient donc voir dans un premier temps un médecin ou un gynécologue afin d'obtenir cet examen. La loi vient donc renforcer les compétences de la sage-femme dans le suivi de la grossesse et les femmes enceintes peuvent désormais prendre contact avec la sage-femme dès le diagnostic de grossesse afin d'obtenir les informations et les examens nécessaires au dépistage de la trisomie 21.

De plus certaines sages-femmes sont titulaires d'un diplôme universitaire d'échographie. Elles sont donc amenées à réaliser l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre et informer au préalable les patientes du dépistage de la trisomie 21 avec la mesure de la CN et l'étude des MSM qui sont quant à eux réalisés après l'échographie.

La sage-femme a donc un rôle clé dans la démarche d'information y compris sur le dépistage de la trisomie 21. Il est donc primordial en tant que futur professionnel de santé, de savoir si les femmes sont satisfaites de l'information qu'elles ont reçue sur le dépistage de la trisomie 21 et trouver des pistes d'amélioration dans la qualité de la prise en charge des patientes.

## **3 Matériels et méthodes**

### ***3.1 Problématique***

Le dépistage de la trisomie 21 a pris une place importante dans les examens réalisés en début de grossesse. Cet examen proposé de façon systématique est-il accompagné d'une information claire et adaptée ? Est-il compris ? Comment est-il vécu pendant la grossesse ?

### ***3.2 Objectifs***

L'étude a pour objectif principal d'évaluer la satisfaction des femmes enceintes sur l'information qu'elles ont reçue pour le dépistage de la trisomie 21.

Elle a également des objectifs secondaires :

- évaluer les connaissances des femmes enceintes sur la trisomie 21 et son dépistage
- analyser l'information donnée par le professionnel de santé
- connaître leurs opinions vis-à-vis de ce dépistage
- trouver éventuellement des alternatives pour améliorer l'information et la compréhension du dépistage de la trisomie 21.

### ***3.3 Hypothèses***

Les hypothèses sont les suivantes :

- elles ne sont pas satisfaites de l'information qu'elles ont reçue,
- les femmes ont peu de connaissances sur la trisomie 21 et son dépistage avant leur grossesse. Elles pensent que ce dépistage est obligatoire,
- l'information donnée par le professionnel de santé n'est pas toujours bien comprise,
- ce dépistage est angoissant,
- la majorité des femmes enceintes souhaiteraient recevoir une brochure d'information sur la trisomie 21 et le dépistage.

### **3.4 Outils**

L'enquête a été réalisée à l'aide d'un questionnaire de 6 pages comprenant 40 questions reprenant les objectifs cités auparavant (Annexe 7). Un résumé explicatif élaboré à partir de termes simples apparaît à un endroit stratégique permettant ainsi de donner ou redonner des explications sur : ce qu'est la trisomie 21, la réalisation du dépistage, l'interprétation du résultat, les tests diagnostics et les possibilités dont dispose le couple. Ce résumé a été volontairement placé à cet endroit pour ne pas influencer les réponses aux questions précédentes et permettre aux femmes de nous dire ce qui leur a été expliqué et le cas échéant ce qu'elles souhaiteraient recevoir comme information.

De plus elles ont pu noter à deux reprises la qualité de l'information qu'elles ont reçue pour le dépistage de la trisomie 21. Elles devaient entourer un chiffre entre 0 et 10 avant la lecture du résumé explicatif puis à la fin du questionnaire. Une note de 0/10 suggère que la femme a reçu une mauvaise information, tandis qu'une note de 10/10 équivaut à une très bonne information. Elles pouvaient donc, à la fin du questionnaire augmenter, baisser ou maintenir la note établie au préalable.

### **3.5 Lieu de l'étude**

Le questionnaire a été distribué dans le service de suites de couches de l'Hôpital Mère Enfant de Nantes, pendant la période du 29 juillet 2013 au 23 septembre 2013.

### **3.6 Population étudiée**

Le questionnaire était destiné à l'ensemble des femmes présentes dans le service de suite de couches. Ont été exclues de l'enquête les personnes ne pouvant pas répondre au questionnaire en raison des difficultés de lecture de la langue française (soit 12 patientes) et celles qui ont refusé de participer à l'enquête (soit 13 personnes).

La saisie et l'analyse des données ont été faites avec le logiciel EPIDATA 3.1 et le logiciel EPIDATA Analysis 2.0. Les variables qualitatives sont décrites avec des pourcentages. Les variables quantitatives sont décrites avec des moyennes et un écart-type (médiane, étendue avec minimum et maximum)

Pour la comparaison, les tests sont effectués avec un seuil de décision de  $p < 0.05$ . Les pourcentages sont comparés avec la méthode du  $\lambda^2$  ou le test de Fisher en cas de petits effectifs. Un odds ratio a été calculé avec un intervalle de confiance à 95 %.

Les moyennes sont comparées par le test t de Student ou le test de Mann-Whitney pour comparer deux moyennes, ou une ANOVA ou le test de Kruskal-Wallis pour plus de deux moyennes.

Pour tenir compte des liens entre les variables, une analyse par régression logistique a permis de déterminer les facteurs les plus importants en ajustant sur l'ensemble des facteurs. Des odds ratios ajustés (ORa) ont été calculés. Ont été introduites les variables significatives en univariée (au seuil de  $p < 0.10$ ). Les modèles analysés étaient soit complets en ajustant toutes les variables entre elles, soit en modèle pas à pas ascendant. Le logiciel SPSS 17.0 a été utilisé.

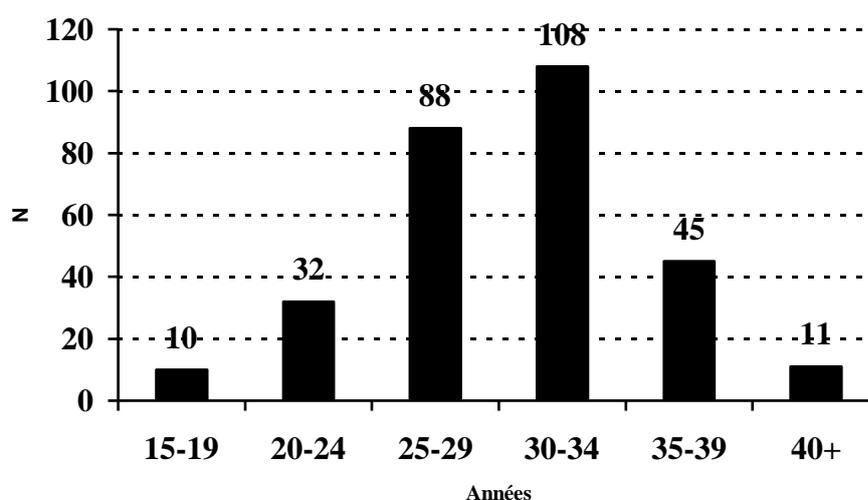
## 4 Résultats

### 4.1 Présentation de la population étudiée

- **300 patientes ont été incluses dans l'étude**
- **Age de la population**

L'âge moyen des patientes (en années) est en moyenne de  $30,1 \pm 5.3$  (15 – 45).

Figure 1 : Répartition des âges des patientes (n=294)



- **Profession des couples**

35,3% des mères sont cadres ou ont une profession intermédiaire (soit 106 femmes). 31,7% des pères sont cadres ou ont une profession intermédiaire (soit 95 hommes).

46,3% des couples sont cadres ou ont une profession intermédiaire (soit 139 couples).

- **Niveau d'étude**

61% des patientes ont un niveau d'étude supérieur au bac (soit 183 femmes).

- **Parité**

48,3% des patientes sont primipares (soit 145 femmes).

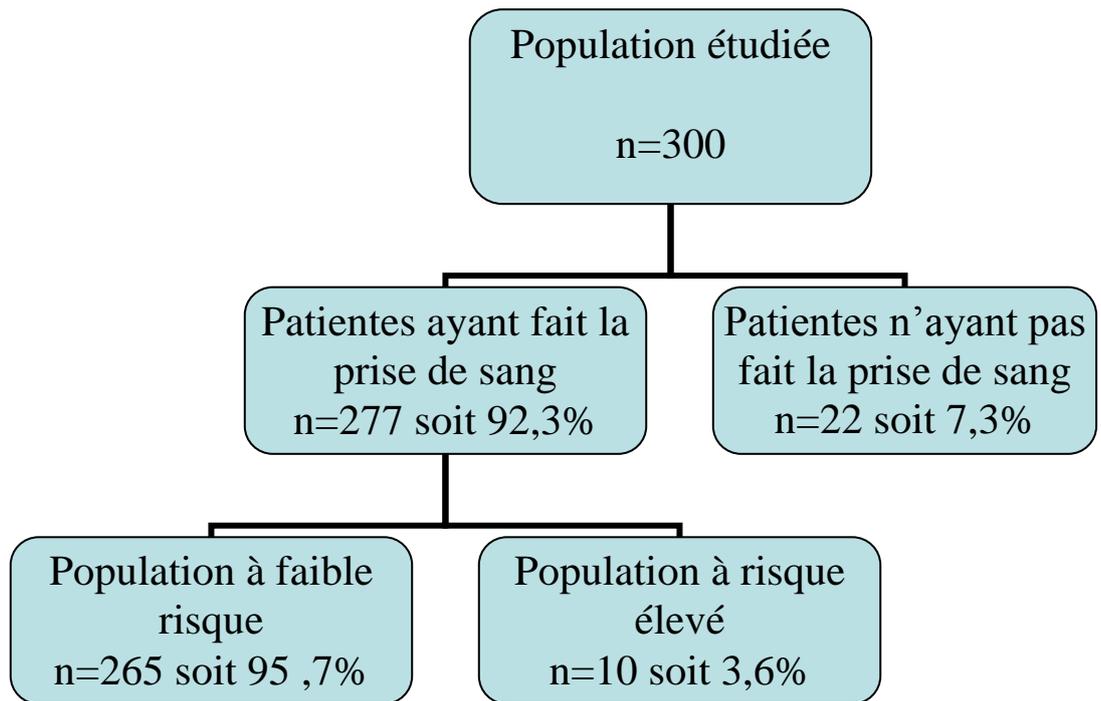
- **Proches porteurs de la trisomie 21**

5,7% des patientes ont un proche porteur de la trisomie 21 (soit 17 femmes).

- **Temps de réflexion avec le conjoint**

56% des patientes avaient pris le temps de réfléchir avec leur conjoint sur la réalisation du dépistage avant la consultation (soit 168 femmes).

▪ **Patientes ayant fait la prise de sang (flow chart)**



Parmi les femmes à haut risque quatre patientes ont fait une amniocentèse, une l'a refusée et cinq n'ont pas répondu.

Parmi les femmes n'ayant pas fait la prise de sang :

- 6 femmes n'ont pas souhaité la faire
- 2 femmes n'ont pas eu l'information sur le dépistage
- 3 femmes avaient une clarté nucale normale et ont donc jugé qu'il n'était pas nécessaire de faire la prise de sang
- il y avait 2 grossesses gémellaires et 2 grossesses découvertes tardivement
- 2 femmes étaient de religion musulmane
- 1 femme avait peur des complications
- 1 femme avait un proche trisomique 21
- 3 femmes ne se sont pas justifiées

## 4.2 *Connaissances de la population*

▪ **Patientes ayant déjà entendu parler du dépistage de la trisomie 21**

91,0% des patientes déclarent avoir déjà entendu parler du dépistage (soit 273 femmes).

▪ **Qu'est ce que la trisomie 21**

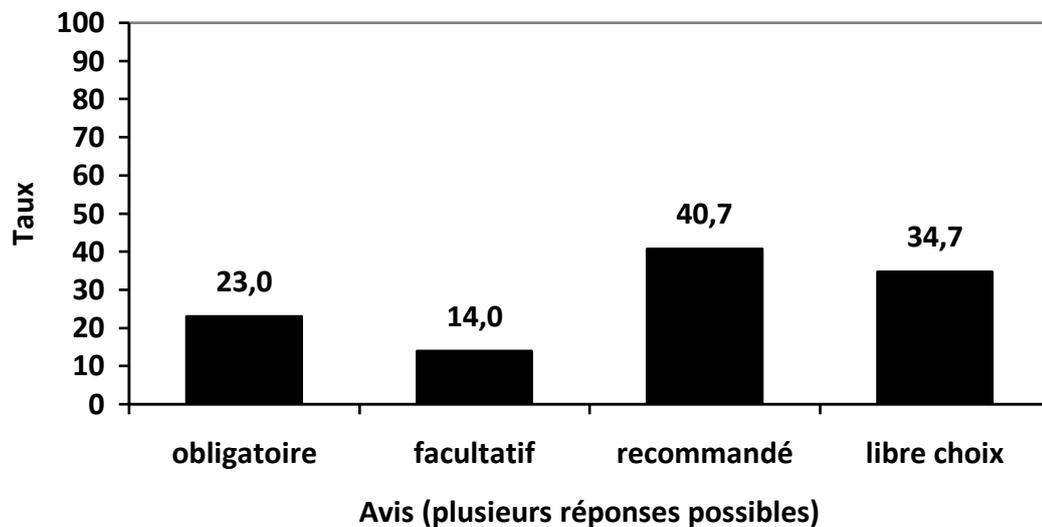
96,3 % des patientes déclarent savoir ce qu'est la trisomie 21 (soit 289 femmes).

▪ **Recherche sur internet**

14,3% des patientes déclarent avoir fait des recherches sur internet après les explications (soit 43 femmes).

▪ **Connaissances sur le dépistage**

Figure 2 : Avis des patientes sur le dépistage

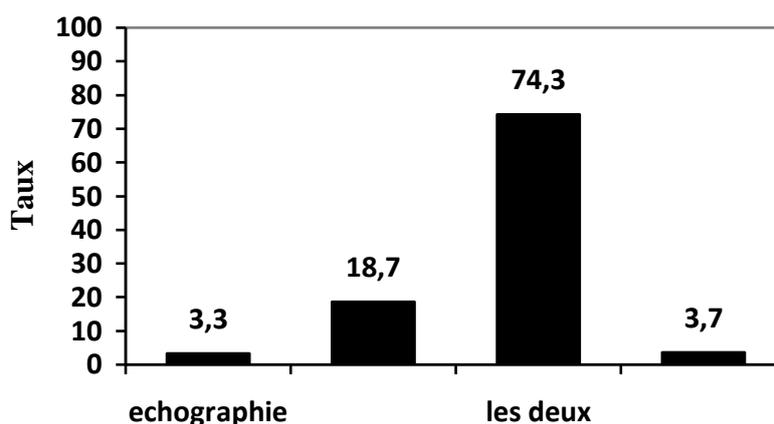


Parmi les 69 femmes qui pensent que le dépistage est obligatoire

- 43,5% sont primipares
- 43,5% ont un niveau d'étude supérieur au bac
- 18,8% ont fait des recherches sur internet
- 97,1% ont fait le dépistage
- 20,3% pensent que l'IMG est obligatoire
- 79,7% n'ont pas reçu de brochure d'information
- 65,2% auraient aimé en recevoir une
- 73,9% sont satisfaites de l'information qu'elles ont reçue.

- **Examens nécessaires pour réaliser ce dépistage**

Figure 3 : Avis des patientes sur les examens nécessaires pour réaliser le dépistage



74,3% des femmes savent que l'échographie et la prise de sang sont nécessaires pour effectuer ce dépistage (soit 223 femmes).

- **Demande de prélèvement de liquide amniotique**

55,7% des patientes déclarent savoir avant leur grossesse qu'il était possible de demander ou accepter un prélèvement de liquide amniotique ou de placenta pour connaître les chromosomes (soit 167 femmes).

- **Demande d'interruption de la grossesse ( IMG)**

86,3% des patientes déclarent savoir qu'il était possible d'interrompre la grossesse en cas de trisomie 21 confirmée pour le futur bébé (soit 259 femmes).

- **IMG est-elle obligatoire ?**

8,7% des patientes pensent que l'interruption médicale est obligatoire (soit 26 femmes).

### 4.3 *Information donnée à la patiente ou au couple*

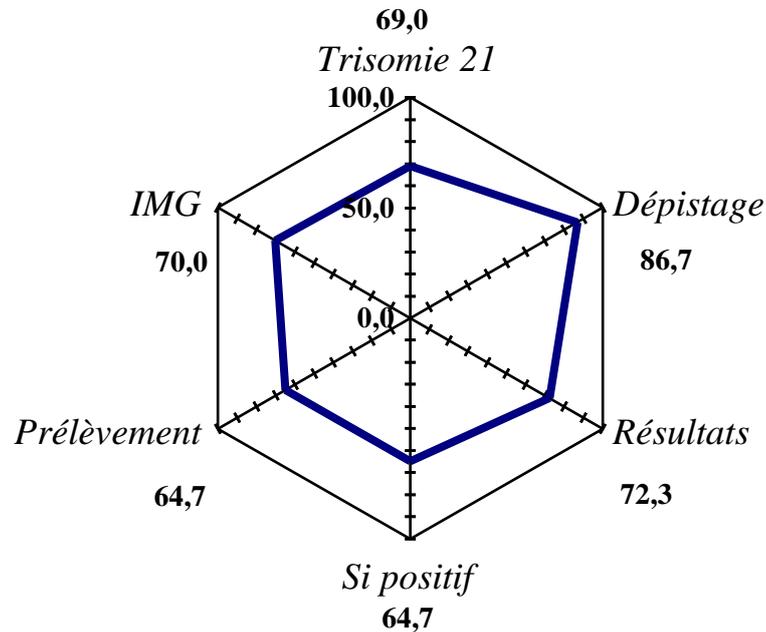
Le professionnel de santé a-t-il expliqué

- **Le résultat de la prise de sang**

Le résultat a été expliqué à 66,1% des patientes ayant réalisé la prise de sang et 84,8% l'ont compris.

- **Les différentes étapes du dépistage**

Figure 4 : Taux d'explication donné en fonction des différentes étapes



Le dépistage est l'étape la plus expliquée d'après 86,7% des femmes interrogées. En revanche le diagnostic et les techniques de prélèvements nécessaires sont moins expliqués.

#### 4.4 Modalités de prescriptions et délai d'attente

- **Dépistage prescrit**

Le dépistage de la trisomie 21 a été prescrit chez 90,7% des femmes (soit 272 femmes).

- **Par qui**

La prise de sang a été prescrite par un médecin traitant pour 34,3% des femmes, par un gynécologue pour 49,7% et par une sage-femme pour 12,3% des femmes.

- **A quel moment**

Au 1<sup>er</sup> trimestre pour 80% d'entre elles (soit 240 femmes).

▪ **Comment**

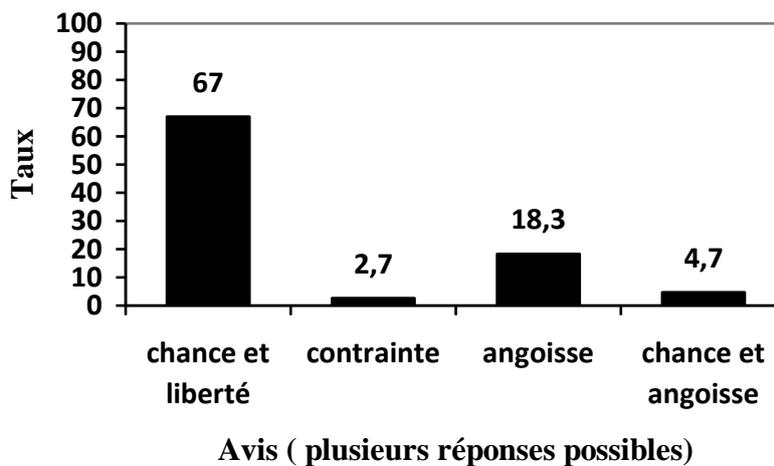
Sur une ordonnance à part pour 67,3% des patientes et avec d'autres bilans sanguins pour 24,3% (soit respectivement 202 et 73 femmes).

▪ **Accompagner d'une brochure d'information**

17,3% des patientes ont reçu une brochure d'information (soit 52 femmes).

#### 4.5 *Ressenti des patientes*

Figure 5 : Avis des patientes sur leur ressenti vis-à-vis du dépistage



Le dépistage est vécu comme une chance et une liberté pour plus de la moitié des femmes interrogées. Elles sont une minorité à avoir vécu ce dépistage comme une contrainte alors qu'il n'est pas obligatoire.

#### 4.6 *Satisfaction des patientes*

▪ **Sont-elles satisfaites ?**

78% des femmes déclarent être satisfaites de l'information qu'elles ont reçue sur le dépistage de la trisomie 21.

Les femmes qui se sont vues prescrire le dépistage par un médecin généraliste sont satisfaites à 76,5%, à 79,6% par un gynécologue, et à 81,1% par une sage-femme.

Sur les 277 femmes ayant fait la prise de sang :

- 24,2% pensaient que le dépistage était obligatoire.
- 71,8% ont vécu ce dépistage comme une chance.

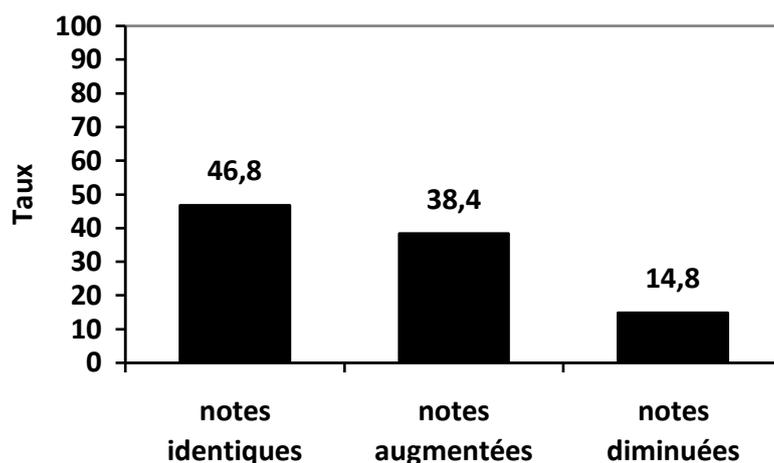
- 69,7% avaient leur prise de sang prescrite sur une ordonnance à part
- 63,9% d'entre elles ont attendu plus d'une semaine entre la prise de sang et l'annonce des résultats : 53,1% trouvaient ce délai court à normal et 85,3% étaient peu ou pas angoissées.
- 66,8% ont trouvé ce délai court à normal
- 84,8% étaient peu ou pas angoissées.
- 16,2% avaient reçu une brochure d'information et 58,1% auraient aimé en recevoir une.

▪ **Notes**

Comme défini auparavant les femmes ont pu noter à deux reprises l'information qu'elles ont reçue pour le dépistage de la trisomie 21. Elles devaient entourer un chiffre entre 0 et 10 avant la lecture du résumé explicatif puis à la fin du questionnaire. Une note de 0/10 suggère que la femme a reçu une mauvaise information, tandis qu'une note de 10/10 équivaut à une très bonne information. Elles pouvaient donc, après lecture du résumé, augmenter, baisser ou maintenir la note établie au préalable.

**On obtient une moyenne de 6,33/10 pour la première note établie avant la lecture du résumé et une moyenne de 7,10/10 pour la deuxième note établie en fin de questionnaire.**

Figure 6 : Différences entre les deux notes



La majorité des femmes ont maintenu ou augmenté la deuxième note établie à la fin du questionnaire. On peut donc penser qu'elles sont dans l'ensemble satisfaites de l'information reçue.

**Tableau 1 : Taux de satisfaction des patientes**

Variabiles	Taux de satisfaction (%)	Risque relatif (RR)	P
Age			
15-19 ans	8 (80,0)	1	
20-24 ans	25 (78,1)	0,98 (0,68-1,40)	0,90
25-29 ans	66 (76,1)	0,96 (0,69-1,34)	0,82
30-34 ans	84 (80,4)	1,01 (0,73-1,40)	0,95
35-39 ans	38 (86,4)	1,08 (0,78-1,50)	0,61
Plus de 40 ans	8 (88,9)	1,11 (0,75-1,64)	0,60
Couple cadre (136) Couple non cadre (157)	107 (78,7) 127 (80,9)	0,97 (0,87-1,09)	0,64
Mère cadre (103) Mère non cadre (190)	83 (80,6) 151 (79,5)	1,01 (0,90-1,14)	0,82
Père cadre (94) Père non cadre (199)	73 (77,7) 161 (80,9)	0,96 (0,84-1,09)	0,52
Etude < ou = bac (113) Etude > bac (180)	88 (77,9) 146 (81,1)	0,96 (0,85-1,08)	0,50
<b>Primiparité (142)</b> <b>Multiparité (151)</b>	<b>104 (73,2)</b> <b>130 (86,1)</b>	<b>0,85 (0,76-0,96)</b>	<b>0,006</b>
Proches trisomiques 21 Oui (16) Non (271)	14 (87,5) 214 (79,0)	1,11 (0,91-1,35)	0,41
Recherche sur internet Oui (43) Non (247)	32 (74,4) 200 (81,0)	0,92 (0,76-1,11)	0,32
Connaissances sur la T21 Oui (282) Non (11)	224 (79,4) 10 (90,9)	0,87 (0,72-1,06)	0,35
<b>Trisomie 21</b> <b>Expliquée (232)</b> <b>Non expliquée (61)</b>	<b>198 (85,3)</b> <b>36 (59,0)</b>	<b>1,45 (1,17-1,79)</b>	<b>p&lt; 10<sup>-5</sup></b>
Entendu parler du dépistage Oui (267) Non (26)	212 (79,4) 22 (84,6)	0,94 (0,70-1,06)	0,53
Dépistage Expliquée (214) Non expliquée (73)	177 (82,7) 53 (72,6)	1,14 (0,98-1,33)	0,06
Dépistage prescrit par Médecin traitant (99) Sage-femme (36) Gynécologue (143)	79 (79,8) 30 (83,3) 114 (79,7)	1 1,04 (0,88-1,25) 1,00 (0,88-1,14)	0,88
Dépistage prescrit Oui (266) Non (20)	211 (79,3) 16 (80,0)	0,99 (0,79-1,24)	0,94
Temps de réflexion avec le conjoint Oui (165) Non (117)	133 (80,6) 93 (79,5)	1,01 (0,90-1,14)	0,82
A quel moment 1 <sup>er</sup> trimestre (231) 2 <sup>ème</sup> trimestre (42)	182 (78,8) 35 (83,3)	0,95 (0,81-1,10)	0,50
Prise de sang Faite (270) Non faite (22)	217 (80,4) 16 (72,7)	1,11 (0,85-1,44)	0,39
Résultat Faible risque (258) Risque élevé (10)	206 (79,8) 10 (100)	0,80 (0,75-0,85)	0,11
<b>Résultat</b> <b>Expliqué (179)</b> <b>Non expliqué (88)</b>	<b>161 (89,9)</b> <b>53 (60,2)</b>	<b>1,49 (1,25-1,78)</b>	<b>P&lt; 10<sup>-5</sup></b>
Dépistage vécu comme Chance (196) Contrainte (8) Angoisse (54) Chance et angoisse (13)	161 (82,1) 6 (75,0) 39 (72,2) 11 (84,6)	1,11 (0,97-1,29) 0,94 (0,63-1,40) 0,92 (0,79-1,07) 0,97 (0,76-1,24)	0,40 0,72 0,22 0,82
<b>Brochure</b> <b>Reçue (52)</b> <b>Non reçue (239)</b>	<b>51 (98,1)</b> <b>181 (75,7)</b>	<b>1,30 (1,19-1,40)</b>	<b>P&lt; 10<sup>-5</sup></b>
<b>Brochure</b> <b>Souhaitée (172)</b> <b>Non souhaitée (66)</b>	<b>120 (69,8)</b> <b>60 (90,9)</b>	<b>0,77 (0,68-0,87)</b>	<b>P&lt; 10<sup>-5</sup></b>

Les patientes les plus satisfaites sont des multipares, des femmes à qui la trisomie 21 et le résultat ont été expliqués.

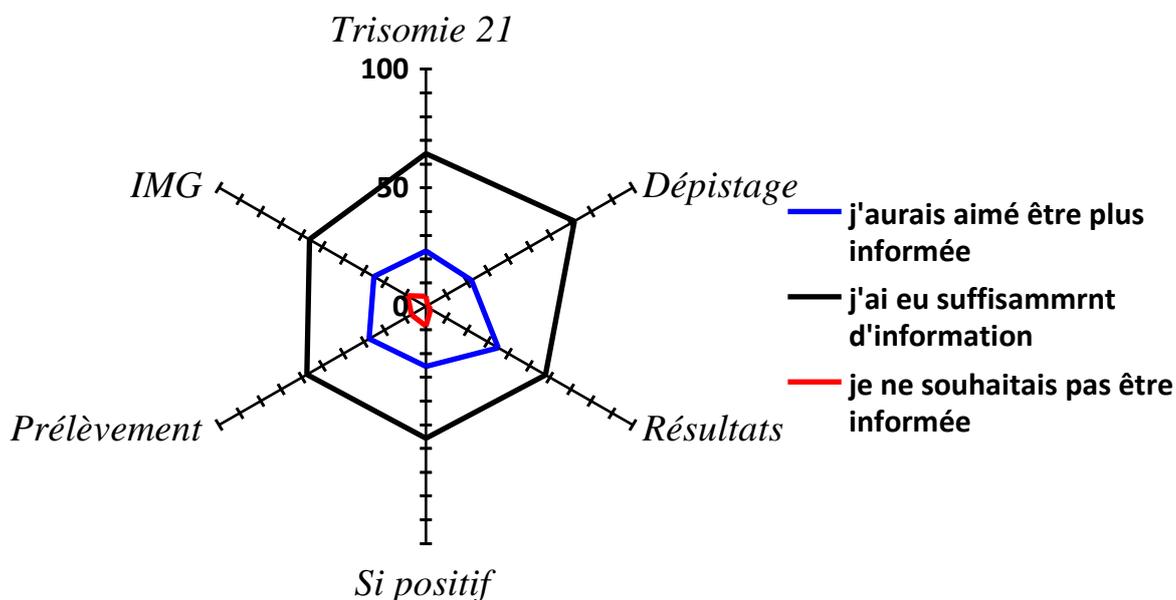
Elles sont également plus satisfaites lorsqu'elles ont reçue une brochure d'information. En revanche pour celles qui n'ont pas eu de brochure d'information, les femmes les plus satisfaites sont celles qui n'en souhaitaient pas.

L'analyse multivariée retrouve également une différence significative pour la parité, l'explication de la trisomie 21 et du résultat, ainsi que pour celles qui ne souhaitaient pas recevoir de brochure d'information.

#### 4.7 *Souhait des patientes*

- **Information qu'elles auraient aimé recevoir**

Figure 7 : Information souhaitée en fonction des différentes étapes



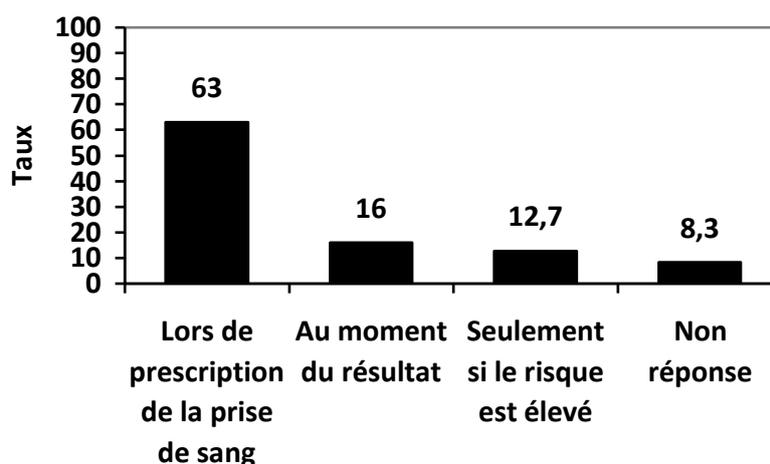
35% des femmes auraient aimé être plus informées sur l'interprétation des résultats.

71,7% des femmes se disent suffisamment informées sur le déroulement du dépistage.

8,7% d'entre elles ne souhaitent pas être informées sur les possibilités dont dispose le couple si l'enfant est porteur de la trisomie 21.

▪ **Quand doit-on donner toutes ces informations ?**

Figure 8 : Avis des patientes sur la période où le professionnel de santé doit donner les informations



Même si la majorité des femmes de l'étude conseillent de donner ces informations lors de la prescription de la prise de sang, il ne faut pas oublier que certaines femmes souhaitent quant à elle être informées seulement si le risque est élevé (12,7%).

▪ **Doit-on parler de l'amniocentèse à toutes les femmes ?**

85,3% des femmes pensent qu'il faut informer toutes les femmes des techniques de diagnostic.

▪ **De l'IMG à toutes les femmes ?**

86,7% pensent qu'il faut parler de l'IMG et ce avant de faire les examens pour 64,6% d'entre elles.

▪ **Aimerait-elle recevoir une brochure d'information ?**

Sur les 243 femmes n'ayant pas reçu de brochure d'information, 71,6% d'entre elles auraient aimé en recevoir une.

## **Discussion**

A l'heure où les médias se font l'écho des nouvelles stratégies de dépistage sur la trisomie 21, où les professionnels et les spécialistes de l'éthique ne trouvent pas un consensus absolu, il nous a paru nécessaire d'analyser la qualité et le besoin de l'information dont disposait un échantillon de patientes ayant accouché au CHU de Nantes.

Cinq hypothèses ont été émises dans la deuxième partie :

- les femmes ont peu de connaissances sur la trisomie 21 et son dépistage avant leur grossesse. Elles pensent que ce dépistage est obligatoire,
- l'information donnée par le professionnel de santé n'est pas toujours bien comprise,
- ce dépistage est angoissant,
- elles ne sont pas satisfaites de l'information qu'elles ont reçue,
- la majorité des femmes enceintes souhaiteraient recevoir une brochure d'information sur la trisomie 21 et le dépistage.

## **5 Analyse des résultats**

### ***5.1 Résultats de l'étude***

Les résultats de l'étude montrent que la plupart des femmes connaissent la trisomie 21 (96,3 %). Nous ne leur avons pas demandé quelles connaissances elles avaient sur cette pathologie ou quelle information elles ont reçue, nous ne pouvons donc pas affirmer que toutes les femmes ont le même niveau de connaissance. Cependant 61% ont un niveau d'étude supérieur au bac, elles ont par conséquent eu quelques notions sur les chromosomes pendant leurs études.

De plus les femmes déclarant connaître parfaitement la trisomie 21 sont pour la majorité d'entre elles des multipares. Cela peut se justifier par le fait qu'elles aient reçu l'information à chacune de leurs grossesses. Néanmoins, il n'est pas concevable de s'abstenir de donner une information sous le seul prétexte qu'il s'agisse d'une multipare. Il est donc important de lui demander quelle information elle a reçue pour sa grossesse précédente, si elle a compris ce qui lui a été dit et le cas échéant redéfinir quelques notions.

La majorité des femmes connaissent le dépistage de la trisomie 21 avant leur grossesse (91%). Ce résultat est intéressant car cela signifie qu'elles ont en amont reçu une information sur ce dépistage. Seulement cette source est-elle fiable? Proviend-elle d'un proche ? Des médias ? D'Internet ou d'une brochure ? Il faut se méfier car il peut parfois s'agir d'idées reçues ou d'informations erronées ou incomplètes. En effet parmi les 300 femmes interrogées, 23% déclarent penser que ce dépistage est obligatoire et ce probablement par la proposition systématique de cet examen. Il est donc primordial de les informer sur le caractère facultatif et les enjeux de ce test.

L'étude montre également que les femmes reçoivent une information sur le dépistage (86,7%) et que l'échographie et la prise de sang sont connus pour la majorité d'entre elles (74,3%). Elles reçoivent aussi une information sur le diagnostic (64,7%). En effet deux tiers des femmes en ont été informées ce qui suggère que la différence entre dépistage et diagnostic ait été au préalable expliquée. Ce résultat est intéressant car on peut penser que les femmes, étant informées des possibilités et des prises de décisions auxquelles elles seront confrontées en cas de fœtus atteint, ont compris ce qui leur a été dit et ont pu prendre ainsi une décision dite « libre et éclairée ».

De plus le résultat expliqué aux femmes ayant fait la prise de sang (66,1%) a été compris pour 66,7% d'entre elles. Celui-ci n'étant pas délivré à la patiente mais au médecin prescripteur, ceci sous entend que 32,9% des femmes n'ont pas reçu d'explications sur le résultat obtenu et dans notre étude 35% des femmes auraient aimé être plus informées sur l'interprétation de ce calcul. Il est donc nécessaire de discuter du résultat pour voir si la patiente a compris comment on l'interprète et le cas échéant d'expliquer et insister sur le fait qu'il s'agisse d'un niveau de risque pour l'enfant d'être atteint de la trisomie 21 et non d'une certitude.

Enfin l'interruption médicale de grossesse est considérée comme obligatoire pour vingt-six femmes interrogées. Deux d'entre elles n'ont pas réalisé le dépistage, peut-être à cause de cette mauvaise information. Il est donc important de donner l'information et de s'assurer qu'elle soit comprise.

Les femmes ayant fait la prise de sang sont « peu ou pas angoissées » en attendant le résultat (84,8%). Deux tiers ont d'ailleurs trouvé ce délai « court à normal » et elles sont nombreuses à avoir vécu ce dépistage comme une chance (71,8%) ce qui vient contredire la troisième hypothèse. Il est nécessaire de connaître leur ressenti vis-à-vis du dépistage et de les accompagner en étant à leur écoute car une femme écoutée

osera d'avantage poser des questions afin de prendre une décision en toute connaissance de cause.

Les femmes sont dans l'ensemble satisfaites de l'information reçue (78%). Les plus satisfaites sont des multipares ayant probablement reçu plusieurs fois les informations.

Elles le sont d'autant plus lorsqu'on leur a expliqué ce qu'était la trisomie 21, le dépistage, le résultat obtenu et lorsqu'elles ont reçu une brochure d'information.

De plus les femmes sont apparemment plus satisfaites lorsqu'elles :

- sont plus âgées,
- ont un niveau d'étude supérieur au bac,
- ont un proche trisomique 21,
- ont vécu ce dépistage comme une chance
- sont suivies par une sage-femme ou un obstétricien
- ont eu le temps de réfléchir avec leur conjoint sur la réalisation du dépistage
- ont eu un risque élevé d'avoir un enfant porteur de la trisomie 21

En étant plus satisfaites de l'information reçue elles n'ont pas fait de recherche sur internet et ont fait la prise de sang nécessaire au dépistage. Ces résultats ne sont pas significatifs mais peuvent nous aider à identifier quelles femmes sont insatisfaites. Les quatre premières hypothèses ne sont donc pas validées.

En revanche la majorité des femmes n'ayant pas reçu de brochure d'information auraient aimé en recevoir une (71,6%) ce qui vient conforter la dernière hypothèse.

Curieusement les analyses montrent que les femmes qui n'ont pas reçu de brochure et qui n'en souhaitaient pas sont plus satisfaites. On peut donc penser que pour ces femmes, seule l'information orale ait été nécessaire tandis que d'autres souhaitaient recevoir en complément un support écrit.

Pour conclure, notre étude nous démontre qu'une partie de la population est mal informée ou non satisfaite, c'est pourquoi il est nécessaire d'améliorer la qualité de l'information sur le dépistage de la trisomie 21.

## 5.2 *Apports de l'étude*

Notre étude montre que la grande majorité des femmes ont pu bénéficier du dépistage de la trisomie 21 (90,7%) et ce dès le premier trimestre (80%). Le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre a été mis en place il y a maintenant quatre ans et il n'a pas été facile pour les professionnels de santé d'aborder un tel sujet dès le début de la grossesse avant même d'avoir pu établir un réel climat de confiance. On peut donc supposer qu'avec le temps il soit maintenant plus facile de parler du dépistage de la trisomie 21, et que celui-ci soit devenu un examen dit « de routine ». Cette notion de routine est d'ailleurs un point de conflit au sein de la société et les professionnels de santé n'y échappent pas non plus.

Les gynécologues représentent la catégorie de professionnels qui prescrit le plus la prise de sang nécessaire au dépistage. Les sages-femmes sont minoritaires mais leurs compétences ont évolué depuis juillet 2011 en ce qui concerne le droit de prescription de la trisomie 21. Il y a donc de grandes chances que ce taux augmente dans les prochaines années.

Le dépistage a été prescrit sur une ordonnance à part pour deux tiers des femmes. Ce résultat est intéressant car le fait de prescrire la prise de sang à part des autres bilans de routine nécessaires pour la grossesse, permet aux femmes d'être plus attentives vis-à-vis de la prescription. De plus cette technique peut permettre au professionnel de santé de refaire le point sur les informations données lorsqu'il remet et explique les différents prélèvements présents sur l'ordonnance. Le cas échéant l'information sera donnée par le laboratoire avant d'effectuer la prise de sang. En ce qui concerne l'échographie, l'échographiste doit informer la femme sur la mesure de la clarté nucale effectuée lors de la première échographie et expliquer par la même occasion en quoi consiste cette mesure. La femme enceinte dispose donc de nombreuses opportunités pour recevoir une information sur les modalités du dépistage de la trisomie 21.

En demandant l'avis des patientes, l'étude montre que certaines femmes pensent que le professionnel de santé doit donner les informations concernant les étapes du dépistage lors de la prescription de la prise de sang (63%). Elles sont également nombreuses à penser que l'on doit parler de l'amniocentèse et de l'IMG à toutes les femmes en insistant sur le fait qu'il s'agit d'une demande de la part du couple et non

d'une obligation. Cette dernière étape nécessite une prise en charge adaptée et précoce à plus ou moins long terme de la femme ou du couple car l'interruption de grossesse est souvent accompagnée d'une phase de deuil où diverses émotions s'inscrivent dans le processus (colère, déni, sentiments de tristesse et de déprime, etc.), mais le sentiment de culpabilité est aggravé dans ce type de deuil du fait que les parents ont eux-mêmes décidé de mettre fin à la grossesse. C'est pourquoi les professionnels de santé ont à la fois un rôle dans le suivi de la grossesse mais aussi dans le soutien des couples tout au long du dépistage.

Une minorité estime cependant qu'il est préférable de donner ces informations au moment du résultat ou seulement si le risque est élevé. Ainsi toutes les femmes n'ont pas le même souhait. Il est donc difficile et impossible de satisfaire chaque femme en uniformisant l'information.

### **5.3 *Biais de l'étude***

En décidant de distribuer le questionnaire après la naissance en suites de couches, il y avait environ 6 mois de délai entre la réalisation du dépistage et la remise du questionnaire. Certaines femmes n'ont donc pas répondu à toutes les questions comme par exemple le délai d'attente, les modalités de prescriptions, le résultat. Ce délai constitue donc un biais important dans l'étude mais il était inconcevable de distribuer ce questionnaire pendant la grossesse ou dans d'autres services tel que les grossesses à haut risque. En effet, en informant les femmes que le risque zéro n'est pas garanti, cela aurait pu avoir un impact psychologique sur elles et sur la grossesse.

De plus le questionnaire a été distribué à trois patientes qui avaient eu une grossesse gémellaire. Elles n'ont certes pas pu répondre à toutes les questions mais il était intéressant de savoir quelles informations elles avaient reçues (ou auraient aimé recevoir) concernant ce test. Les résultats de l'étude montrent qu'elles ont dans l'ensemble reçu suffisamment d'informations. Une d'entre elles a réalisé la prise de sang, aucune n'a reçu de brochure mais toutes auraient aimé en recevoir une. Elles sont également toutes satisfaites de l'information donnée sur le dépistage de la trisomie 21. Il ne faut donc pas s'abstenir de donner une information pour les grossesses gémellaires car il est possible de tenir compte de l'âge maternel, de mesurer la clarté nucale de chaque fœtus et d'effectuer la mesure des MSM du 2<sup>ème</sup> trimestre. Une étude est actuellement en cours sur les MSM du 1<sup>er</sup> trimestre dans un contexte de grossesse

gémellaire pour évaluer leur efficacité. Le taux de détection par les MSM du 2<sup>ème</sup> trimestre est de 71% si les deux fœtus sont atteints et de 60% si un fœtus est atteint. Il est de ce fait possible de réaliser un dépistage de la trisomie 21 même en cas de grossesse gémellaire.

## **6 Comment mieux informer ?**

Une étude menée par l'Inserm 912 « Sciences économiques et sociales, systèmes de santé, société » et le département de Gynécologie Obstétrique de l'hôpital de Poissy Saint Germain dans les Yvelines, vient conforter les résultats obtenus dans l'étude et révèle que [14] :

- Les femmes sont susceptibles de mal comprendre les différentes étapes du dépistage.
- La moitié des femmes qui ont accepté une échographie et un test sanguin n'avaient pas conscience qu'elles pourraient être amenées à prendre d'autres décisions : faire ou non une amniocentèse ou une biopsie de trophoblaste et en cas de diagnostic avéré de trisomie 21, de pouvoir poursuivre ou interrompre leur grossesse (40%).
- Un tiers ne comprenait pas les résultats du dosage sanguin.
- La plupart des femmes n'étaient pas conscientes des implications possibles du dépistage de la trisomie 21 ou ne les comprenaient pas. Ces femmes sont parfois passives à l'égard de la décision et déclarent même déléguer celle-ci au médecin.

En conclusion, l'étude préconise d'accompagner le dépistage par une information adaptée leur permettant des prises de décision en accord avec leurs valeurs.

L'information est précieuse pour diminuer l'incertitude qui environne la prise de décision, c'est pourquoi il ne suffit pas de donner l'information mais il convient de s'assurer que la patiente ait compris ce qui lui a été dit ou expliqué. L'étude réalisée à Nantes montre que certaines femmes sont mal informées ou non satisfaites. Elles sont certes une minorité mais il s'agit dans la majorité des cas de primipares, n'ayant pas reçu de renseignements sur la trisomie 21, le dépistage, le résultat et n'ayant pas reçu de brochure d'information.

Ainsi pourquoi certaines femmes n'ont pas bénéficié d'explications ou ne les ont pas comprises ? Le praticien peut-il parvenir à cette bonne information et à cette bonne compréhension ? Et par quels moyens ?

### ***6.1 Mieux informer sur la trisomie 21 et son dépistage***

Certaines femmes disent clairement qu'elles ne souhaitent pas être informées (une femme sur dix dans notre étude). Il faut néanmoins faire attention à une minorité d'entre elles qui auraient aimé recevoir ces informations et qui ne les ont pas eues.

Le plus simple serait de demander à chaque patiente ce qu'elle souhaite recevoir comme information car certaines veulent tout savoir pour prendre la bonne décision, tandis que d'autres préfèrent rester dans l'ignorance et respecter leurs propres valeurs et leurs décisions.

Donner une information et satisfaire les femmes n'est donc pas si simple que ça. D'autant plus que l'Arrêté du 19 février 2010, modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 relatif à « *l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels, et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero* » prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique, oblige les professionnels de santé à donner une information complète [15].

En effet les annexes I et II rattachés à cet arrêté attestent par la signature de la femme que le professionnel a bien délivré ces informations.

Comme cité auparavant, le professionnel doit informer sur :

- ce qu'est la trisomie 21 et la vie d'une personne trisomique (proposer éventuellement des adresses d'associations),
- les aides sociales accordées pour un enfant atteint de trisomie 21,
- la différence entre dépistage et diagnostic,
- le test, la signification d'un résultat à « faible risque » ou à « risque élevé »
- le caractère facultatif et non imposable du test,
- la nécessité de recourir ou non à un diagnostic : les risques, les contraintes, les conséquences de chaque technique,
- la possibilité d'interrompre la grossesse en cas de fœtus trisomique 21,
- la possibilité de changer d'avis à tout moment.

Ces informations peuvent être délivrées à l'oral ou à l'écrit sur un support matériel qui a également toute son importance. C'est ce que préconise la HAS dans son

rapport sur l'évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21 [16]. Elle conseille d'utiliser 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.

Un support écrit existe et a été publié en juin 2012, il s'agit d'une brochure d'information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21 (Annexe 8). Il a été élaboré par le collège national des gynécologues et obstétriciens français (CNGOF), le collège français d'échographie fœtale (CFEF), la société française de radiologie (SFR), la fédération française des médecins radiologues (FNMR) et le collège national des sages-femmes de France (CNSF) [17].

Cette brochure résume l'ensemble des informations nécessaires à la bonne compréhension des femmes, d'autant plus qu'elle est élaborée à partir de termes simples, compréhensibles par tous. On retrouve des mots très importants tels que « mesurer le risque », « consentement écrit », « pas obligatoire », « demander », « changer d'avis à tout moment », « choix », « fausse couche », « il ne s'agit donc pas d'une certitude », « prendre le temps de la réflexion ».

La trisomie 21 et ses caractéristiques sont expliquées en des termes simples, les différentes stratégies de dépistage sont détaillées ainsi que la clarté nucale et les marqueurs sériques. Le résultat est illustré par des exemples contribuant ainsi à la bonne compréhension des femmes, le diagnostic est expliqué à deux reprises et le caractère facultatif est bien notifié. Les possibilités dont dispose les couples si l'enfant est porteur de trisomie 21 sont précises et claires. Il y a également un diagramme résumant les différentes étapes en fonction du résultat obtenu et une liste des associations disponibles sur internet.

En revanche, il manque des informations sur la qualité de vie et la prise en charge des personnes trisomiques 21, mais grâce à la liste des associations il est possible d'obtenir ces informations.

Il n'existe actuellement pas de brochure d'information sur le dépistage de la trisomie 21 dans les carnets de maternité délivrés par la caisse primaire d'assurance maladie ou dans les services de l'Hôpital Mère Enfant. Or cette brochure pourrait permettre aux femmes d'obtenir une information claire et complète sur ce dépistage et

prendre ainsi une décision dite « éclairée ». Il a donc été décidé de prendre contact avec le Réseau Sécurité Naissance pour la diffuser dans les carnets de maternité.

Ce support accessible sur internet peut également être imprimé par les professionnels de santé et distribué lors de l'entretien ou en libre accès dans les salles d'attentes.

De plus certains centres hospitaliers ou certaines cliniques proposent une rubrique d'information concernant le dépistage de la trisomie 21 sur leur site internet, comme le CHU de Caen [18] ou la polyclinique Jean Villar de Bruges avec son site « GynFeminae » [19]. Ainsi chaque centre pourrait établir une rubrique pour le dépistage de la trisomie 21 permettant aux patientes de découvrir en quoi consistent ces tests, comment s'organiser et répondre à des questions non élucidées par le praticien.

Un questionnaire peut aussi être utilisé pour évaluer les connaissances des femmes sur la trisomie 21 et le dépistage (Annexe 9). Ce questionnaire élaboré par nos soins peut être distribué lors de la première consultation de grossesse ou de la première échographie, remplis en salle d'attente et remis au professionnel de santé qui va ainsi pouvoir évaluer les connaissances de la patiente. Il peut également être distribué ultérieurement pour s'assurer que toutes les informations données aient bien été comprises.

Enfin il serait intéressant de pouvoir mettre à disposition des réunions d'information sur le dépistage de la trisomie 21. Ces réunions pourraient être animées par un professionnel de santé ayant toutes les connaissances vis-à-vis de ce dépistage et donner ainsi les renseignements nécessaires à la bonne compréhension des femmes ou des couples. Les séances, se déroulant en petits groupes, permettraient aux femmes de poser des questions et prendre ainsi une décision en toute connaissance de cause. Ces compléments d'informations pourraient ainsi soulever le problème du temps nécessaire consacré à cette première consultation.

## ***6.2 Du côté des professionnels de santé***

Le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre oblige les professionnels de santé à aborder ce sujet beaucoup plus tôt, c'est-à-dire dès le diagnostic de la grossesse. Or discuter d'un sujet aussi clivant que le dépistage de la trisomie 21 peut poser de réelles difficultés pour le professionnel de santé. Ainsi pourquoi certains d'entre eux ne donnent pas ou peu d'informations ? Comment peuvent-ils aider les couples dans leur prise de décision ? Les convictions personnelles des médecins ne risquent-elles pas d'influencer l'information ?

Le projet de l'Agence nationale de la recherche « Handicap et Diagnostic prénatal » estime que les professionnels manquent de temps lors de la première consultation de grossesse pour aborder ce sujet [20]. C'est peut être une des raisons pour laquelle les femmes n'ont pas accès à une bonne information. En effet sur une consultation de trente minutes seulement trois minutes sont consacrées aux caractéristiques techniques du test et à la signature du formulaire de consentement éclairé. Le reste de la consultation est consacré au recueil de données administratives et médicales. La sage-femme hospitalière ou libérale, qui consacre parfois jusqu'à une heure pour une consultation de grossesse, requiert d'avantage de temps pour aborder ce sujet, pouvant ainsi expliquer que certaines femmes soient plus satisfaites lorsqu'elles sont suivies par une sage-femme.

De plus les professionnels de santé doivent bénéficier d'une formation continue car d'après les travaux de Romain Favre, le niveau de connaissance des praticiens sur les tests est incomplet et disparate créant un doute sur leur capacité à informer correctement leurs patientes [21]. Il est donc difficile d'imaginer que les femmes puissent prendre une décision dite « éclairée » si le professionnel lui-même n'est pas sûr de la qualité de l'information donnée.

La HAS a donc émis des recommandations en avril 2005 dans un rapport intitulé « Comment mieux informer les femmes enceintes » [22]. Ces recommandations avaient pour objectif d'aider les professionnels à donner les informations nécessaires pour permettre à chaque couple de prendre leur propre décision. La HAS préconise notamment de :

- Apporter une écoute attentive permettant aux femmes de poser des questions et de discuter de problèmes éventuels, en particulier ceux liés aux facteurs

d'insécurité : climat relationnel alliant écoute et prise en compte des attentes de la femme enceinte ;

- consacrer du temps à la délivrance de l'information et de la disponibilité d'esprit ;
- délivrer une information orale en utilisant un langage et/ou un support adaptés, notamment pour les femmes enceintes qui ont un handicap sensoriel, mental ou bien pour celles qui ne parlent ou ne lisent pas le français ;
- délivrer l'information, si nécessaire de manière progressive ou proposer une consultation supplémentaire, en fonction du volume et/ou la nature de l'information ;
- compléter si besoin l'information orale par de l'information écrite ;
- assurer la continuité des soins par le partage des informations entre professionnels et la femme ou le couple.

La HAS insiste également dans son rapport sur le caractère facultatif et non imposable de ce dépistage. En effet la femme enceinte est en droit de choisir si elle souhaite réaliser ou non ce test après avoir bénéficié d'une information dite « objective », c'est-à-dire que le professionnel ne doit en aucun cas influencer sur la prise de décision. Dans certaines situations le contenu des informations transmises lors de l'offre des tests et la manière dont elles sont transmises pourraient, ne pas permettre aux parents de faire un choix « libre et éclairé » de passer ou non le test ainsi que de poursuivre ou non de la grossesse à la suite de l'annonce d'un diagnostic positif. Il est difficile d'accepter l'idée que des femmes sont parfois passives à l'égard de la décision et déclarent même déléguer celle-ci au médecin remettant ainsi en cause leur propre autonomie.

Ainsi chaque professionnel de santé doit aider au choix concernant la réalisation des tests de dépistage et s'assurer que ses propres valeurs et croyances n'influencent pas la façon de transmettre l'information. Pour cela la femme doit pouvoir s'exprimer librement sur ce sujet, c'est-à-dire faire part de son souhait, ses craintes et ses attentes. Cette liberté d'expression est possible lorsqu'elle se sent écoutée, en confiance et respectée. Elle va ainsi pouvoir poser des questions vis-à-vis du dépistage de la trisomie 21 et bénéficier d'une information claire et adaptée à son degré de curiosité. Il est donc nécessaire d'accompagner la réflexion, de soutenir et respecter le choix des couples et ce à chaque étape du dépistage.

Voici quelques exemples de questions pouvant être posées aux femmes [23] :

- Quelle est votre position par rapport aux tests de dépistage de la trisomie 21 ?
- Voulez-vous connaître la probabilité que votre bébé ait la trisomie 21 pendant votre grossesse ?
- De quoi avez-vous peur ?
- Qu'attendez-vous de ce dépistage ?
- Quelles connaissances avez-vous ?
- Préférez-vous être au courant de tout ou du strict minimum ?
- Voulez-vous prendre le temps de réfléchir ? Qu'en pense votre compagnon ?
- Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise décision
- Aimerez-vous rencontrer d'autres professionnels ?
- Comment envisagez-vous les choses si votre enfant est porteur de la trisomie 21 ?
- Comment vous sentez-vous par rapport aux résultats ?
- J'imagine que vous ne vous attendiez pas à ce résultat et que c'est peut-être un choc pour vous. (approche empathique, qui montre que le professionnel essaie de comprendre la réalité du point de vue du patient).
- Il n'y a rien que vous ou votre conjoint avez fait durant la grossesse qui ait pu causer la trisomie 21 chez le bébé (phrase qui peut diminuer le sentiment de culpabilité).

La proposition systématique du dépistage pourrait donner l'impression d'une sorte d'eugénisme de la part des professionnels de santé comme le suggère le collectif « sauver la médecine prénatale » mais son caractère facultatif vient contredire cette idée. La particularité de ce dépistage prénatal est liée aux choix proposés en cas de diagnostic positif : l'interruption ou la poursuite de la grossesse. Cette alternative à l'origine de souffrances morales et de difficultés déontologiques, soulève une dimension éthique majorée par les progrès de la science. En effet, cette nouvelle stratégie de dépistage combiné serait-elle déjà dépassée par un nouveau test de dépistage de la trisomie 21 qui soulève de nombreuses questions dont le risque de dérive eugéniste ? Il s'agit du Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) déjà autorisé en Allemagne, en Autriche et en Suisse et commercialisé sous le nom de « *Pranea Test* »[24].

### 6.3 Pourquoi ce nouveau test pose-t-il problème ?

Le dépistage actuel de la trisomie 21 permet de détecter 90% des fœtus atteints et entraîne 5 % de faux positifs. Il est donc proposé à ces femmes ayant un « risque élevé » d'effectuer un diagnostic, c'est-à-dire un examen invasif comportant des risques (certes faibles) pour la mère et le fœtus, sachant que dans neuf cas sur dix le fœtus est en réalité non atteint [25].

L'élaboration de ce nouveau dépistage a donc pour objectif principal de réduire le nombre de faux positifs et donc le nombre de prélèvements nécessaires au diagnostic.

Ce test consiste à analyser l'ADN du fœtus présent dans le sang maternel par une prise de sang effectuée dès la dixième semaine de grossesse. L'analyse repose sur le séquençage de l'ADN du fœtus permettant de dépister également d'autres anomalies génétiques. C'est aussi sur ce dernier point que les débats se portent.

Les avis divergent, certains professionnels encouragent « *ce progrès scientifique* » capable de limiter le nombre d'amniocentèse comme le suggère Yves Villes, coordonnateur à l'hôpital Necker (Paris) des essais menés sur le nouveau test. Tandis que d'autres crient à la dérive eugénique comme en témoigne Jean-Marie Le Méné, président de la Fondation Jérôme Lejeune « *C'est de l'eugénisme, on en vient à attenter à la vie d'une population entière pour critères physiques, parce qu'ils ne sont pas aptes génétiquement* » ou encore « *ce nouveau dépistage conduirait à l'éradication de la quasi-totalité d'une population, celles des trisomiques* » [24,26].

Ces messages forts nous interpellent mais il ne faut pas oublier que ce sont les couples qui choisissent de garder ou non l'enfant. Les professionnels de santé ne peuvent pas imposer d'interrompre la grossesse, ils sont uniquement là pour les accompagner dans cette prise de décision et leurs donner les informations nécessaires. Il est important que le professionnel de santé, dans le cadre d'une consultation génétique organisée avant de réaliser le diagnostic prénatal, détaille ce qu'est la trisomie 21, quelles sont les conséquences sur le plan physique et intellectuel, quelle prise en charge est mise en place pour contribuer au bon développement de ces enfants et adultes. Ils peuvent également les informer de l'existence d'associations pouvant les guider dans leur prise de décision.

Cette méthode permettrait de diviser par dix le nombre de prélèvements nécessaires chez les femmes considérées « à risque » et donc diminuer de façon substantielle le nombre de fausse-couche. Ceci est confirmé par une étude menée au

King's College Hospital où les auteurs concluent que le nouveau test de dépistage semble mieux limiter les faux positifs (3%) [27]. Ainsi 22 000 femmes n'auraient pas besoin de faire ce diagnostic et ne seraient pas « stressées » par ce prélèvement et la longue attente des résultats qui peut parfois atteindre plus de trois semaines [25]. De plus cet examen est non invasif et ne comporte pas de risque pour le fœtus et la mère. Enfin il pourrait permettre d'être dans le délai légal de l'IVG et d'interrompre la grossesse plus tôt.

En revanche le taux de fiabilité pour ce test est estimé entre 90 et 95% car certains prélèvements sanguins ne sont pas toujours interprétables pour des raisons techniques (1 à 5%) Il serait donc encore nécessaire de valider le résultat par un prélèvement invasif en attendant que ce test soit entièrement fiable. Une grande étude nationale menée par le CNGOF devrait ainsi débiter au premier trimestre 2014 [28]. De plus la technique utilisée pour analyser l'ADN fœtal est très onéreuse (800 euros en France) et non remboursée ce qui justifie qu'elle s'applique dans un premier temps aux femmes dites « à risque » et capable de payer cette somme. Cela pose également des problèmes éthiques de ne permettre cette stratégie qu'aux femmes ayant la capacité financière « de se l'offrir »...

En ayant accès à l'ensemble du génome de l'enfant à naître, il est donc possible avec ce nouveau test de pouvoir dépister d'autres anomalies génétiques, comme par exemple la myopathie, la mucoviscidose, ainsi que des prédispositions à certaines maladies chroniques (diabète, cancer) [26].

Se pose alors plusieurs questions : doit-on analyser l'ensemble du génome ou seulement une partie ? Que doit-on dire aux parents ? N'allons-nous pas vers une sorte d'eugénisme ou au moins de consumérisme médical ? C'est probablement pour ces raisons que le nouveau test de dépistage de la trisomie 21 fait polémique et soulève de nombreuses questions éthiques sur l'étendue des indications.

Le conseil consultatif national de l'éthique (CCNE), qui a donné son feu vert en avril 2013 pour diffuser ce test, propose de poursuivre une réflexion par rapport au risque de dérives eugénistes [25]. Il suggère notamment de réserver l'analyse à certaines portions de la séquence d'ADN en sachant que cette analyse ciblée est bien plus onéreuse et difficile que d'effectuer le séquençage entier du génome fœtal. Il est également possible de ne donner qu'une partie des résultats de séquençage, c'est-à-dire ceux de « *la particulière gravité et de l'incurabilité de la maladie au moment du diagnostic* » [26], et faire en sorte que les autres ne soient pas disponibles avant la fin du délai d'IVG. En effet si l'on porte à la connaissance du couple que leur enfant est

prédisposé à certaines maladies chroniques, cela peut surajouter une anxiété plus ou moins importante et inutile. De plus le CCNE craint que la généralisation du test sanguin ne favorise « *l'interruption de grossesse pratiquée en cas de moindre doute par des femmes ou des couples non accompagnés* » car le diagnostic d'une trisomie 21 conduit actuellement à une interruption de grossesse dans 95% des cas [29].

Le conseil insiste également sur le fait que la prescription de test génétique doit permettre de « *guider le choix libre et éclairé des parents* » qui sont les seuls à décider ce qu'il y a de mieux pour leur enfant.

Les questions, qui sont au cœur de chaque débat, sont de savoir : qui doit bénéficier de ce nouveau test ? Quelle place a-t-il au sein de la population générale ? Est-ce nécessaire de le faire à toutes les femmes alors que 5% des prélèvements sont ininterprétables ? Que dit-on à ces femmes et surtout que faisons nous dans ces cas là ? Ce nouveau test est-il un progrès ou un risque de banalisation d'un dépistage trop précoce ? (Annexes 10 et 11).

Nous n'avons pas encore toutes les réponses à ces questions, c'est pourquoi il est nécessaire de poursuivre ces débats qui soulèvent des enjeux éthiques importants, où des valeurs fondamentales telles que l'autonomie, la liberté, l'égalité et la solidarité s'affrontent et révèlent la complexité des choix auxquels notre société doit faire face.

En résumé lors de chaque consultation de début de grossesse le professionnel doit :

- (1) repérer les facteurs de risque de trisomie 21 de chaque patiente grâce à l'anamnèse du dossier,
- (2) proposer systématiquement le dépistage et insister sur le caractère facultatif du test,
- (3) être à l'écoute et établir une relation de confiance,
- (4) donner une information orale en toute objectivité, intelligible et adaptée, quelle que soit la parité et la gestité,
- (5) s'assurer que l'information a bien été comprise,
- (6) laisser le temps nécessaire à la prise de décision,
- (7) respecter le ou les choix de la patiente à chaque étape du dépistage,
- (8) accompagner et soutenir la patiente tout au long du dépistage,
- (9) l'orienter vers d'autres professionnels si nécessaire (conseils génétique, psychologues...),
- (10) entretenir ses connaissances vis-à-vis du dépistage.

Il peut également :

- (11) consacrer plus de temps pour délivrer l'information,
- (12) prescrire la prise de sang sur une ordonnance à part,
- (13) compléter l'information orale par un support écrit,
- (14) utiliser un questionnaire pour évaluer les connaissances,
- (15) proposer une nouvelle consultation pour expliquer le résultat (en couple si possible) plutôt que de laisser un message par téléphone.

En revanche il ne doit pas :

- (16) influencer la femme ou le couple dans la prise de décision
- (17) prendre la décision de réaliser ou non le dépistage
- (18) s'abstenir de donner une information.

## 7 Conclusion

La performance des tests de dépistage de la trisomie 21 n'a cessé d'augmenter durant ces trente dernières années, tandis que les recherches sur la trisomie 21 évoluent parallèlement pour améliorer la qualité de vie et la prise en charge de ces personnes. Néanmoins le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre dans la recherche de la trisomie 21 s'est maintenant généralisé en France depuis ces quatre dernières années. Le caractère facultatif de ce test permet à chaque couple de le réaliser ou non. Ce choix ne pourra être établi qu'en ayant reçu au préalable une information claire, adaptée et comprise par la femme ou le couple.

L'étude avait pour objectif d'évaluer la connaissance et la satisfaction des femmes sur cette information au CHU de Nantes. Les résultats ont montré qu'elles sont pour la majorité satisfaites mais une minorité d'entre elles n'ont pas été informées ou sont insatisfaites. Il était donc intéressant de comprendre pourquoi et trouver peut-être des solutions pour améliorer la prise en charge de ces patientes. Plusieurs pistes d'amélioration ont donc été proposées afin de perfectionner la qualité de l'information destinée aux femmes enceintes sur le dépistage de la trisomie 21. On peut en retenir quelques unes comme compléter l'information par un support écrit, consacrer encore d'avantage de temps pour être à l'écoute de la femme ou du couple, ne pas les influencer sur la prise de décision et respecter le choix ainsi établi.

La qualité de l'information sera d'autant plus importante et précoce car le nouveau test sanguin se met dors et déjà en place en France. C'est pourquoi il est nécessaire de se donner les moyens d'améliorer l'information destinée aux femmes enceintes. C'est une des raisons pour laquelle la HAS vient de mettre en place un groupe de travail pour préciser et recommander les critères de qualité de ce dépistage dont les enjeux touchent la société de façon parfois épidermique rendant fragiles des règles de bonne pratique.

De plus, il est peut être opportun dans un avenir proche d'ouvrir des centres de dépistage semblable au centre « Primafacie » de l'hôpital Necker, présenté lors de la treizième journée des CPDPN à Nantes [30]. Ce centre est constitué d'une équipe pluridisciplinaire qui évalue et gère les risques de la grossesse dès le 1<sup>er</sup> trimestre dans une véritable politique de réseau de périnatalité. Ainsi les étudiants hospitaliers

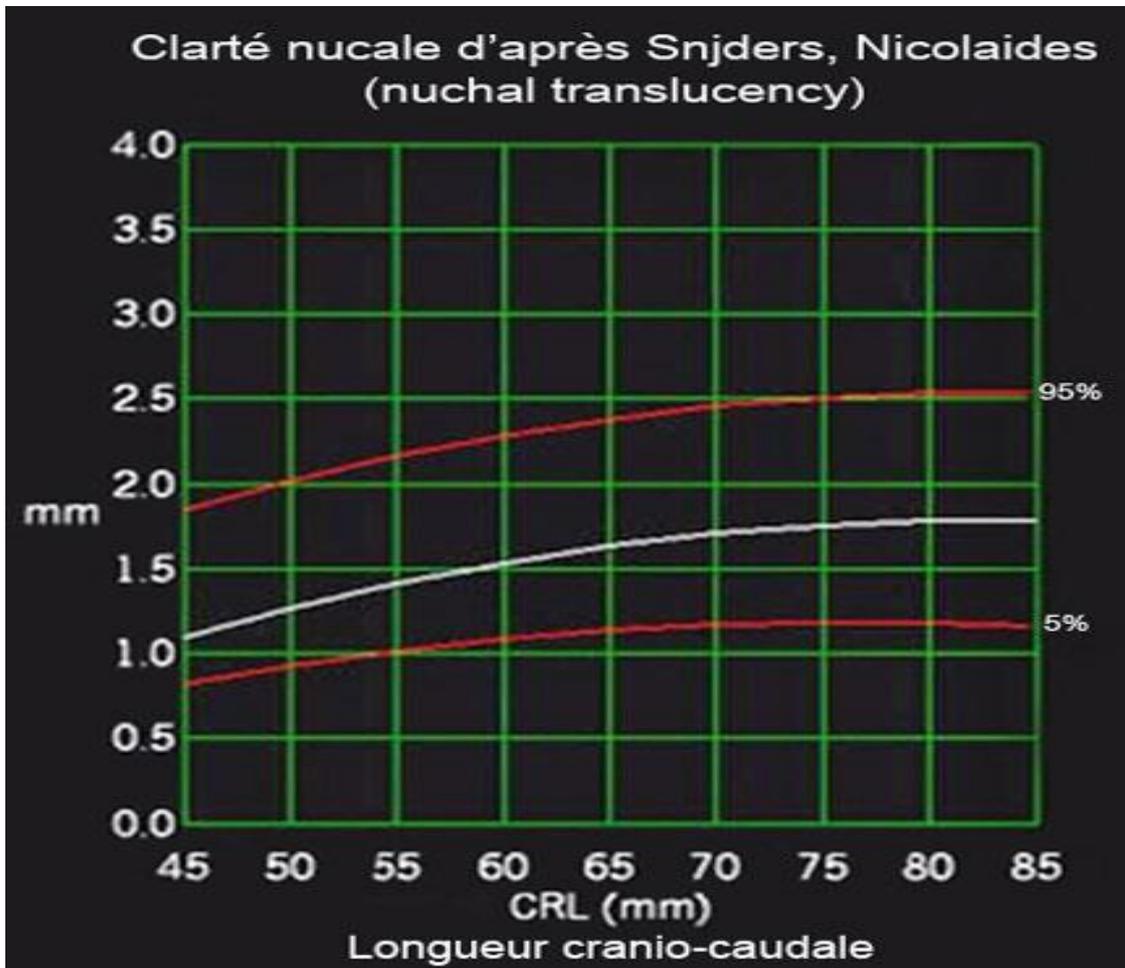
établissent les dossiers administratifs par un interrogatoire complet et ciblé et les informe entre autre sur l'existence possible d'un dépistage de la trisomie 21. Puis les internes plus expérimentés dans ce domaine et déjà dans une dynamique de spécialité font la première échographie avec la mesure de la clarté nucale pour ensuite faire appel à un médecin senior. Les femmes sont par la suite orientées vers une infirmière qui effectue la prise de sang nécessaire au dépistage. Puis elles sont accueillies par une sage-femme pour obtenir des explications sur le risque calculé et sur la prise en charge nécessaire qui en découle. Selon les accords avec le laboratoire biochimique, la remise des résultats peut être faite le jour même ou le lendemain en fonction de l'attente ou des souhaits de la patiente. L'avantage de ce type de centre repose sur le fait que les deux examens, réalisés le même jour, permettent d'avoir les résultats rapidement et d'être dans les délais requis.

En revanche cette prise en charge implique une organisation plus étendue avec les correspondants chargés du suivi de la patiente et sous entend que toutes les femmes n'ont pas eu besoin d'un délai de réflexion pour prendre la décision d'effectuer ou non ce dépistage. Elles peuvent aussi y réfléchir et revenir ultérieurement ou non dans le respect de leur propre autonomie.

Un autre avantage également porteur de perspectives favorables en terme de santé publique, est que la patiente peut également bénéficier des autres dépistages possibles (échographie du col, sérologies, estimations des risques potentiels de pathologies obstétricales ([perinatology.com](http://perinatology.com)), prélèvements biologiques éventuels, dopplers précoces, orientation des patientes sur le suivi adapté au niveau de risque, consultations vers les centres de vulnérabilité, consultations vers les psychologues, avis spécialisés pluridisciplinaires , protocoles de recherche clinique...) Ces perspectives s'inscrivent donc pleinement dans le cadre d'un réseau de périnatalité comme ceux des Pays de Loire.

## Annexes

### Annexe 1



Évolution au cours de la grossesse, de l'épaisseur de la clarté nucale en fonction de la longueur crânio-caudale d'après Snjders, Nicolaides (avec les courbes du 5e, 50e et 95e percentile) (source : Aly Abbara)

## Annexe 2

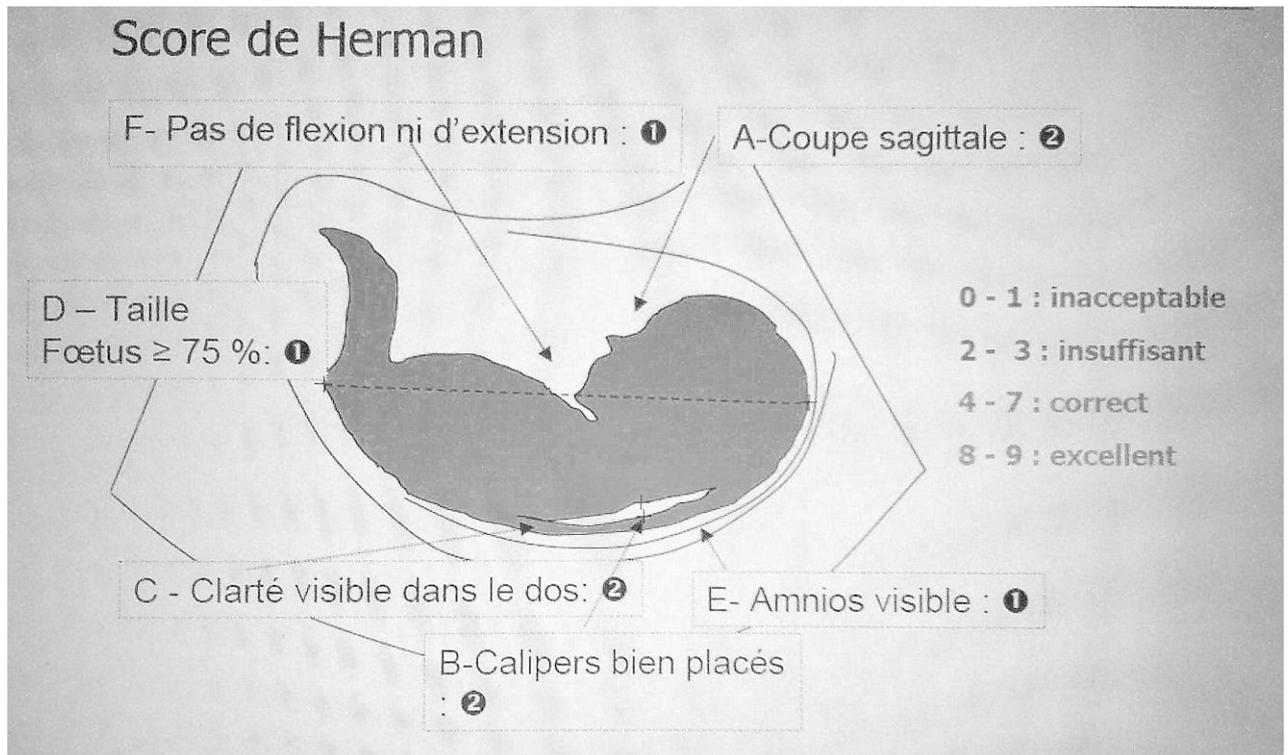


Schéma récapitulatif du score de Herman (Source : HAS)

Critères majeurs	
2 points	0 point
Coupe sagittale stricte.	Coupe oblique : <ul style="list-style-type: none"> <li>la tête ou le rachis n'est pas visible ;</li> <li>un globe oculaire ou un plexus choroïde visible.</li> </ul>
Calipers correctement placés : le centre des calipers doit être positionné sur l'hyperéchogénicité au bord de la clarté nucale.	Calipers placés de façon incorrecte.
Continuité de la ligne hyperéchogène de la peau bien visible jusque le dos.	La ligne hyperéchogène de la peau visible au niveau de la nuque seulement.
Critères mineurs	
1 point	0 point
Image fœtale occupant au moins trois quarts de l'image échographique ; cependant, la tête et la zone ombilicale devant être au moins visibles.	Image fœtale occupant moins les trois quarts de l'image échographique.
Membrane amniotique visible.	Membrane amniotique non visible.
Tête fœtale en position neutre (indifférenciée).	Tête fœtale fléchie ou en hyperextension car une hyperflexion céphalique minimise la mesure de la clarté nucale et une hyperextension la majeure.

Tableau présentant les critères majeurs et mineurs (Source UVMAF)

### Annexe 3

#### Taux de HCG au début de la grossesse



Taux de l'HCG en fonction des semaines d'aménorrhées (Source oncoprof)

**Annexe 4** Tableau récapitulatif sur l'interprétation des marqueurs sériques maternels et les signes échographiques (Source British Medical Journal)

Différents marqueurs pour le dépistage de la trisomie 21	
Marqueurs	Risque augmenté si
<b>Marqueur clinique</b>	
Âge	Élevé
<b>Marqueurs sériques au premier trimestre</b>	
Bêta-hCG libre	Élevée
PAPP-A	Bas
<b>Marqueurs sériques au deuxième trimestre</b>	
Alpha-fœtoprotéine	Basse
Estriol libre	Bas
HCG totale	Élevée
<b>Marqueurs échographiques</b>	
Épaisseur de la clarté nucale	Élevée

## **Annexe 5** Modèle certifiant qu'un délai d'au moins une semaine à été proposé

# Décrets, arrêtés, circulaires

## TEXTES GÉNÉRAUX

### MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

Arrêté du 14 janvier 2014 fixant le modèle du document mentionné  
au deuxième alinéa de l'article R. 2131-18 du code de la santé publique

NOR : AFSP1331857A

La ministre des affaires sociales et de la santé,  
Vu le code de la santé publique, notamment ses articles L. 2213-1 et R. 2131-18,

Arrête :

**Art. 1<sup>er</sup>.** – En application de l'article R. 2131-18 du code de la santé publique, le médecin, le cas échéant, membre de l'équipe pluridisciplinaire d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal, établit un document, cosigné par la femme enceinte, dont le modèle figure en annexe du présent arrêté.

**Art. 2.** – Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait le 14 janvier 2014.

MARISOL TOURAINE

### ANNEXE

MODÈLE DU DOCUMENT CERTIFIANT QU'UN DÉLAI DE RÉFLEXION D'AU MOINS UNE SEMAINE A ÉTÉ PROPOSÉ À LA FEMME ENCEINTE EN SITUATION D'ENVISAGER UNE INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE

Je soussigné(e).....

Docteur.....

Atteste avoir informé au cours d'une consultation médicale en date du.....

Mme.....

– qu'après concertation au sein de l'équipe pluridisciplinaire du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal de..... qui s'est réunie le..... il existait une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ;

– qu'avant de prendre la décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse elle pouvait bénéficier d'un délai de réflexion d'au moins une semaine ; je lui ai également précisé que ni ce délai ni sa durée (1) ne pouvaient être imposés.

Mme.....

– a souhaité bénéficier d'un délai de réflexion (2) ;

– n'a pas souhaité bénéficier d'un délai de réflexion (2).

Mme.....demande les attestations en vue d'interrompre sa grossesse pour motif médical, conformément à la loi.

L'original du présent document est conservé dans le dossier médical de la patiente.

Une copie de ce document lui est remise.

Date : .....

*Signature du médecin*

*Signature de l'intéressée*

(1) Sauf en cas de situation médicale limitant la durée de réflexion.

(2) Rayez la mention inutile.

# Décrets, arrêtés, circulaires

## TEXTES GÉNÉRAUX

### MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

Arrêté du 14 janvier 2014 fixant le modèle des documents mentionnés  
au III de l'article R. 2131-2 du code de la santé publique

NOR : AFSP1331854A

La ministre des affaires sociales et de la santé,  
Vu le code de la santé publique, notamment ses articles L. 2131-1 et R. 2131-2,

Arrête :

**Art. 1<sup>er</sup>.** – Le modèle du formulaire mentionné au III de l'article R. 2131-2 du code la santé publique relatif au refus de la femme enceinte de recevoir des informations sur les examens de diagnostic prénatal en application du VI de l'article L. 2131-1 du code de la santé publique figure en annexe I du présent arrêté.

**Art. 2.** – Les modèles du formulaire mentionné au III de l'article R. 2131-2 du code la santé publique relatif à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'un ou de plusieurs examens permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse mentionnés au II de l'article L. 2131-1 du code de la santé publique figurent en annexe II du présent arrêté.

**Art. 3.** – Les modèles du formulaire mentionné au III de l'article R. 2131-2 du code la santé publique relatif à l'information et au consentement de la femme enceinte à la réalisation du prélèvement et d'un ou de plusieurs examens à visée de diagnostic mentionnés au V de l'article L. 2131-1 du code de la santé publique figurent en annexe III du présent arrêté.

**Art. 4.** – L'arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'un diagnostic prénatal *in utero* prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique est abrogé.

**Art. 5.** – Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait le 14 janvier 2014.

MARISOL TOURAINE

### ANNEXES

#### ANNEXE I

MODÈLE DU FORMULAIRE RELATIF AU REFUS DE LA FEMME ENCEINTE DE RECEVOIR DES  
INFORMATIONS PORTANT NOTAMMENT SUR LES OBJECTIFS, LES MODALITÉS, LES RISQUES, LES  
LIMITES ET LE CARACTÈRE NON OBLIGATOIRE DES EXAMENS PERMETTANT D'ÉVALUER LE RISQUE  
QUE LE FŒTUS PRÉSENTE UNE AFFECTION SUSCEPTIBLE DE MODIFIER LE DÉROULEMENT OU LE  
SUIVI DE LA GROSSESSE OU DES EXAMENS À VISÉE DE DIAGNOSTIC

Je soussignée .....  
atteste avoir été informée,  
par le médecin ou la sage-femme (\*) (nom, prénom) .....  
au cours d'une consultation médicale en date du .....  
– de la possibilité de recourir à des examens permettant d'évaluer le risque que le fœtus présente une  
affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse (\*);  
– de la possibilité de recourir à des examens à visée de diagnostic (\*).

Je ne souhaite pas recevoir d'informations portant sur ces examens que je ne souhaite pas effectuer.  
L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.  
Une copie de ce document m'est remise.

Date : .....

*Signature du médecin  
ou de la sage-femme*

*Signature de l'intéressée*

(\*) Rayez la mention inutile.

## ANNEXE II

**MODÈLES DES FORMULAIRES RELATIFS À L'INFORMATION ET AU CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE À LA RÉALISATION D'UN OU DE PLUSIEURS EXAMENS PERMETTANT D'ÉVALUER LE RISQUE QUE L'EMBRYON OU LE FŒTUS PRÉSENTE UNE AFFECTION SUSCEPTIBLE DE MODIFIER LE DÉROULEMENT OU LE SUIVI DE LA GROSSESSE**

### 1. Modèle du formulaire pour les examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels mentionnés au 1<sup>o</sup> du I de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

Je soussignée .....  
atteste avoir reçu,

du médecin ou de la sage-femme (\*) (nom, prénom) .....

au cours d'une consultation médicale en date du .....

des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier :

- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal ;
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection ;
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer.

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

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque.

Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

*Signature du médecin  
ou de la sage-femme*

*Signature de l'intéressée*

(\*) Rayez la mention inutile.

### 2. Modèle du formulaire pour les échographies obstétricales et fœtales mentionnées au 1<sup>o</sup> du III de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

Je soussignée .....  
 atteste avoir reçu,  
 du médecin ou de la sage-femme (\*) (nom, prénom) .....  
 au cours d'une consultation médicale en date du .....

Des informations sur l'examen échographique dont je souhaite bénéficier :

- l'échographie est un examen d'imagerie médicale qui ne présente pas de risque en l'état des connaissances ni pour le fœtus ni pour la femme enceinte lorsqu'il est réalisé dans un cadre médical ;
- l'image du fœtus et de ses annexes (placenta, liquide amniotique...) peut être obtenue à travers la paroi abdominale maternelle ou à travers la paroi vaginale maternelle ;
- cet examen et, de manière plus générale, les échographies de surveillance de la grossesse sont réalisées à des périodes précises de la grossesse ;
- cet examen permet notamment :
  - de déterminer le plus précisément possible la date de début de la grossesse ;
  - d'identifier une grossesse multiple ;
  - d'évaluer et de surveiller le développement du fœtus ;
  - de dépister des éventuelles malformations du fœtus ;
  - de localiser le placenta et d'évaluer la quantité de liquide amniotique ;
- la performance de l'examen peut être limitée par certaines circonstances (épaisseur de la paroi abdominale, position du fœtus...) ;
- les mesures effectuées au cours de l'échographie ainsi que les estimations du poids du fœtus sont soumises à des marges d'erreurs liées notamment aux conditions de l'examen ;
- l'absence d'anomalie décelée à l'échographie ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection ;
- une suspicion d'anomalie peut ne pas être confirmée ultérieurement ;
- un nouvel examen échographique pourra m'être proposé dans certaines situations pour contrôler la croissance du fœtus ou pour vérifier un aspect inhabituel à l'échographie, ce qui ne signifie pas que le fœtus soit atteint d'une affection ; ce nouvel examen pourra être réalisé par le même échographiste ou par un autre auquel je serai, avec mon accord, adressée ;
- dans certains cas, l'affection suspectée ne pourra être confirmée ou précisée que par la réalisation de nouveaux examens qui me seront proposés ; ces nouveaux examens nécessiteront parfois un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal) ; les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

Je consens à la réalisation de l'examen échographique permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin ou la sage-femme qui a effectué la première échographie obstétricale et fœtale.

Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins et aux sages-femmes qui effectueront, le cas échéant, d'autres échographies permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de ma grossesse.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

*Signature du praticien*

*Signature de l'intéressée*

(\*) Rayez la mention inutile.

### ANNEXE III

#### MODÈLES DES FORMULAIRES RELATIFS À L'INFORMATION ET AU CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE À LA RÉALISATION DU PRÉLÈVEMENT ET D'UN OU DE PLUSIEURS EXAMENS À VISÉE DE DIAGNOSTIC

##### 1. Modèle du formulaire pour les examens de biologie médicale mentionnés aux 1° à 4° du II de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

Je soussignée .....  
 atteste avoir reçu,  
 du médecin (nom, prénom) .....  
 au cours d'une consultation médicale en date du .....

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ;

- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités éventuelles de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né ;

2° Des informations sur les examens biologiques susceptibles d'établir un diagnostic prénatal *in utero* qui m'ont été proposés et dont je souhaite bénéficier :

- cet (ces) examen(s) nécessite(nt) un prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales (placenta), de sang fœtal ou tout autre prélèvement fœtal ;
- les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser cet (ces) examen(s) m'ont été précisés ;
- j'ai été informée qu'un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique ; dans cette circonstance, je devrai signer un nouveau consentement écrit ;
- d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ;
- le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit m'a été précisé.

Je consens au prélèvement (nécessaire à la réalisation du ou des examens) de (\*) :

- liquide amniotique ;
- villosités chorales ;
- sang fœtal ;
- autre prélèvement fœtal (*précisez*).

Je consens également à l'examen ou aux examens (\*) pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué :

- examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;
- examens de génétique moléculaire ;
- examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;
- examens de biologie en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

Cet (ou ces) examen(s) sera (seront) réalisé(s) dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer.

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

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

Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les examens conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

*Signature du médecin*

*Signature de l'intéressée*

(\*) Rayez les mentions inutiles.

## 2. Modèle du formulaire pour les échographies obstétricales et fœtales mentionnées au 2° du III de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

Je soussignée .....

atteste avoir reçu,

du médecin (nom, prénom) .....

au cours d'une consultation médicale en date du .....

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ;
- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né ;

2° Des informations sur l'examen échographique à visée diagnostique qui m'a été proposé et dont je souhaite bénéficier :

- l'échographie est un examen d'imagerie médicale qui ne présente pas de risque en l'état des connaissances ni pour le fœtus ni pour la femme enceinte lorsqu'il est réalisé dans un cadre médical ;
- l'image du fœtus et de ses annexes (placenta, liquide amniotique...) peut être obtenue à travers la paroi abdominale maternelle ou à travers la paroi vaginale maternelle ;
- la performance de cet examen peut être limitée par certaines circonstances (épaisseur de la paroi abdominale, position du fœtus...) ;
- les mesures effectuées au cours de l'échographie ainsi que les estimations du poids du fœtus sont soumises à des marges d'erreurs liées notamment aux conditions de l'examen ;

- cet examen approfondi m'a été proposé en raison d'un risque accru d'affection pour la grossesse en cours ; il peut être volontairement limité à une partie du fœtus et de ses annexes (visualisation d'une structure précise, surveillance d'un aspect particulier, mesures...);
- cet examen permettra, dans la grande majorité des cas, soit d'écarter le risque accru, soit de le confirmer ;
- cet examen peut également permettre de préciser ce risque accru et de le surveiller ;
- l'absence d'anomalie décelée lors de l'échographie à visée diagnostique ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection ;
- dans certains cas, l'affection suspectée ne pourra être confirmée ou précisée que par la réalisation de nouveaux examens qui me seront proposés ; ces nouveaux examens nécessiteront parfois un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) ; les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués ;
- d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ;
- à l'issue de l'examen, je recevrai, par le médecin qui a réalisé l'échographie ou par un autre praticien expérimenté en diagnostic prénatal, des informations sur ses résultats et les conséquences en termes de prise en charge avant et, le cas échéant, pendant et après l'accouchement.

Je consens à la réalisation de cet examen échographique à visée diagnostique.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin qui a effectué la première échographie obstétricale et fœtale à visée diagnostique.

Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins qui effectueront, le cas échéant, d'autres échographies à visée diagnostique.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

*Signature du praticien*

*Signature de l'intéressée*

### 3. Modèle du formulaire pour les techniques d'imagerie fœtale à visée de diagnostic mentionnées au 6° du II de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique

Je soussignée .....  
atteste avoir reçu,  
du médecin (nom, prénom) .....  
au cours d'une consultation médicale en date du .....

#### 1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ;
- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né ;

#### 2° Des informations sur l'examen d'imagerie (\*) qui m'a été proposé :

IRM fœtale.

Scanner fœtal.

Autre (précisez).

L'IRM est un examen non irradiant et ne présente pas de risque en l'état des connaissances pour le fœtus.

Le scanner fœtal utilise les rayons X. Cependant, la dose d'irradiation délivrée au fœtus ne présente aucun risque en l'état des connaissances.

L'IRM comme le scanner nécessitent que j'entre en position allongée dans un large tuyau.

Dans certains cas, ce type d'examen peut être contre-indiqué (par exemple si je suis porteuse d'un pacemaker).

Dans certains cas, la position du fœtus ou ses mouvements peuvent rendre difficile la réalisation de l'examen.

Cet examen d'imagerie permet d'étudier certains organes ou certaines structures du fœtus (thorax, tube digestif, cerveau, structures osseuses...) plus précisément que ne peut le faire l'échographie.

Cet examen ne peut être prescrit qu'après réalisation d'un examen échographique faisant suspecter une affection.

Rarement, mais comme tout examen médical, les résultats de l'IRM ou du scanner peuvent être faussement rassurants ou faussement inquiétants.

Je consens à la réalisation de l'examen d'imagerie à visée diagnostique.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin qui a effectué l'examen d'imagerie.

Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins qui effectueront, le cas échéant, d'autres examens à visée diagnostique de même nature.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

*Signature du praticien*

*Signature de l'intéressée*

(\*) Rayez la mention inutile.

## Annexe 7

Questionnaire distribué aux femmes dans le service de suites de couches

Bonjour,

Je suis actuellement en cinquième année de l'école de sages-femmes de Nantes et dans le cadre de mes études je dois réaliser un mémoire. J'ai donc décidé d'effectuer ce travail sur l'information donnée par les professionnels de santé sur le dépistage de la trisomie 21.

En effet, à la suite de discussions avec des femmes enceintes lors de stages ou avec des amies, je me suis aperçue que ce n'est pas facile pour vous de comprendre en quoi consiste réellement ce dépistage. Cette incompréhension est parfois due à un manque d'information, ou tout simplement par l'utilisation de termes médicaux parfois complexes : clarté nucale, marqueurs sériques, dépistage, calcul de risque, diagnostic, amniocentèse.

Je souhaite donc à travers ce questionnaire faire un état des lieux sur la façon dont on vous a parlé de ce dépistage. J'aimerais ainsi savoir comment on vous l'a prescrit, à quel moment, avec quelles explications. D'une manière générale je souhaite savoir si vous avez été satisfaite de l'information que l'on vous a donnée. L'analyse de vos réponses permettra d'aider les professionnels de santé à donner une information claire et adaptée à chaque couple sur ce sujet qui est parfois délicat à évoquer dès le début de la grossesse.

Mon questionnaire est un mélange à la fois de questions et de généralités, il est donc important de répondre aux questions au fur et à mesure sans revenir sur votre décision.

Merci pour votre participation

## QUESTIONNAIRE

- Quel âge avez-vous ? .....
- Quelle est votre profession (mettre un chiffre de 1 à 10) ? .....
- Quelle est la profession de votre conjoint (mettre un chiffre de 1 à 10) ? .....

01- Agriculteur	06- Employé de commerce
02- Artisan, commerçant	07- Personnel de service pour les particuliers
03- Cadre (profession libérale, professeur, ingénieur, ...)	08- Ouvrier qualifié
04- Profession intermédiaire (institutrice, infirmière, technicienne, contremaître...)	09- Ouvrier non qualifié
05- Employé de la fonction publique ou administrative des entreprises	10- Etudiant
	00- Pas de profession habituelle

- Quel est votre niveau d'études ?

1. Arrêt avant le bac (collège, BEP, CAP)     2. Bac général, techno ou pro, ou bac   
3. Bac + 1 ou 2     4. Bac + 3 ou +

- Combien d'enfants avez-vous (en dehors de celui qui vient de naître ou qui va naître) ?

.....

- Avant votre grossesse (ou vos grossesses)

aviez-vous déjà entendu parler du dépistage de la trisomie 21 ?

1. Oui, souvent     2. Oui, quelquefois     3. Jamais

- Savez-vous ce qu'est la trisomie 21 ?

1. Oui, parfaitement     2. Oui, un peu     3. Non, pas du tout

- Vous l'a-t-on expliqué ?

1. Oui, parfaitement     2. Oui, un peu     3. Non, pas du tout

- Avez-vous fait des recherches sur internet après les explications ?

1. Oui     2. Non

- Avez-vous des proches porteurs de la trisomie 21 ?    1. Oui     2. Non

- Pour cette grossesse-ci, vous a-t-on prescrit ce dépistage ?

1. Oui     2. Non     3. Je ne sais pas

- Pensez-vous que ce dépistage est

- Obligatoire     Facultatif     Recommandé   
A votre libre choix

- Vous a-t-on expliqué comment se réalise le dépistage? 1. Oui     2. Non

- Avez-vous vécu ce dépistage comme :

1. Une chance et une liberté   
2. Une contrainte   
3. Une angoisse supplémentaire dont vous vous seriez bien passé

-Avez-vous eu le temps d'y réfléchir avec votre conjoint avant la consultation ?

1. Oui     2. Non

- Selon vous, quels examens ont permis de réaliser ce dépistage

Echographie du 1er trimestre     Prise de sang     Echographie du 1er trimestre et prise de sang

- Qui vous les a prescrits ?

Médecin traitant     Sage-femme     Gynécologue

- A quel moment ? 1er trimestre (du 1er au 3ème mois)

2ème trimestre (du 3ème au 6ème mois)

- Comment vous a-t-on prescrit la prise de sang ?

1. Avec d'autres bilans sanguins     2. Sur une ordonnance à part

- Avez-vous fait cette prise de sang ? 1. Oui     2. Non

- Si vous avez eu plusieurs grossesses, vous a-t-on proposé une prise de sang à chaque grossesse ? 1. Oui     2. Non

L'avez-vous fait à chaque grossesse ? 1. Oui     2. Non

Si non, pourquoi ? .....

- Combien de temps s'est écoulé entre la prise de sang et l'annonce du résultat ?

1. Moins d'une semaine  2. Plus d'une semaine

- Comment avez-vous trouvé ce délai ?

1. Court  2. Normal  3. Long  4. Très long

- Pendant ce temps d'attente vous sentiez vous

1. Pas du tout angoissée  2. Un peu angoissée   
3. Angoissée  4. Très angoissée

- Comment était le résultat des examens ? .....

- Vous a-t-on expliqué ce résultat ? 1. Oui  2. Non

- Avez-vous compris ce que l'on vous a dit ?

1. Oui, parfaitement  2. Oui, un peu  3. Non, pas du tout

- Pouvez-vous entourer un chiffre de 0 et 10 concernant l'information que l'on vous a donnée

pour le dépistage de la trisomie 21

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Mauvaise

Très  
bonne

- Pour continuer le questionnaire, il est important de lire le résumé encadré :

### **Tout d'abord qu'est-ce que la trisomie 21?**

Notre corps est composé de millions de cellules et dans chaque cellule il y a 23 paires de chromosomes (support sur lesquels sont situés les gènes). Lorsqu'un individu possède trois chromosomes sur la paire numéro 21 au lieu de deux, celui-ci est porteur de la trisomie 21.

Pour savoir si votre enfant est porteur de la trisomie 21, le professionnel de santé qui suit votre grossesse vous propose un test d'estimation du risque, également appelé dépistage combiné, réalisable pendant les trois premiers mois de la

grossesse. Ce dépistage n'est pas obligatoire et nécessite l'accord écrit de la patiente pour être réalisé.

Ce dépistage associe la mesure de l'épaisseur de la nuque du bébé (= clarté nucale), réalisée lors de la première échographie, et la mesure des hormones du placenta (PAPP-A et BHCG) par une prise de sang. On obtient ainsi un résultat donné sous la forme d'une fraction avec comme valeur seuil retenue à 1/250.

Mais comment l'interpréter ??

Prenons deux exemples : lorsque le risque est égal à 1/625, cela signifie qu'il y a un risque sur 625 que l'enfant soit porteur de la trisomie 21 et 624 chances sur 625 qu'il ne le soit pas.

Le risque est donc considéré comme faible car plus petit que 1/250 ( $< 1/250$ ).

La patiente ne fait donc pas partie de la population à risque d'avoir un enfant porteur de la trisomie 21, mais cela n'exclue pas totalement que le fœtus soit porteur de la trisomie car il reste un risque sur 625.

Le risque étant faible, il n'y a donc pas d'autres examens réalisés tout au long de la grossesse, mais la garantie n'est pas absolue.

En revanche lorsque le risque est égal à 1/50, cela signifie qu'il y a un risque sur 50 que l'enfant soit porteur de la trisomie 21 et 49 chances sur 50 qu'il ne le soit pas. Le risque est donc considéré comme élevé car plus grand que 1/250 ( $> 1/250$ ). La patiente fait partie de la population à risque d'avoir un enfant porteur de la trisomie 21, il est donc proposé au couple d'effectuer un test diagnostique pour confirmer si l'enfant est porteur ou non de la trisomie 21. En effet un risque élevé ne veut pas dire que l'enfant est obligatoirement porteur.

Deux choix s'offrent ainsi au couple :

1. Effectuer un test diagnostique en étant préalablement informé du risque augmenté de fausses couches
2. Poursuivre la grossesse sans réaliser de diagnostic.

Lorsque le couple a choisi de réaliser le test diagnostique, deux prélèvements sont possibles mais l'un ou l'autre sera privilégié en fonction de l'âge de la grossesse.

Le premier prélèvement disponible consiste à prélever un échantillon de tissu ou de placenta à l'aide d'une aiguille fine introduite dans l'abdomen. Il peut être

réalisé entre 11 et 14 semaines de grossesse. Il est également possible de prélever une petite quantité de liquide amniotique à partir de 16 semaines de grossesse.

Ces deux tests diagnostiques permettent de compter le nombre de chromosomes et ainsi savoir si l'enfant est réellement porteur de la trisomie 21. Lorsque l'enfant est porteur de la trisomie 21, le couple peut

- poursuivre la grossesse et donner naissance à cet enfant ou
- demander une interruption de grossesse (l'interruption pouvant être réalisée à tout moment)

- Après la lecture du texte précédent, finalement vous a-t-on expliqué :

Etape 1 : ce qu'est la trisomie 21 ? 1. Oui  2. Non

Etape 2 : comment on réalise le dépistage ? 1. Oui  2. Non

Etape 3 : comment on interprète le résultat ? 1. Oui  2. Non

Etape 4 : ce qui est proposé lorsque le résultat est positif ? 1. Oui  2. Non

Etape 5 : comment on réalise les prélèvements pour établir le diagnostic ?

1. Oui  2. Non

Etape 6 : de quelles possibilités dispose le couple si l'enfant est porteur ?

1. Oui  2. Non

- Quelle information auriez-vous aimé recevoir pour chaque étape :

Etape 1 : ce qu'est la trisomie 21 ?

1. J'aurais aimé être plus informée

2. J'ai eu suffisamment d'information

3. Je ne souhaitais pas être informée

4. Je ne sais pas dire

Etape 2 : comment on réalise le dépistage ?

1. J'aurais aimé être plus informée

2. J'ai eu suffisamment d'information

3. Je ne souhaitais pas être informée

4. Je ne sais pas dire

Etape 3 : comment on interprète le résultat ?

1. J'aurais aimé être plus informée

2. J'ai eu suffisamment d'information

3. Je ne souhaitais pas être informée

4. Je ne sais pas dire

Etape 4 : ce qui est proposé lorsque le résultat est positif ?

1. J'aurais aimé être plus informée
2. J'ai eu suffisamment d'information
3. Je ne souhaitais pas être informée
4. Je ne sais pas dire

Etape 5 : comment on réalise les prélèvements pour établir le diagnostic ?

1. J'aurais aimé être plus informée
2. J'ai eu suffisamment d'information
3. Je ne souhaitais pas être informée
4. Je ne sais pas dire

Etape 6 : de quelles possibilités dispose le couple si le diagnostic est positif ?

1. J'aurais aimé être plus informée
2. J'ai eu suffisamment d'information
3. Je ne souhaitais pas être informée
4. Je ne sais pas dire

- A quel moment de la grossesse pensez-vous qu'il aurait été judicieux de donner ces informations?

1. Lors de la prescription de la prise de sang
2. Lorsqu'on vous explique le résultat
3. Seulement si le risque est élevé

- Avant cette grossesse-ci, saviez-vous qu'il était possible :

- De demander ou accepter un prélèvement de liquide amniotique ou de placenta pour connaître les chromosomes

1. Oui
2. Non

- D'interrompre la grossesse en cas de trisomie 21 confirmée pour le futur bébé

1. Oui
2. Non

- Pensiez-vous que l'interruption de grossesse (avortement médical) était obligatoire ?

1. Oui
2. Non

- Selon vous, le professionnel de santé doit-il informer chaque couple que ce dépistage pourrait déboucher sur :

- La possibilité de faire une amniocentèse ou biopsie de placenta (avec ses risques)

1. Oui  2. Non

- une possible interruption de grossesse ?

1. Oui  2. Non

- Si vous pensez que le professionnel de santé doit informer d'une possible interruption de grossesse, doit-il donner cette information :

1. A toutes les femmes avant de faire les examens

2. Seulement aux femmes qui ont un risque élevé

- Avez-vous reçu une brochure d'information en début de grossesse ?

1. Oui  2. Non

- Si non, auriez-vous aimé recevoir en début de grossesse une brochure d'informations\* sur la trisomie 21 pour vous aider à prendre une décision ? 1. Oui  2. Non

\*Brochure qui vous informe sur la trisomie 21, c'est-à-dire ce qu'est la trisomie 21, sur les particularités et capacités des enfants trisomiques, le test d'estimation du risque, le test diagnostique et la prise en charge de ces enfants)

- Après avoir lu ce questionnaire, êtes-vous satisfaite de l'information que vous a donné votre

professionnel de santé ? 1. Oui  2. Non

- Pouvez-vous de nouveau attribuer une note entre 0 et 10 concernant l'information que l'on vous a donnée pour le dépistage de la trisomie 21

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Mauvaise

Très  
bonne

## **Annexe 8** Brochure d'information



---

### **Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21**

Document élaboré sous l'égide de :

Collège national des gynécologues et obstétriciens français (CNGOF)

Collège français d'échographie fœtale (CFEF)

Société française de radiologie (SFR)

Fédération française des médecins radiologues (FNMR)

Collège national des sages-femmes de France (CNSF)

Date de publication : Juin 2012

## Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21

*Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.*

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à **mesurer le risque « faible » ou « élevé »** que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

Deux examens peuvent être réalisés :

- ▶ une prise de sang de la femme enceinte ;
- ▶ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse.

Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le **choix** :

- ▶ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
- ▶ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montrait un risque élevé de trisomie 21 ;
- ▶ de changer d'avis à tout moment.

### QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

## CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMI LES PLUS FRÉQUENTES :

- ▶ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes;
- ▶ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents); une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie »;
- ▶ des malformations d'importance variable le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques;
- ▶ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

## COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

**Avant la naissance**, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

**Après la naissance**, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

## COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

**Au premier trimestre de la grossesse**, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- l'âge de la femme : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important;
- la mesure de la nuque du fœtus appelée **clarté nucale** :

Lors de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé.

La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région);

- une **prise de sang** réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

## Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'aménorrhée (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- l'âge de la femme enceinte ;
- la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;
- le dosage de « marqueurs sériques » du 2<sup>e</sup> trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

**À savoir également :** toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

## COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

**Exemple de risque « élevé » :** 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21.

Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

**Exemple de risque « faible » :** 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

## QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

La constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21.

Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

**La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.**

## QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRE L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

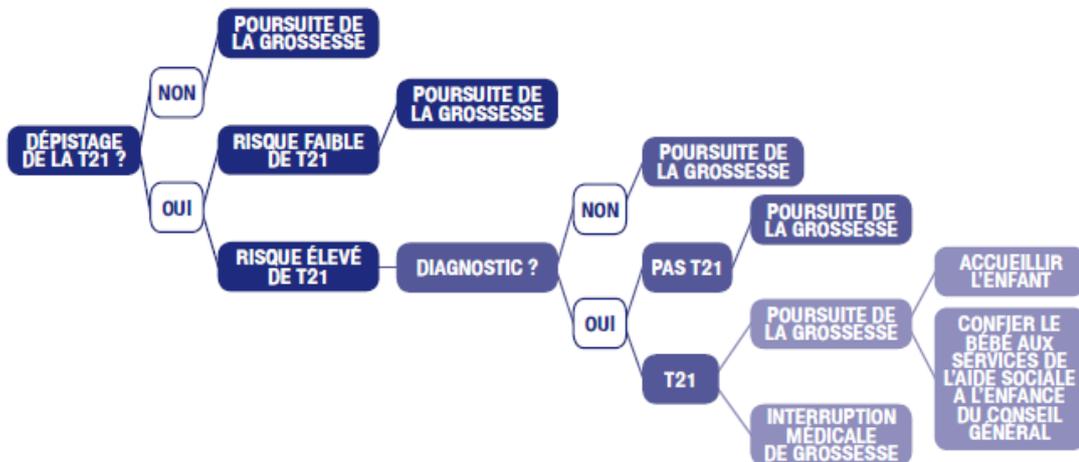
Il existe plusieurs possibilités :

- ▶ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ▶ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance du conseil général ;
- ▶ demander une interruption de la grossesse dite *interruption médicale de la grossesse* (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ▶ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue... ) ;
- ▶ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ▶ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

### LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



## Liste non exhaustive des associations

### UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)

15 rue Coysevox  
75876 Paris cedex 18  
01 44 85 50 50  
[www.unapei.org](http://www.unapei.org)

### TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand BP 90249  
42006 Saint-Etienne cedex 1  
04 77 37 87 29  
[www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org)

### FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

37 rue des Volontaires  
75015 Paris  
01 44 49 73 30  
[www.fondationlejeune.org](http://www.fondationlejeune.org)

### RÉGARDS SUR LA TRISOMIE 21

11 bis rue de la République  
78100 Saint-Germain-en-Laye  
[www.regardsurlatrisomie21.org](http://www.regardsurlatrisomie21.org)

### Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE

17 rue de Douai  
62000 Arras  
[www.lesamisdeleonore.com](http://www.lesamisdeleonore.com)

### AFRT (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)

Université Paris-Diderot  
35 rue Hélène Brion  
75205 Paris cedex 13  
01 57 27 83 61  
[www.afrt.fr](http://www.afrt.fr)

Lien vers les sites d'autres associations sur [www.agence-biomedecine.fr](http://www.agence-biomedecine.fr)

## Annexe 9

# QUESTIONNAIRE DESTINE AUX PATIENTES AFIN D'EVALUER LES CONNAISSANCES

Entourer la bonne réponse :

- **La trisomie 21 est due à la présence d'un chromosome supplémentaire**  
Vrai      Faux
- **Le dépistage de la trisomie 21 est obligatoire**  
Vrai      Faux
- **Il peut être fait à n'importe quel moment**  
Vrai      Faux
- **Seule l'échographie permet de réaliser le dépistage**  
Vrai      Faux
- **Dépistage et diagnostic veulent dire la même chose**  
Vrai      Faux
- **Avoir un résultat négatif signifie que mon enfant n'est pas atteint**  
Vrai      Faux
- **Si mon enfant est porteur une interruption de la grossesse me sera proposée**  
Vrai      Faux
- **Je suis obligée d'accepter l'interruption de grossesse**  
Vrai      Faux
- **Ce dépistage ne dépiste que la trisomie 21**  
Vrai      Faux

## **Conférence Nationale d'Échographie Obstétricale et Fœtale**

### **Avis concernant le dépistage non invasif de la trisomie 21 par l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel .**

Il est actuellement possible à partir d'une prise de sang chez la future mère de déterminer si le fœtus peut être porteur d'une trisomie 21. Ce nouveau test par analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel reste un test de dépistage c'est à dire que tout test positif devra être suivi d'un prélèvement (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste) afin de vérifier ce résultat . Inversement ce test peut être faussement rassurant dans environ 0,5% des trisomies 21. Dans environ 1 à 5% des cas le résultat du test ne pourra pas être rendu pour des raisons techniques et un prélèvement devra être proposé.

Ce test est disponible en France et à l'étranger mais il n'est pas actuellement remboursé par la sécurité sociale .

En l'état actuel de nos connaissances, les professionnels du diagnostic prénatal ne recommandent pas ce test de dépistage en remplacement du dépistage actuel combinant l'âge de la mère, la mesure de la clarté nucale à l'échographie et les marqueurs sériques maternels.

**Ce test peut être actuellement proposé aux patientes** qui ont réalisé le dépistage par les marqueurs sériques et qui se situent dans la zone à risque supérieur à 1/250 mais ne souhaitent pas recourir à un geste invasif .

**Ce test ne doit pas être proposé** lorsque le fœtus présente une clarté nucale anormale ou toute autre anomalie échographique.

Ce test pourrait permettre d'éviter 95% des prélèvements invasifs dont le risque de fausse-couche est d'environ 1%.

Paris le 19 février 2014

Paris, le 29 janvier 2013

### Communiqué de presse

#### **Le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) : actualité sur les tests prénataux de dépistage et de diagnostic**

Depuis 15 ans, l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel permet de déterminer différentes caractéristiques génétiques fœtales. Seule la détermination du sexe et du statut Rhésus D du fœtus sont utilisées en quasi routine dans le suivi des grossesses à risque.

Le dépistage de la trisomie 21 sur le territoire national a fait l'objet de l'arrêté du 23 juin 2009 précisant ses modalités. Il repose sur l'évaluation du risque individuel grâce à l'échographie du 1er trimestre combinée aux marqueurs sériques. La mise en place avec succès de ce dépistage a permis une réduction sensible du nombre de prélèvements invasifs (amniocentèse et biopsie de trophoblaste) au plan national et une diminution similaire des pertes fœtales secondaires à ces prélèvements (risque estimé à environ 1 % par prélèvement). S'il était mis en œuvre pour la trisomie 21, le diagnostic prénatal non invasif (DPNI), basé sur l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel permettrait de diminuer encore la fréquence des prélèvements invasifs chez les femmes à risque élevé (>1/250). Le DPNI doit pouvoir être proposé rapidement à ces patientes à risque. On estime que 90 à 95 % des examens invasifs pourraient être évités, quand le DPNI est rassurant. Si en revanche le DPNI montrait une anomalie, ce résultat devrait être confirmé par un prélèvement invasif pour analyse du caryotype fœtal.

Le DPNI pour trisomie 21 ne pourrait être réalisé que dans des laboratoires très spécialisés possédant un agrément spécifique pour le diagnostic prénatal.

En population générale, comme en population à risque, entre 2 et 6 % des résultats sont non interprétables. De ce fait, ces tests ne sont pas encore adaptés au dépistage en population générale, car ils amèneraient à contrôler par un prélèvement invasif un nombre beaucoup trop important de patientes.

Le CNGOF considère donc que le DPNI actuellement disponible ne peut pas encore être proposé dans la population générale en raison de ses caractéristiques techniques.

Le CNGOF considère néanmoins qu'il ne s'agit que d'une première étape et que le DPNI puisse être étendu à la population générale dès que la fiabilité de la technique mais aussi son mode de financement le permettront.

Dans tous les cas, l'échographie restera utile au premier trimestre de la grossesse pour déterminer l'âge gestationnel, le nombre d'embryons et faire un premier dépistage des malformations.

Les efforts portant sur le diagnostic prénatal sont légitimes mais ne doivent pas faire oublier la nécessité d'investissements sur la recherche pour le traitement des maladies génétiques ; la prise en charge des personnes handicapées et l'accompagnement de leurs familles.

La qualité de l'information des femmes enceintes par les professionnels de santé doit être irréprochable pour permettre un choix éclairé de recourir ou non au dépistage et au diagnostic prénatal. Améliorer cette information est un enjeu majeur pour les années à venir.

Enfin, le CNGOF met en garde contre un usage prématuré non régulé du DPNI, à partir de tests disponibles sur internet ou en connexion avec des laboratoires situés à l'étranger qui font du démarchage pour attirer vers eux les prélèvements. Ces pratiques pourraient exposer les médecins qui s'y prêteraient à des risques vis-à-vis desquels le CNGOF ne peut que les mettre en garde.

## Bibliographie

- [1] LECOMTE, R. Trisomie 21 fœtale : Evaluation du risque au 1<sup>er</sup> et au 2<sup>ème</sup> trimestre de la grossesse. *Thermo scientific*. BRAHMS Biomarkers : 2009
- [2] MULLER, N. Le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : Information, compréhension et ressenti des couples. Mémoire : Sages-femmes : Nancy I : Université Henri Poincaré : 2009, 105p.
- [3] Institut Jérôme LEJEUNE. Rubrique Trisomie 21 [en ligne] : 2012 : (page consultée le 20/10/2013). Disponible sur : [www.institutlejeune.org](http://www.institutlejeune.org)
- [4] GOUJARD, J. La trisomie 21 : approche épidémiologique. XVèmes journées de Nice et de la Côte d'Azur. [en ligne] 12-14 juin 1997 (page consultée le 20/10/2013).  
Disponible sur : [www.gyneweb.fr/sources/congres/nice/97/t21epid.htm](http://www.gyneweb.fr/sources/congres/nice/97/t21epid.htm)
- [5] CLEMENT, P. Dépistage et diagnostic prénatal de la trisomie 21 en France en 2010. *Gynéco online*. [en ligne] novembre 2010 (page consultée le 02/05/2013).  
Disponible sur : [www.gyneco-online.com](http://www.gyneco-online.com)
- [6] Emma Davie. Un premier enfant à 28 ans. *Insee Première*. [en ligne]. N°1419 : octobre 2012 : 4p. (page consultée le 20/10/2013).  
Disponible sur : <http://www.insee.fr/fr/ffc/ipweb/ip1419/ip1419.pdf>
- [7] BRUNEL, S. (2012). Le dépistage du risque de trisomie 21 : comparaison des méthodes du premier et du deuxième trimestre de la grossesse. Mémoire : Sages-femmes : Université Paris Descartes : Ecole de sages-femmes Baudelocque : 78p.
- [8] HCG et sous unité  $\beta$  HCG libre. Biologie médicale spécialisée. *Biomnis*. [en ligne] :2012 : 3p. (page consultée le 20/10/2013).  
Disponible sur : [www.biomnis.com/referentiel/liendoc/precis/HCG.pdf](http://www.biomnis.com/referentiel/liendoc/precis/HCG.pdf)
- [9] FLORI, M., GOFFETTE, J. Réflexions éthiques sur le dépistage de risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques. *La revue Exercer*, Novembre/Décembre 2005 : n°75 : 126-129
- [10] MINISTRE DE LA SANTE ET DES SPORTS. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21. [en ligne] JORF : n°0152 : 3 juillet 2009 : p 11079 : Version consolidée au 13 juin 2013 (page consultée le 25/09/2013) Disponible sur :  
[http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=9E0C1EDE00E99AAF F94CFA65E069641E.tpdjo08v\\_2?cidTexte=LEGITEXT000020814631&dateTexte=20140220](http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=9E0C1EDE00E99AAF F94CFA65E069641E.tpdjo08v_2?cidTexte=LEGITEXT000020814631&dateTexte=20140220)

- [11] DOMMERGUES M. Nouvelles stratégies de dépistage de la trisomie 21 : impact et mise en œuvre. Service de gynécologie obstétrique. *Webzine de la HAS*. [en ligne] octobre 2011 (page consultée le 06/06/2013)  
 Disponible sur : [http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1165790/fr/nouvelles-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21-impact-et-mise-en-oeuvre](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1165790/fr/nouvelles-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21-impact-et-mise-en-oeuvre)
- [12] L'ASSEMBLEE NATIONALE, LE SENAT ET LE PRESIDENT DE LA REPUBLIQUE. *Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé* [en ligne] JORF : 5 mars 2002 : p 4118 : Version consolidée au 19 mai 2011 (page consultée le 25/09/2013)  
 Disponible sur : <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000000227015>
- [13] L'ASSEMBLEE NATIONALE, LE SENAT ET LE PRESIDENT DE LA REPUBLIQUE. *Article 20 de la loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique. Titre III : Diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire et échographie obstétricale et foetale*. [en ligne] JORF : n°0157 : 8 juillet 2011 : p 11826 (page consultée le 25/09/2013) Disponible sur : [http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexteArticle.do;jsessionid=5AAD78DEBF EF4CF030E0C341CD9348AE.tpdlj11v\\_3?idArticle=JORFARTI000024323211&cidTexte=JORFTEXT000024323102&dateTexte=29990101&categorieLien=id](http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexteArticle.do;jsessionid=5AAD78DEBF EF4CF030E0C341CD9348AE.tpdlj11v_3?idArticle=JORFARTI000024323211&cidTexte=JORFTEXT000024323102&dateTexte=29990101&categorieLien=id)
- [14] SEROR, V. Le dépistage de la trisomie 21 est-il bien compris par les femmes ? *Inserm* [en ligne] janvier 2009 (page consultée le 25/09/2013)  
 Disponible sur : <http://www.inserm.fr/espace-journalistes/le-depistage-de-la-trisomie-21-est-il-bien-compris-par-les-femmes>
- [15] MINISTRE DE LA SANTE ET DES SPORTS. Arrêté du 19 février 2010 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009. [en ligne] JORF : n°0051 : 2 mars 2010 : p 4238 (page consultée le 25/09/2013)  
 Disponible sur : <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000021889305&fastPos=1&fastReqId=1197314098&categorieLien=id&oldAction=rechTexte>
- [16] Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21. *HAS : Recommandations en santé publique : Service Evaluation économique et Santé Publique* : Juin 2007 : 182p.
- [17] CNGOF, CFEF, SFR, FNMR, CNSF. Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21. Brochure d'information. [en ligne] Juin 2012 (page consultée le 01/06/2013) Disponible sur : [http://www.cngof.asso.fr/D\\_TELE/120614\\_INFORMATION\\_TRISOMIE\\_21.pdf](http://www.cngof.asso.fr/D_TELE/120614_INFORMATION_TRISOMIE_21.pdf)
- [18] CHU CAEN. *Site internet du CHU de Caen. Rubrique Soins, Info Santé* [en ligne] mars 2012 (page consultée le 20/01/2014)  
 Disponible sur : [http://www.chu-caen.fr/info\\_medicale.php?id\\_info=49](http://www.chu-caen.fr/info_medicale.php?id_info=49)

- [19] CENTRE MEDICAL DE LA FEMME. GynFeminae. *Site du Cabinet de Gynécologie-Obstétrique, d'échographie et de Chirurgie Gynécologique de la polyclinique de Jean Villar à Bruges* [en ligne] (page consultée le 20/01/2014)  
 Disponible sur : <http://www.gynfeminae.fr/index.php?s=echo&id=54>
- [20] LEPORTOIS, D. Dépistage de la trisomie 21 : les femmes enceintes doivent être mieux informées. *Le Plus* [en ligne], avril 2013 (page consultée le 25/09/2013) Disponible sur :  
<http://leplus.nouvelobs.com/contribution/847758-depistage-de-la-trisomie-21-les-femmes-doivent-etre-informees-pas-poussees-a-l-ivg.html>
- [21] FAVRE, R. (2007) En quoi le niveau de connaissance médicale et la position des médecins respectent-ils ou non le consentement des patientes dans le cadre du dépistage de la Trisomie 21 ? [en ligne]. Thèse ; droit, santé, éthiques médicales; Université René Paris Descartes, 164p. (page consultée le 25/09/2013)  
 Disponible sur :  
<http://anr-dpn.vjf.cnrs.fr/sites/default/files/FavreTh%C3%A8se2007.pdf>
- [22] Comment mieux informer les femmes enceintes. *HAS* : Recommandations Professionnelles : Avril 2005 : 51p.
- [23] INPES. Le dépistage et le diagnostic de la trisomie 21 (2010). *Parimage*, [en ligne] Fiche action n°2, (4p), (page consultée le 20/10/2013) Disponible sur :  
<http://www.inpes.sante.fr/CFESBases/catalogue/pdf/1310-3b.pdf>
- [24] Trisomie 21 : un nouveau dépistage fait polémique en France. *Le nouvel observateur* [en ligne] novembre 2012 (page consultée le 25/09/2013)  
 Disponible sur :  
<http://tempsreel.nouvelobs.com/monde/20121117.FAP5363/trisomie-21-un-nouveau-depistage-fait-polemique-en-france.html>
- [25] DI GRANDE, V. Un nouveau test de dépistage de la trisomie 21 fait débat. *Libération* [en ligne] avril 2013 (page consultée le 25/09/2013) Disponible sur :  
[http://www.liberation.fr/societe/2013/04/25/un-nouveau-test-de-depistage-de-la-trisomie-21-fait-debat\\_899013](http://www.liberation.fr/societe/2013/04/25/un-nouveau-test-de-depistage-de-la-trisomie-21-fait-debat_899013)
- [26] Trisomie 21 : le test génomique fœtal approuvé par le comité consultatif d'éthique. *Mutualistes rubrique Actu santé* [en ligne] mai 2013 (page consultée le 16/12/2013) Disponible sur :  
<http://www.mutualistes.com/trisomie-21-test-genomique-CCNE-462.html>
- [27] Trisomie 21 : moins de faux positifs avec le nouveau test ADN ? *Ultrasound in Obstetrics and gynecology* [en ligne] juin 2013 (page consultée le 25/09/2013)  
 Disponible sur :  
[http://www.santelog.com/news/diagnostic/trisomie-21-moins-de-faux-positifs-avec-le-nouveau-test-adn-10583\\_lirelasuite.htm](http://www.santelog.com/news/diagnostic/trisomie-21-moins-de-faux-positifs-avec-le-nouveau-test-adn-10583_lirelasuite.htm)
- [28] DELABY, Marie-Noëlle. Dépistage sanguin de la trisomie 21 : des reticences. *Le Figaro* [en ligne] décembre 2013 (page consultée le 23/12/2013)  
 Disponible sur :  
<http://sante.lefigaro.fr/actualite/2013/12/13/21687-depistage-sanguin-trisomie-21-reticences>

- [29] CHAYET, D. Feu vert au dépistage sanguin de la trisomie 21. *Le Figaro* [en ligne] avril 2013 (page consultée le 25/09/2013) Disponible sur : <http://sante.lefigaro.fr/actualite/2013/04/25/20421-feu-vert-depistage-sanguin-trisomie-21?position=1&keyword=trisomie>
- [30] Les dépistages au 1<sup>er</sup> trimestre. 13<sup>ème</sup> journée régionale des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal, Nantes ; Organisé par le Réseau Sécurité Naissance, janvier 2014

## Résumé

**Mots clés :** trisomie 21, dépistage prénatal, diagnostic invasif, information, brochure, satisfaction

**Contexte et objectifs :** Le dépistage prénatal de la trisomie 21, proposé systématiquement à toutes les femmes, est facultatif et doit être accompagné d'une information claire et objective afin de prendre une décision dite « éclairée ». Nous avons donc cherché à analyser la qualité et le besoin de l'information.

**Méthode :** L'étude a été réalisée à l'aide de questionnaire, avec pour objectif principal d'évaluer la satisfaction des femmes sur l'information qu'elles ont reçue.

**Résultats :** 300 femmes ont été interrogées et la majorité d'entre elles sont satisfaites de l'information reçue (78%). Néanmoins certaines sont mal informées ou insatisfaites.

**Conclusion :** Le professionnel qui délivre l'information doit s'assurer qu'elle soit comprise par la femme ou le couple. Des alternatives existent pour accompagner l'information orale et elles seront d'autant plus importantes et nécessaires avec l'arrivée d'une nouvelle stratégie de dépistage qui suscite encore de nombreux débats.