

Lien vers l'article:

<https://infosante.whitecube.dev/guides/depistage-des-anomalies-foetales-et-chromosomiques>



# Dépistage des anomalies avant la naissance (dépistage prénatal)

## Le dépistage prénatal, qu'est-ce que c'est ?

Le dépistage prénatal recherche des anomalies chez l'embryon ou le fœtus, donc, avant la naissance (prénatal).

## Pourquoi faire un dépistage prénatal ?

Pendant la grossesse, il existe un faible risque d'anomalie chez le fœtus.

Ces anomalies peuvent être :

- chromosomiques, comme la [trisomie 21](#) (qu'on appelait avant le syndrome de Down) ;
- physiques, comme un 6e orteil.

Une anomalie congénitale est une anomalie présente à la naissance.

## Les anomalies chromosomiques, qu'est-ce que c'est ?

Les anomalies chromosomiques sont des anomalies des chromosomes. L'être humain possède 23 paires de chromosomes. Les chromosomes sont composés d'ADN. C'est notre matériel génétique. Un gène est un morceau de matériel génétique qui contient le code d'une propriété donnée comme l'apparence de notre corps (la couleur des yeux par exemple), la structure de notre corps (la structure d'un muscle par exemple) ou le fonctionnement de notre corps (la digestion par exemple).

Un enfant reçoit la moitié de ses gènes de sa mère et l'autre moitié de son père. Les parents transmettent ainsi leurs caractéristiques à leur enfant.

Ainsi, parfois, des anomalies des gènes se transmettent de parent à enfant. Chez l'enfant, il peut :

- manquer un morceau de chromosome ;

- y avoir morceau de trop dans un chromosome ;
- exister un chromosome de trop. C'est le cas dans la [trisomie 21](#) : il existe 3 chromosomes 21 au lieu de 2.

## Quelle est la fréquence des anomalies chromosomiques ?

### Trisomie 21

Le risque d'avoir un enfant porteur d'une [trisomie 21](#) dépend de l'âge de la mère au moment de la grossesse.

Plus l'âge de la mère augmente, plus le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 augmente :

- si la mère a moins de 30 ans au moment de la grossesse, il y a moins d'une chance sur 1000 que son bébé soit porteur d'une trisomie 21 ;
- si la mère a plus de 40 ans au moment de la grossesse, il y a plus qu'une chance sur 100 que son bébé soit porteur d'une trisomie 21.

En moyenne, le risque est d'environ **1 sur 900**.

### Autres anomalies chromosomiques

Le risque de **trisomie 18** (syndrome d'Edwards) est de 1 sur 8000.

Le risque de **trisomie 13** (syndrome de Patau) est de 1 sur 20 000.

## Les anomalies physiques (ou structurelles), qu'est-ce que c'est ?

Les [anomalies structurelles](#) sont des anomalies physiques au niveau des parties du corps. Par exemple, une tête trop grande ou trop petite, un bec de lièvre (fente labiale), un membre ou un organe qui manque, un « dos ouvert » (spina bifida ou myéloméningocèle)...

## Qui doit passer un dépistage prénatal ?

Faire ou ne pas faire un dépistage prénatal est un **choix de la femme enceinte et de son ou sa partenaire**.

Pour vous aider à prendre cette décision, vous devez recevoir les informations nécessaires :

- à quoi servent les examens ?
- les examens sont-ils fiables ?
- quels sont les risques des examens ?

Si vous êtes décidé·e·s à garder votre enfant, même s'il sera porteur d'un handicap, vous n'avez aucune raison de passer des tests de dépistage ou des ponctions. Certains tests s'accompagnent en effet toujours d'un certain risque.

Si vous êtes certain·e·s d'interrompre la grossesse si votre bébé souffre d'un lourd handicap, vous avez intérêt à passer un dépistage prénatal.

## Comment dépister des anomalies congénitales ?

### Analyse du sang de la maman

Le dépistage d'anomalies chromosomiques se fait au moyen **d'une prise de sang**. Le risque est évalué en mesurant la quantité dans le sang de certaines protéines (PAPP-A ou protéine A plasmatique placentaire) et d'hormones (bêta-hCG ou hormone chorionique gonadotrope humaine).

Au début du **2e trimestre de grossesse**, entre la 15e semaine et la 17e semaine, on peut également mesurer l'hormone **bêta-hCG et l'alfa-foetoprotéine (AFP)**. Ce dosage, s'il est anormal, peut montrer différents problèmes chez le fœtus. Si ce problème est présent, il faudra en discuter avec le gynécologue.

### Échographie

Grâce à l'[échographie](#), il est possible de voir une grande partie des anomalies déjà au **premier trimestre de grossesse**. L'échographie peut par exemple montrer un pli du cou plus épais, ou l'absence de l'os du nez.

## Mesure du pli du cou

Entre la 10<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine de grossesse, une [échographie](#) permet de mesurer le pli du cou (appelé la « **clarté nucale** ») du fœtus.

Si ce pli est plus épais que la normale, il y a un risque accru d'anomalie chromosomique chez le fœtus. Chez ces fœtus, le risque d'anomalies cardiaques congénitales est également plus élevé (1 à 2 bébés sur 20).

Si le médecin constate une anomalie structurelle, il peut demander une analyse chromosomique. Il saura ainsi si une anomalie chromosomique est aussi présente.

## Combinaison de tests

Pour mieux évaluer le risque d'anomalie chromosomique, votre médecin peut **combinaison** les examens. On peut ainsi faire une prise de sang chez la maman et mesurer le pli du cou de l'embryon pendant le 1<sup>er</sup> trimestre de grossesse. Cette combinaison de tests permet de détecter la trisomie dans plus de 8 cas sur 10.

Pour évaluer le risque de trisomie 21, en plus de ces examens, on tient compte de l'âge de la mère et de la taille du fœtus. Celle-ci est mesurée du haut du crâne à la pointe des fesses.

## Analyse de l'ADN du fœtus (dépistage prénatal non invasif (DPNI))

Une **prise de sang** chez la future maman permet d'analyser le matériel génétique (l'ADN) du bébé. En effet, cet ADN circule dans le sang de la mère.

Ce test a pour objectif de détecter :

- la trisomie 21 ;
- la trisomie 18 ;
- la trisomie 13.

L'ADN du bébé peut être analysé à partir de la 12<sup>e</sup> semaine.

Pour le dépistage de la trisomie 21, ce test est fiable à plus de 99 %. Autrement dit, sur 100 fœtus porteurs d'une trisomie 21, le test dépiste la trisomie 21

chez plus de 99 fœtus.

Le DPNI est remboursé depuis le 1er juillet 2017 pour toutes les femmes enceintes.<sup>2</sup>

## **Analyses des chromosomes fœtaux et de l'alpha-fœtoprotéine (dépistage prénatal invasif)**

Quand des tests montrent un risque d'anomalie chromosomique, le médecin peut demander des analyses des chromosomes du fœtus.

Pour réaliser cette analyse, il faut prélever des cellules du fœtus ou du placenta. Il existe **2 façons** de prélever ces cellules : par une ponction de placenta (choriocentèse) ou par une ponction de liquide amniotique (amniocentèse).

### **Ponction de placenta (choriocentèse)**

A partir de la 11 semaine de grossesse, le médecin **peut prélever quelques cellules du placenta** à l'aide d'une tube (cathéter). Une échographie l'aide à voir où est le placenta et donc où il peut réaliser ce prélèvement. Le placenta contient les mêmes informations génétiques que celles du fœtus.

### **Ponction de liquide amniotique (amniocentèse)**

A partir de la 15e semaine de grossesse, le médecin **peut prélever du liquide amniotique** à l'aide d'une aiguille. Une échographie l'aide à trouver l'endroit où il peut réaliser ce prélèvement. Ce test permet d'examiner les cellules et la quantité d'une protéine, l'alpha-fœtoprotéine (AFP). Si l'alpha-fœtoprotéine est augmentée, cela peut indiquer la présence d'une anomalie structurelle du fœtus.

### **Quand faut-il faire une analyse chromosomique ?**

Les analyses chromosomiques peuvent être envisagées quand :

- l'analyse de sang ou la combinaison de l'échographie et de l'analyse de sang montrent que le fœtus a un risque plus élevé d'avoir une anomalie ;
- une échographie montre que le bébé a une anomalie physique, comme un pli du cou plus épais, des anomalies aux intestins, des problèmes aux

reins (dilatation des calices rénaux), des kystes dans le cerveau ou un retard de croissance ;

- un des parents ou un enfant plus âgé a une anomalie chromosomique.

### **L'analyse chromosomique est-elle fiable ?**

Ces analyses des chromosomes du fœtus sont **fiables à 99 %**.

### **Quels sont les risques des ponctions ?**

Ces deux types de ponction ne sont pas sans danger : sur 100 ponctions, 1 à 2 provoquent une fausse couche.

## **Échographie quand la future maman attend des jumeaux**

Lorsqu'une femme attend des jumeaux, une [échographie](#) est réalisée pour voir si les fœtus sont dans la même poche des eaux (sac amniotique ou choria) ou s'ils sont dans deux poches séparées.

- 9 fois sur 10, ils sont dans des poches séparées. On dit que ce sont des « faux » jumeaux. Ils sont dizygotes, c'est-à-dire qu'ils n'ont pas les mêmes chromosomes.
- 1 fois sur 10, ils sont dans la même poche. On dit que ce sont des « vrais » jumeaux. Ils sont monozygotes, c'est-à-dire qu'ils ont les mêmes chromosomes.

Il est important de faire cette différence quand on recherche des anomalies chromosomiques chez les fœtus. En effet, si ce sont de « vrais » jumeaux, si l'un des deux a une anomalie chromosomique, l'autre l'a aussi puisqu'il a les mêmes chromosomes.

### **Le dépistage prénatal est-il fiable ?**

Parfois, le résultat d'un examen peut être faux. Il s'agit d'une erreur. Il peut s'agir d'un faux-négatif ou d'un faux-positif :

- **faux-négatif** : le test est négatif, il ne détecte pas d'anomalie alors que l'anomalie existe ;
- **faux-positif** : le test est positif, il détecte une anomalie alors qu'il n'y a pas d'anomalie.

C'est pourquoi il est très important que les parents décident à l'avance s'ils veulent ou non garder l'enfant en cas d'anomalie.

### **Que faire si les résultats montrent un risque d'anomalie ?**

Si les résultats de l'analyse chromosomique montrent un risque d'anomalie chez le fœtus, **consultez un ou une spécialiste en génétique**. Il ou elle vous expliquera tout, et pourra répondre à vos questions.

Il est important de bien comprendre les résultats des analyses pour prendre les décisions qui vous conviennent. Vous avez donc 2 possibilités :

- vous décidez de **poursuivre la grossesse**. Dans ce cas, le médecin surveille votre grossesse d'une manière adaptée. Il suit aussi votre accouchement d'une façon spécifique, pour donner les meilleurs soins à votre nouveau-né ;
- vous souhaitez **arrêter la grossesse**. En Belgique, la loi autorise une interruption de grossesse jusqu'à la 12e semaine de conception, c'est-à-dire 14 semaines depuis les dernières règles.

La loi a prévu de pouvoir arrêter sa grossesse après 12 semaines dans 2 cas :

- si la poursuite de la grossesse met **en danger** la santé de la future maman ;
- si le fœtus présente **une maladie grave** qu'on ne peut pas soigner. Dans ce cas, un 2e médecin devra confirmer ces malformations.

On parle, dans ces 2 cas, d'interruption médicale de grossesse.

Rédaction le 14 octobre 2020.

Dernière mise à jour le 14 octobre 2020

Lien vers l'article:

<https://infosante.whitecube.dev/guides/depistage-des-anomalies-foetales-et-chromosomiques>



## Liens Utiles

- Développement de l'embryon et du fœtus: 1er trimestre  
<https://naitreetgrandir.com/fr/grossesse/trimestre1/grossesse-developpement-foetus-embryon/>
- Trisomie 21 : dépistage du risque et diagnostic pendant la grossesse, ici,  
[https://www.one.be/fileadmin/user\\_upload/siteone/PARENTS/Brochures/edsbrochures/trisomie-21-2020.pdf](https://www.one.be/fileadmin/user_upload/siteone/PARENTS/Brochures/edsbrochures/trisomie-21-2020.pdf)
- L'amniocentèse, ici,  
<https://www.chumontreal.qc.ca/sites/default/files/2019-01/291-2-l-amniocentese.pdf>
- La génétique médicale et vous  
<https://www.genetique-medicale.fr/>
- Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares  
<https://www.college-genetics.be/fr>
- L'interruption médicale de grossesse, ici,  
<https://www.chuliege.be/books/Gynecologie-IMG/>

## Sources

- 'Dépistage prénatal non-invasif (DPNI) : prix'  
<https://www.uzleuven.be/fr/depistage-prenatal-non-invasif-dpni#prix>
- Guide de pratique clinique étranger 'Dépistage des anomalies chromosomiques fœtales' (2000), mis à jour le 2/05/2017 -  
<http://www.ebpnet.be>
- <https://www.dynamed.com/topics/dmp~AN~T115414>  
<https://www.dynamed.com/topics/dmp~AN~T115414>
- 'Registratie van aangeboren afwijkingen provincie Antwerpen' Rapport 1989  
[http://www.beshg.be/download/guidelines/Eurocat\\_rapport\\_2015.pdf](http://www.beshg.be/download/guidelines/Eurocat_rapport_2015.pdf)