

## HAS-Le dépistage de trisomie 21

01/12/2018

L'HAS a rédigé un rapport explicatif à destination des femmes enceintes souhaitant s'informer sur le dépistage de la trisomie 21. A cet effet, l'HAS rappelle qu'il s'agit d'une maladie génétique présente dans 27 cas sur 100 000. L'âge de la femme augmente le risque lié à la prévalence de cette pathologie. L'HAS affirme l'importance de recourir à un diagnostic préventif et d'informer les patientes de l'existence de ces dépistages. Ces derniers peuvent être effectués tout au long de la grossesse.

Ainsi, dès le premier trimestre de grossesse plusieurs examens sont proposés pour dépister un éventuel syndrome de Down :

- La mesure de la clarté nucale du fœtus grâce à une échographie ;
- Le dosage de marqueurs sériques grâce à une prise de sang ;

Puis, à l'issue des résultats, si le risque est compris entre 1/1000 et 1/51, la patiente se voit proposer un examen plus poussé. Cependant, si le risque est inférieur ou égal à 1/50, la femme est invitée à effectuer un examen diagnostique. Cet examen, consiste à analyser les chromosomes du fœtus lors d'une amniocentèse ou lors d'une choriocentèse.

Si le fœtus se révèle porteur de cette anomalie génétique, un choix se pose à la femme. Celle-ci peut décider de mener à terme sa grossesse ou de recourir à une interruption médicale de grossesse. La femme peut recourir à cette interruption médicale de grossesse, à tout moment, si l'enfant est atteint d'une affection particulièrement grave et incurable.