



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

RAPPORT D'ELABORATION

Dépistage et diagnostic prénatals de la trisomie 21

Méthode de réalisation de l'outil d'information
à destination des femmes enceintes ou des couples

Décembre 2018

Haute Autorité de Santé

Service Communication – Information

5 avenue du Stade de France – F 93218 Saint-Denis La Plaine Cedex

Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00 – Fax : +33 (0)1 55 93 74 00

www.has-sante.fr

Sommaire

1. Contexte	4
2. Objectif du projet	5
3. Périmètre de l'information à délivrer	6
4. Méthode et étapes de travail	7
4.1 Élaboration du projet d'outil	7
4.2 Consultation des experts	7
4.3 Mise en forme de l'outil.....	8
4.4 Prétest	8
5. Validation et diffusion	9
Annexe 1. Participants à la réalisation de l'outil	10

1. Contexte

La trisomie 21 (T21) est une aneuploïdie autosomique définie par la présence, en partie ou en totalité, d'un 3^e exemplaire du chromosome 21. Elle est observée en moyenne lors de 27 grossesses sur 10 000 et sa fréquence augmente avec l'âge maternel. L'âge est ainsi le principal facteur de risque de survenue de la T21 ; les autres facteurs de risque sont le fait que l'un des parents soit porteur d'un remaniement de la structure chromosomique et une grossesse antérieure avec un fœtus porteur d'une trisomie 21.

L'objectif du dépistage prénatal de la T21 est de donner aux femmes enceintes (ou aux couples) le souhaitant une information sur le niveau de risque de T21 du fœtus afin de leur permettre de décider librement, après une information objective et éclairée, de la poursuite ou non de leur grossesse si une T21 fœtale a été diagnostiquée.

La HAS a publié en mai 2017 des recommandations qui modifient la procédure de dépistage de la trisomie 21 fœtale telle que prévue par l'arrêté du 23 juin 2009 en introduisant les tests ADN libre circulant dans le sang maternel. L'arrêté du 20 décembre 2018 permet la mise en application de la procédure recommandée.

Ces recommandations ont souligné la nécessité de garantir aux femmes enceintes un accès équitable à une information adaptée. Elles ont ainsi préconisé l'élaboration d'un outil d'information présentant aux femmes enceintes les différentes étapes du dépistage, la place des différents tests et les informations qu'ils permettent de recueillir.

Dans ce contexte, la HAS a pris l'initiative d'élaborer un outil d'information à destination des femmes enceintes sur le dépistage et le diagnostic de la trisomie 21 fœtale afin de favoriser la mise en œuvre de ses recommandations.

2. Objectif du projet

L'objectif était d'élaborer un outil permettant d'accompagner l'information apportée par les professionnels de santé aux femmes enceintes ou plus largement aux couples sur :

- **la possibilité** de réaliser un dépistage prénatal de la T21 ;
- les modalités de ce dépistage (incluant l'introduction du test ADN LC T21) et de diagnostic.

Ainsi, cet outil a été élaboré, en particulier, pour appuyer et compléter les informations apportées par le(s) professionnel(s) de santé qui accompagne(nt) et suive(nt) la femme enceinte au début de la grossesse, c'est-à-dire le plus souvent :

- le médecin généraliste ;
- le gynécologue médical ou gynécologue-obstétricien ;
- la sage-femme libérale ;
- l'échographiste.

Il s'agit d'un **support du dialogue** entre la femme enceinte ou le couple et le professionnel de santé. Il pourra à la fois être remis par les professionnels de santé et être consulté directement par des personnes en recherche d'informations sur le sujet.

Il a été conçu afin de permettre aux femmes enceintes (ou aux couples) de disposer d'un support écrit sur le dépistage sur lequel s'appuyer pour poser des questions pendant le temps d'échange avec le(s) professionnel(s) de santé et se référer à distance des explications qu'il(s) leur donne(nt).

En définitive, cet outil a pour objectif d'aider :

- à la décision (le dépistage n'est nullement une obligation) ;
- à la compréhension de chaque étape du dépistage voire du diagnostic, participant ainsi à limiter l'éventuelle anxiété liée au dépistage.

3. Périmètre de l'information à délivrer

L'outil d'information à construire devait aider les femmes enceintes (ou les couples) à prendre leur décision concernant la possibilité qui leur est donnée de réaliser un dépistage prénatal de la T21.

En application des recommandations de mai 2017, le choix a été fait de mettre l'accent sur le fait que la décision de réaliser ce dépistage appartient à chaque femme enceinte et d'expliquer :

- ce qu'est la trisomie 21 ;
- ce qu'est un dépistage / un diagnostic ;
- les différentes étapes du dépistage et diagnostic.

Dans un souci de lisibilité et afin de favoriser la compréhension du sujet, seule la procédure de dépistage préconisée par la HAS, en première intention, a été présentée dans le document. Néanmoins, au regard de l'importance d'apporter des éléments d'informations répondant aux attentes de toutes les femmes enceintes, mais sans vocation à répondre à toutes les situations particulières, des compléments d'informations plus spécifiques ont été détaillées sur le site Internet de la HAS.

4. Méthode et étapes de travail

4.1 Élaboration du projet d'outil

L'outil a été élaboré dans le cadre d'une co-construction entre le service information et communication (SCI) et le service évaluation économique et santé publique (SEESP) de la HAS.

Le travail a débuté par une recherche de documents d'information sur le dépistage de la trisomie 21 à destination des femmes enceintes et des couples. Ces documents, en français ou en anglais, ont été obtenus en interrogeant les sites Internet des sociétés savantes spécialisées en gynécologie-obstétrique et des sources généralistes en santé, listées ci-après.

Période 2010-2017

- *American Congress of Obstetricians and Gynecologists* ;
- Collège national des gynécologues et obstétriciens français ;
- Institut national de prévention et d'éducation pour la santé ;
- *National Health Service* ;
- *Royal Australian and New Zealand College of Obstetricians and Gynaecologists* ;
- *Royal College of Obstetricians and Gynaecologists* ;
- Santé et services sociaux Québec ;
- Société des obstétriciens et gynécologues du Canada ;
- Société française de radiologie.

Période 2015-2017

- Catalogue des index de sites médicaux de langue française ;
- Base Littérature scientifique en santé (LiSSa).

À partir de ces éléments, les objectifs de l'outil et son contenu ont pu être précisés.

Par ailleurs, il a été décidé que le document devait impérativement être imprimable facilement et par tous sur une feuille de format A4 et être lisible en noir et blanc.

Afin de proposer une information claire et intelligible, le choix a été fait de faire appel à une rédactrice spécialisée. L'équipe de la HAS a préparé le travail de rédaction en rédigeant un plan très détaillé de l'outil qui a été soumis à discussion lors d'une réunion du groupe de travail en présence de la rédactrice.

4.2 Consultation des experts

Les experts ont été sollicités dans le cadre d'un groupe de travail. La composition du groupe de travail est présentée dans l'**Annexe 1**.

Le groupe de travail comprenait quatre représentants d'utilisateurs ainsi que sept professionnels de santé et un représentant de l'Agence de la biomédecine (ABM) concernés par l'information des femmes ou la préparation de la mise en œuvre des recommandations de 2017.

La sélection des membres du groupe de travail a été faite sur la base de l'analyse de leur déclaration d'intérêt, conformément à la procédure en cours à la HAS.

Une réunion du groupe de travail a été organisée le 23 octobre 2017. Cette réunion a permis aux membres du groupe de travail de discuter du plan très détaillé de l'outil d'information et d'aider à sa construction.

Suite à cette réunion, une première rédaction a été soumise pour relecture aux membres du groupe de travail ainsi qu'à un certain nombre d'autres experts, professionnels de santé (liste détaillée en Annexe).

4.3 Mise en forme de l'outil

En lien avec le SCI, un prestataire spécialisé a été chargé de mettre en forme l'outil d'information.

Ce travail a mis en évidence la nécessité de synthétiser davantage les éléments de rédaction pour favoriser la lisibilité des informations essentielles.

4.4 Prétest

Un prétest a été mené sur la base de l'outil d'information finalisé, tant en termes de contenu que de forme. Ce prétest a essentiellement porté sur la compréhension de l'ensemble des informations présentées dans le document.

► Enjeux et partis pris

Trois éléments clés ont construit les choix méthodologiques de ce prétest :

- Il s'agissait de comprendre la façon dont les femmes réagissent au document d'information.
- L'approche devait permettre l'expression d'inquiétudes potentielles sans pour autant générer de la peur sur ce sujet sensible.
- Le prétest abordait des questions autour de la compréhension des termes tels que le dépistage, le diagnostic ou le risque de T21 fœtale susceptibles de générer une anxiété pour les femmes enceintes n'ayant pas eu accès à la procédure de dépistage présentée dans l'outil.

Ainsi, une approche qualitative par focus group a été choisie excluant les femmes enceintes pour des raisons éthiques.

► Deux focus groups

Cette démarche qualitative :

- a inclus des femmes ayant un projet de grossesse à court terme et des femmes ayant accouché il y a 6 mois ou moins ;
- a inclus des femmes ayant déjà au moins un enfant et des primipares ;
- a privilégié des femmes de milieu socioculturel (très) modeste, avec un accès plus limité à l'information ;
- a été menée à l'occasion de deux réunions, l'une à Paris et l'autre dans une ville moyenne de province, Dijon.

À l'issue de ces deux focus groups, une analyse a été présentée fin décembre 2017. Elle a permis d'ajuster le document tant sur le fond que sur la forme.

5. Validation et diffusion

Ce travail visant à favoriser l'information et à accompagner les recommandations de la HAS a fait l'objet d'un rapport de présentation validé par le Collège de la HAS le 14 septembre 2017. L'objectif de ce rapport était de présenter les objectifs de l'outil et sa méthode d'élaboration.

L'outil d'information dans sa version finale a fait l'objet d'une validation par le Collège de la HAS le 19 décembre 2018. Il a été mis en ligne sur le site Internet de la HAS le 21/01/2019.

Annexe 1. Participants à la réalisation de l'outil

► Membre du groupe de travail

Représentants d'associations d'usagers

Mme Madeleine AKRICH, représentante des usagers, CIANE, Paris

M. Nicolas BRUN, représentant des usagers, UNAF, Paris

Mme Cécile DUPAS, représentante des usagers, Trisomie 21 France, Saint-Etienne

Mme Anne EVRARD, représentante des usagers, CIANE, Lyon

Professionnels de santé

Mme Régine CHOISEAU, sage-femme, CHU Dijon, Dijon

Dr Pia de REILHAC, gynécologue médicale, Nantes

Pr Marie FLORI, médecin généraliste, Lyon

Dr Marianne FONTANGES, échographiste fœtale, Bruges

Pr Jean-Marie JOUANNIC, gynécologue obstétricien, Hôpital Trousseau, Paris

Dr Laurence LOHMANN, médecin biologiste cytogénéticienne, Paris

Dr Françoise MULLER, biologiste biochimie prénatale, Hôpital Robert Debré, Paris

Institutionnel :

Dr Pascale LEVY, Agence de la Biomédecine, Saint-Denis

Experts inclus en phase de relecture :

Pr Yannick AUJARD, pédiatre néonatalogiste, Hôpital Robert Debré, Paris

Pr Véronique DEBARGE, gynécologue-obstétricienne, CHU Lille, Lille

Pr Martine DOCO-FENZY, généticienne médicale, CHU Reims, Reims

Pr Jean-Michel DUPONT, cytogénéticien, Hôpital Cochin, Paris

Dr Pascale KLEINFINGER, médecin biologiste cytogénéticienne, Paris

Dr Emmanuel MUSEUX, radiodiagnostic et imagerie médicale, Saint Nazaire

Équipe HAS

Emmanuelle BARA, direction de la communication et de l'information des publics

Sophie DESPEYROUX, service documentation veille

Isabelle DESSALES, service communication information

Frédérique PAGES, service documentation veille

Catherine RUMEAU-PICHON, direction de l'évaluation médicale, économique et de santé publique

Cléa SAMBUC, service évaluation économique et santé publique

Olivier SCEMAMA, service évaluation économique et santé publique

Rédactrice : Marie DECHELETTE

Institut ayant réalisé le pré-test du document : Occurrence Healthcare

Agence de création ayant réalisé la mise en forme de l'outil : Luciole

~



Toutes les publications de la HAS sont téléchargeables sur
www.has-sante.fr