



## Rédacteur en Chef

Pr J.C. Picaud  
Pédiatrie II Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371, Av. du Doyen Giraud  
34 295 Montpellier Cdx 5  
Tél.: 04 67 33 66 06

## Coordination

**Directeur de la rédaction et de la publication**  
Catherine Cecchi – Cadre supérieur de Santé  
Hôpital Arnaud de Villeneuve GEN Languedoc-Roussillon  
371, Av. du Doyen Giraud 34 295 Montpellier Cdx 5  
Tél.: 04 67 33 81 46, Fax : 04 67 33 58 27  
e-mail : c-cecchi@chu-montpellier.fr

## Comité éditorial

M. Bensadoum, MIRA DRASS, P. Culianez, pédiatre, M. Dedieu, cadre puéricultrice, I. Giraud, médecin urgentiste, M. Grémy MIRA DRASS, M. Hoffet, gynécologue-obstétricien, D. Jacquesson, sage femme, J.B. Mariette, pédiatre, M. Marcot, sage femme, G. Masson, gynécologue-obstétricien, N. Meier, pédiatre CAMPS, M.C. Passouant URCAM, J. Rambaud, médecin-URML Y Rimet pédiatre, V. Zarka, gynécologue-obstétricien,

# Actualités Périnatales

## EDITORIAL Pr JC Picaud

Pour cette première Lettre réalisée en commun par les professionnels des régions Languedoc-Roussillon et PACA - Corse, nous avons choisi d'évoquer l'activité des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal et la question de la prise en charge des malformations, notamment d'origine chromosomique. Le maître mot de la prise en charge de ces pathologies est la pluridisciplinarité, à la fois pour le diagnostic, la prise en charge des enfants et l'accompagnement des parents. Les expériences de professionnels des deux régions confirment que les évolutions récentes de l'évaluation du risque de malformation, notamment de trisomie 21, ont modifié nos pratiques dans le sens d'une plus grande précocité du diagnostic anténatal. La qualité du diagnostic anténatal dépend de la qualité du suivi des grossesses (détermination précise de l'âge de la grossesse) et d'une bonne connaissance des caractéristiques maternelles qui

influencent le calcul du risque intégré. Certaines améliorations des pratiques professionnelles (harmonisation de la mesure de la clarté nucale) permettront d'améliorer encore la qualité de l'information fournie aux parents. Au delà des compétences techniques très particulières indispensables, les professionnels de santé doivent acquérir les compétences pour accompagner les parents, afin d'assurer une bonne cohérence, y compris au moment du diagnostic anténatal. La mise en place d'une guidance parentale est indispensable et permettra de coordonner la prise en charge au plus grand bénéfice de l'enfant et de sa famille. A ce titre, les associations de parents s'expriment dans cette Lettre pour redire tout le rôle qu'elles peuvent jouer dans ces circonstances et nous rappeler que la prise en charge de ces malformations doit s'inscrire dans le cadre d'une excellente collaboration entre les professionnels et les familles.

## ROLE DU GENETICIEN DANS LES CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDP)

Pr Pierre SARDA, Service de Génétique Médicale

Centre de Référence "Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud" Hôpital Arnaud de Villeneuve, CHU Montpellier

Le généticien, comme le gynécologue-obstétricien, le pédiatre et l'échographiste fœtal, fait partie des médecins spécialisés qui doivent obligatoirement exercer une activité dans l'établissement de santé au sein duquel le CPDP est créé.

Le généticien amène sa compétence dans les maladies génétiques tout particulièrement lors des discussions portant sur les syndromes malformatifs fœtaux.

### Aide au diagnostic

Lors des réunions du CPDP, quand une malformation ou un syndrome malformatif est discuté, le généticien évoque les étiologies génétiques possibles des malformations, et propose les examens génétiques à réaliser au cours du prélèvement ovulaire. Les examens peuvent être :

- Soit cytogénétiques en précisant si avec le caryotype, la recherche d'un microremaniement chromosomique par FISH est nécessaire (par exemple recherche d'une délétion 22q11 devant une cardiopathie conotruncale)
- Soit moléculaires devant un tableau évoquant certains syndromes géniques (par exemple maladie de Steinert, ou syndrome de Prader-Willi,...)
- Soit biochimiques pour rechercher une anomalie métabolique (par exemple étude du 7 déhydro cholestérol s'il existe une suspicion de syndrome de Smith Lemli Opitz ou recherche de maladies de surcharges)

### Evaluation de la gravité :

- Pour chaque étiologie génétique confirmée, le généticien en précise la gravité, apporte les informations concernant la pénétrance complète ou non, l'expressivité variable ou non afin que soit appréciée au mieux la probabilité que l'enfant attendu soit atteint d'une pathologie d'une particulière gravité.

- Lorsqu'un syndrome malformatif a une étiologie non précisée par les prélèvements fœtaux, le généticien donne les informations connues sur les risques de voir l'association malformative intégrée à un syndrome dont le handicap post natal dépasserait la gravité des seules anomalies vues par l'examen échographique, tout particulièrement si un risque de handicap mental associé peut être fortement à craindre. Cette évaluation de la gravité d'une anomalie fœtale doit être apportée à la famille lors d'une consultation de conseil génétique et aux différents membres du CPDP afin que les décisions prises soient faites en parfait accord avec les connaissances actuelles.

### Discussion des interruptions médicales de la grossesse :

Le généticien intervient lors des discussions portant sur les indications d'interruption des grossesses :

- Soit en demandant directement, à la demande des familles suivies par le service de génétique pour des maladies génétiques graves (mucoviscidose par exemple), la réalisation d'un diagnostic prénatal et la réalisation d'une interruption médicale de la grossesse si le fœtus est atteint.
- Soit en apportant aux divers médecins du CPDP les connaissances sur les maladies génétiques ou les syndromes malformatifs identifiés ou non qui font l'objet de la part des parents d'une demande d'interruption médicale de grossesse.

### Présentation et acceptation des demandes de Diagnostic Préimplantatoire :

Le généticien présente aux membres du CPDP les demandes de DPI qui lui ont été adressées. Il évalue tout particulièrement si les demandes entrent dans le cadre des lois autorisant la réalisation du DPI pour la maladie concernée et si le diagnostic génétique d'un tel DPI est réalisable.

## HISTORIQUE

Depuis les années 70, en Angleterre où les spina bifida ont une incidence bien plus élevée que dans d'autres pays européens, les femmes enceintes bénéficient d'un dépistage sérique par dosage de l'alpha-foetoprotéine (AFP). Lorsque celle-ci est élevée une démarche diagnostique est enclenchée pour confirmer ou non l'existence de spina. En 1984, Merkatz a l'idée géniale de s'intéresser au devenir des grossesses de ces milliers de femmes dont les prélèvements ont été conservés en sérothèque et pour lesquelles le taux d'AFP est au contraire très bas. Il montre que le taux de trisomie 21 (T21) est nettement augmenté dans cette population. Ce premier marqueur sérique n'est cependant pas très sensible puisque une AFP inférieure au 5° percentile ne permet de dépister que 20 à 25% des T21.

On va dès lors chercher d'autres marqueurs possibles et tester tout naturellement la gonadotrophine chorionique humaine (HCG) pour constater qu'une HCG supérieure au 95° percentile dépiste 64% des T21. En 1989, sous l'impulsion de Françoise Müller, démarre en France une étude prospective sur 2 ans qui confirme la validité du dépistage de la T21 par l'association de plusieurs marqueurs sériques maternels. Il faudra attendre 1997 pour que ce dépistage soit généralisé et remboursé. Jusque là, les caryotypes foetaux étaient remboursés dans les indications suivantes : âge maternel de 38 ans ou plus le jour de la ponction, anomalies chromosomiques parentales, antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal, signe d'appel échographique (anomalies morphologiques démontrées, retard de croissance intra-utérin avéré, anomalie de quantité de liquide amniotique, diagnostic de sexe pour les maladies liées au sexe). Ils permettaient de dépister 1/3 des T21.

Il s'y rajoute désormais une nouvelle indication: grossesse à risque de T21 foetale égal ou supérieur à 1/250 estimé après dosage d'au moins 2 marqueurs sériques, dont l'HCG.

Pourquoi le seuil de 1/250 ? Pour des raisons non médicales mais économiques, le budget prévu permettant de prendre en charge un prélèvement chez 7% des patientes testées. Avec ce nouvel outil on peut dépister deux T21 sur 3 mais au prix d'un taux global d'amniocentèses qui dépasse 10%. Le coût est financier mais aussi humain : la perte d'un fœtus sain pour 2 T21 dépistées, un accroissement du taux d'abandons d'enfants nés T21 après un dépistage anténatal réalisé mais revenu faussement rassurant, une anxiété considérable pour les couples.

## ANALYSE CRITIQUE DES MARQUEURS SERIQUES DU 2° TRIMESTRE

**1 - Dans la très grande majorité des cas** il s'agit non pas d'un tri-test comme on l'entend trop souvent mais d'un bi-test (dosage de la bêta-HCG ou de ses chaînes libres et de l'AFP) le dosage de l'estriol n'étant le plus souvent pas effectué car techniquement plus complexe. Le dosage de l'inhibine A n'est pas utilisé en France.

**2 - Plusieurs kits de dosages sont agréés** (tous dépistent le même pourcentage de T21) mais ils ne dépistent pas les mêmes T21. Ainsi à partir du même sérum une patiente pourra être classée de la même façon (« à risque accru » ou « non à risque accru ») par deux laboratoires différents, mais il peut arriver qu'un

laboratoire la classe « à risque accru » (1/240 par exemple) alors qu'un autre la classera « à risque non accru » (1/260 par exemple).

**3 - Le calcul de risque est très dépendant du terme exact de la grossesse** : une erreur de terme de 5 jours modifie le risque d'un facteur 2 environ. Par exemple, un risque calculé de 1/250 passe à environ 1/125 si la grossesse est en fait plus âgée de 5 jours et à environ 1/500 si la grossesse est au contraire plus jeune de 5 jours. L'erreur est plus importante lorsque on est près de 14 SA que lorsqu'on s'approche de 18 SA. Il vaut donc mieux faire la prise de sang vers 17 SA et surtout bien dater la grossesse par échographie.

**4 - Les caractéristiques de la patiente influent sur les résultats sanguins :**

Certaines sont prises en compte par le laboratoire dans le calcul de risque et le résultat rendu au prescripteur :

- le poids de la patiente peut modifier le taux des marqueurs de +/- 40%.

- Les protocoles de PMA utilisés en France ne modifient pas les marqueurs. Par contre, en cas de don d'ovocyte, c'est l'âge de la donneuse et non de la receveuse qui doit être considéré.

- D'autres ne sont pas actuellement prises en compte dans le calcul du laboratoire :

- l'ethnie : l'HCG est physiologiquement augmentée chez les asiatiques et dans la population d'Afrique Noire avec pour conséquence une surestimation du risque de T21. Les laboratoires des Antilles et de Guyane devraient prochainement être autorisés à intégrer dans leur logiciel de calcul l'élévation physiologique de l'HCG (21%) et de l'AFP (10%).

- Le tabagisme diminue le taux d'HCG de 25% et sa non prise en compte conduit à sous-estimer le risque de T21. Il semble que cet effet apparaisse dès une consommation quotidienne de 1 cigarette et ne soit guère dépendant du nombre de cigarettes fumées par jour. Certains laboratoires (pas tous) intègrent ce paramètre dans leur calcul (à conditions naturellement que leur soit fournie l'information du tabagisme). On ne peut actuellement pas quantifier l'effet du tabagisme passif et des autres herbes fumigatoires (!!). Le délai de normalisation de l'HCG après arrêt du tabac n'est pas établi mais il est arbitrairement fixé à 15 jours. Les médicaments substitués de nicotine ne modifient pas l'HCG.

- L'insuffisance rénale augmente l'HCG sanguine et les marqueurs sont inutilisables en cas d'insuffisance rénale sévère sans qu'un seuil de créatininémie soit défini.

- Dans le lupus l'HCG peut être augmentée en cas d'HTA ou d'insuffisance rénale

- Le diabète insulino-dépendant diminue l'AFP de 5 à 10% et majore le risque calculé. Le diabète gestationnel n'est pas concerné puisque son dépistage intervient au-delà de la période de dosage des marqueurs T21.

- Les patientes ayant un antécédent de T21 libre ont un sur-risque de 0,54% qui n'est pas intégré dans les logiciels. En cas de translocation parentale le risque de T21 approche 50% et les marqueurs sériques sont inadaptés car c'est d'emblée une indication de caryotype foetal.

## 5 - Des marqueurs anormaux doivent interpeller sur d'autres pathologies que la T21 :

- L'AFP élevée (par convention supérieure à 2,50 MoM) est un marqueur de risque accru de malformation fœtale par défaut de fermeture du tube neural (spina bifida...) ou de la paroi abdominale (laparoschisis). Trop souvent ne figure dans les dossiers que le risque de T21, le résultat de L'AFP n'étant pas mentionné alors qu'il est peut être pathologique. Les anti-épileptiques comme le valproate ne modifient pas le taux des marqueurs mais multiplient par 10 ou 30 le risque de spina. La prise d'acide folique n'influence pas les marqueurs sériques.
- Une AFP supérieure à 10 MoM doit faire évoquer une épidermolyse bulleuse ou un syndrome néphrotique de type finlandais chez le foetus.
- Les saignements gynécologiques augmentent considérablement et pour une longue période l'AFP maternelle pouvant faire minorer le risque de T21.
- A l'inverse, une AFP inférieure à 0,2 MoM peut s'observer en cas de syndrome de Williams et Beuren.
- Il existe de rares déficits congénitaux en AFP (sans conséquence clinique) qui conduisent à recourir à d'autres marqueurs si on ne veut pas surestimer à tort le risque de T21.
- Une HCG supérieure à 10 MoM doit faire penser à une môle hydatiforme, une triploïdie, une trisomie 16 confinée au placenta si le foetus est hypotrophe plutôt qu'à une T21.
- L'HCG est également augmentée en cas d'HTA gravidique ou de pathologies vasculo-placentaires mais à un degré moindre et ne permettant donc pas une utilisation clinique des marqueurs sériques à cet effet.
- Une HCG très basse doit faire penser à une trisomie 18.
- Un estriol inférieur à 0,1 MoM peut se voir en cas de syndrome de Smith-Lemli-Opitz ou d'ichtyose liée à l'X.

## VALIDITE DES MARQUEURS SERIQUES DU 2° TRIMESTRE

### 1 - Terme du prélèvement :

La prise de sang doit être effectuée de 14 SA révolues à 17 SA + 6 jours pour être remboursée. Une datation précise de la grossesse par échographie est un préalable indispensable pour remplir la fiche de renseignement. Il ne faut pas la faire avant 14 SA car le dépistage n'est plus pertinent avec les marqueurs du 2° trimestre. Certains laboratoires acceptent de réaliser l'examen un peu au-delà de 18 SA, mais on sort alors du cadre strictement réglementaire. On a montré que le dépistage par les marqueurs du 2° trimestre reste pertinent jusqu'au terme de la grossesse mais ce type de démarche est réservé à certains laboratoires de recherche.

### 2 - Grossesses multiples :

On peut théoriquement utiliser les marqueurs sériques dans les grossesses gémellaires mais le seuil de 1/250 conduit alors à réaliser une amniocentèse dans 20% des cas (au lieu de 7% dans les grossesses de singleton, car le laboratoire ne peut distinguer la part de marqueur qui revient à chacun des placentas) avec un risque iatrogène encore accru par la gémellité. Le dépistage doit donc préférentiellement reposer sur la mesure de la clarté nucale dans les grossesses gémellaires\*. Les marqueurs sériques sont totalement inopérants dans les grossesses triples ou plus.

## 3 - Il faut absolument privilégier un calcul de risque intégrant tous les paramètres :

Plusieurs logiciels permettent cette démarche. Il s'agit d'éviter que chacun des items (âge maternel, clarté nucale, marqueurs sériques) s'écartant même de peu de la norme soit le prétexte d'un amniocentèse alors que les autres paramètres sont bons. L'intérêt est de dépister autant de trisomies en divisant par au moins 3 le nombre de prélèvements foetaux. Le résultat rendu par le laboratoire intègre les dosages sanguins et l'âge maternel mais il ne prend pas en compte la clarté nucale même si cet item figure dans la fiche de renseignement du prescripteur. En effet, il n'existe pas actuellement de contrôle de qualité des mesures de clarté nucale et le biologiste n'est pas apte à valider la qualité de cette mesure quand bien même il disposerait des clichés.

L'autre difficulté du calcul intégré avec les marqueurs du 2° trimestre est le délai (en moyenne 1 mois) qui sépare l'échographie de 12 SA et la prise de sang du 2° trimestre.

Pour cette raison on s'achemine dans les mois qui viennent vers la recommandation d'utiliser les marqueurs sériques du 1° trimestre pour le dépistage de la T21, les marqueurs du 2° trimestre étant réservés aux patientes n'ayant pas pu bénéficier des marqueurs du 1° trimestre. Cette proposition déjà formulée par la Haute Autorité de la Santé en juin 2007 n'a pas encore reçu l'aval de la Direction Générale de la Santé (la HAS propose également de ne plus rembourser l'amniocentèse pour le seul âge maternel de 38 ans).

## PERSPECTIVES D'AVENIR (PROCHE)

On dispose de marqueurs sériques de T21 utilisables au 1° trimestre. Il faut renoncer à l'HCG totale et à l'AFP qui perdent en pertinence avant 14 SA et recourir aux chaînes bêta libres de l'HCG et surtout à la PAPP-A (pregnancy associated plasma protein-A) pertinente dès 9 SA et abaissée en cas de T21.

On pourrait dès lors imaginer que la patiente qui souhaite un dépistage de la T21 fait sa prise de sang avant d'entrer dans la pièce où la clarté nucale et l'embryon sont mesurés. Le résultat sanguin est connu quand l'échographie est terminée permettant de réaliser aussitôt le calcul de risque intégré et de proposer à la femme de rentrer chez elle rassurée ... ou de passer dans la salle de biopsie de villosités chorales dont un premier résultat sera rendu dans les 24 heures. Dans ces conditions, il n'est en effet plus nécessaire d'attendre 14-15 SA pour faire une amniocentèse dont le résultat sera connu vers 17 SA. En cas d'anomalie, on peut ainsi interrompre la grossesse par aspiration à 12 SA plutôt que par déclenchement à 17 SA (réduction du coût financier, traumatisme maternel moindre ?).

Les marqueurs sériques du 1° trimestre ne comportant plus l'AFP le dépistage des défauts de fermeture du tube neural ne repose plus que sur l'échographie. Par contre, le dosage de la PAPP-A peut aider au dépistage du syndrome de Cornelia de Lange dans lequel son taux est abaissé.

Le seul frein actuel à ce type de procédure est encore une fois la qualité de mesure de la clarté nucale. Gageons que le ministère de la santé préconisera officiellement l'utilisation des marqueurs sériques du 1° trimestre dès qu'il aura mis au point un système permettant de valider la qualité des échographies du 1° trimestre. Cela ne devrait guère tarder.

\* les dépistages sériques pour les grossesses gémellaires sont réalisés par le Dr F. Muller au Laboratoire de Biochimie Hormonologie du Pr Dominique PORQUET. Unité de Biologie Fœtale - R. Debré - Paris

## COMMENT ET POURQUOI, JE PROPOSE UN CALCUL DE RISQUE INTEGRE DANS LE CADRE DU DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Pr Florence BRETTELE - Service de Gynécologie Obstétrique CHU Hôpital Nord, Pôle femme-Enfant, Marseille

En France, actuellement, depuis 1997, il existe un dépistage des anomalies chromosomiques et morphologiques en trois temps (échographie du premier trimestre, marqueurs sériques au second trimestre, échographie morphologique entre 22 et 24 semaines d'aménorrhée). Cette stratégie, si chaque test est considéré de façon indépendante, génère plus de 10 % (entre 10 et 16 % selon les régions) d'amniocentèses (en cumulant pour chaque méthode le taux de faux positif). Ce taux de faux positif augmente encore si sont ajoutées les amniocentèses réalisées pour âge maternel élevé. Le risque de pertes fœtales en rapport avec la réalisation d'une amniocentèse est estimé entre 0.5 à 1%.

Dans l'immédiat, il semble raisonnable, hormis en cas de clarté nucale (CN) très élevée, d'intégrer les données des 2 premiers examens de dépistage. Cette stratégie permet de dépister 80 % des trisomies 21 pour un taux de faux positif de 5 %<sup>1</sup>. Cette méthode nécessite que la mesure de la clarté nucale soit correctement réalisée. Le praticien qui réalisera ce calcul appréciera la qualité de la mesure de la nuque avant de conseiller la patiente sur l'opportunité du choix de cette méthode. Les critères d'acceptation de la nuque sont détaillés sur la seconde page. Il est donc primordial que les clichés puissent être examinés rétrospectivement. Il existe plusieurs manières de s'assurer de la qualité de la mesure de la clarté nucale. Il est possible par exemple de se référer au score de Herman<sup>2</sup>.

### Critères de HERMAN

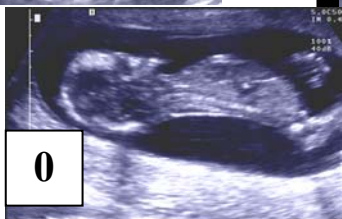
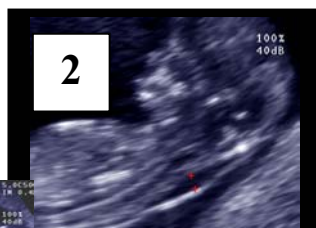
#### Trois critères majeurs (0 ou 2) :

- Coupe sagittale
- Courseur correctement placé
- Visibilité de la clarté de tout le dos



#### Trois critères mineurs (0 ou 1) :

- Position intermédiaire (ni flexion ni extension)
- Fœtus occupe 75% de l'image
- Différentiation de l'amnios
- Score de Herman < 4 : inacceptable
- Score de Herman ≥ 4 : acceptée
- (Score maximum : 9)



Il existe également des sites ou des écoles telle que la Fetal Medicine Foundation qui par l'intermédiaire de logiciels (astraia ou viewpoint) s'assurent régulièrement de la qualité des échographies du 1<sup>er</sup> trimestre. Ces logiciels sont actualisés régulièrement et leur utilisation validée. Ces logiciels calculent le rapport de vraisemblance en évaluant la différence entre l'épaisseur de la CN mesurée et celle attendue au 50<sup>ème</sup> centile pour une longueur crano-caudale (LCC) donnée. Plus cette différence est importante et plus le rapport de vraisemblance est élevé.

La qualité de la clarté nucale peut être également validé par une procédure décrite ou sur des sites dédiés par un organisme agréé par la HAS et du collège français d'échographie fœtale (<https://nuque.epp-echofoetale.fr/>).

### Risque de t21 intégré= risque estimé par les marqueurs sériques x rapport de vraisemblance

#### Par exemple :

Madame A, 30 ans, CN mesurée à 2,6 mm à 12 sa, LCC à 60 mm :

Risque lié à l'âge à 12 sa : 1/388

Risque lié à l'âge et la clarté nucale : 1/646

Rapport de vraisemblance : 2,3

**Risque intégré à 12 sa (âge et CN) : 1/168**

Madame B, 39 ans, CN à 12 sa à 1,5 mm, LCC à 58 mm

Risque lié à l'âge à 12 sa : 1/75

Risque lié à l'âge et la clarté nucale : 1/437

Rapport de vraisemblance : 0,17

→ Marqueurs sériques à 15 sa : 1/100

**Risque intégré à 15 sa (âge, marqueurs sériques et CN) : 1/582**

La patiente n'est bien sûr pas obligée d'accepter ce calcul et peut, quel que soit le résultat, persister dans sa demande d'amniocentèse. Cette approche du risque combiné a été retenue par la Haute Autorité de Santé et est clairement proposée dans les recommandations pour les professionnels de santé : «Comment mieux informer les femmes enceintes» éditées en 2005<sup>3</sup>. Elle a plus récemment été approuvée par la HAS et le CGNOF lors des journées nationales en décembre 2007 à Paris. La HAS ne se prononce cependant pas sur le choix du logiciel à employer pour procéder au calcul de risque intégré.<sup>4</sup>

#### Que proposer aux patientes de plus de 38 ans ?

L'évaluation du risque combiné peut être appliquée aux patientes de plus de 38 ans qui le souhaitent. En effet l'âge a été initialement retenu comme critère de sélection pour la réalisation d'une amniocentèse car c'était le seul disponible avant l'apparition des marqueurs sériques et de l'échographie avec la mesure de la clarté nucale. Or actuellement plus de 70 % des trisomies surviennent chez des femmes de moins de 38 ans. Les marqueurs sériques et la mesure de la clarté nucale permettent également de conseiller les femmes de plus de 38 ans en évaluant leur risque personnel avec une fiabilité dans cette tranche d'âge de près de 90%.

Il serait donc préférable désormais de ne pas parler d'amniocentèse d'emblée. Il faut dès le début de grossesse expliquer aux patientes les possibilités de calcul de risque combiné. Il est en effet plus difficile pour les patientes de recueillir les informations sur le calcul de risque combiné en toute sérénité, lorsque l'indication d'une amniocentèse a déjà été évoquée d'emblée.

#### Et dans un futur proche

Cette approche combinée à cheval entre le 1<sup>er</sup> et le 2<sup>nd</sup> trimestre devrait être remplacée par une approche intégrée au 1<sup>er</sup> trimestre grâce à l'utilisation des marqueurs du 1<sup>er</sup> trimestre, comme cela a été recommandé par la HAS. Il reste à en obtenir la prise en charge par les caisses d'assurance maladie, à équiper ou faire équiper nos laboratoires, à informer les médecins, les patientes, à acquérir des logiciels adaptés, à faire des échographies du 1<sup>er</sup> trimestre de qualité dont les clichés pourront être rétrospectivement vérifiés. Il faudrait aussi ne plus rembourser les amniocentèses indiquées pour un âge maternel (si l'échographie ou les marqueurs n'ont pas été faits). Il ne reste donc plus qu'à tout changer....

<sup>1</sup> Rozenberg P, et al. Down's syndrome screening with nuchal translucency at 12-14 weeks and maternal serum markers at 14-17 weeks : a prospective study. Human Reprod 2002; 17 : 1093-1098. <sup>2</sup> Herman A, et al. Nuchal translucency audit: a novel image-scoring method. Ultrasound Obstet Gynecol. 1998 Dec;12(6):398-403. <sup>3</sup> Comment mieux informer les femmes enceintes ? - Recommandations pour les professionnels de santé. Haute Autorité de Santé 2005. Chapitre X.2 page 94-95. Téléchargeable sur le site de HAS. <http://www.has-sante.fr> <sup>4</sup> Synthèse Evaluation des Stratégies de dépistage de la Trisomie 21, 2007. <http://www.has-sante.fr>

Avec l'avènement des moyens de dépistage précoce de la trisomie 21 (âge maternel, mesure de la clarté nucale rapportée à la longueur crano-caudale, dosage des marqueurs sériques), utilisés seuls ou en calculant un risque qui les intègre, l'examen échographique morphologique du deuxième trimestre de la grossesse est devenu un outil de dépistage mineur de la trisomie 21. La contribution de l'examen échographique du deuxième trimestre au dépistage des fœtus trisomiques a été ainsi considérablement réduite : **la fréquence de la T21 à 22 SA serait ainsi divisée par 10 soit un risque en population générale de 1/7000**. Aucune malformation n'est constante ni spécifique. Le taux d'anomalies morphologiques décelées, chez un fœtus trisomique 21, lors de l'examen échographique du deuxième trimestre est de l'ordre de 28%, définissant la sensibilité globale de cet examen. En sachant que les marqueurs chromosomiques précoces, permettent un dépistage de 80 à 85% des trisomiques 21, seuls 3 à 6% des trisomiques initialement présent à la conception seront dépistés par cet examen. Deux types de signes échographiques morphologiques sont actuellement recherchés dans ce contexte.

### Signes d'appels morphologiques

#### Les "signes majeurs"

Ils justifient à eux seuls la réalisation d'un caryotype foetal et sont fortement sensibles pour le dépistage de la trisomie 21. Ils ont cependant perdus considérablement de leur sensibilité depuis l'utilisation du risque évalué par la clarté nucale et les marqueurs sériques. Les taux de sensibilité donnés ici sont antérieurs à leur utilisation.

**Les cardiopathies congénitales** constituent un très bon signe d'appel d'anomalie chromosomique (30%). Elles représentent l'anomalie morphologique la plus fréquente des trisomies 21, affectant près de 50% des fœtus. **Le canal atrio-ventriculaire** est au premier rang et représente 75% des cardiopathies diagnostiquées chez les trisomiques 21. Devant une cardiopathie congénitale, le risque actuel de trisomie 21, toutes cardiopathies confondues, est d'environ 10%.

**L'atrésie duodénale** est retrouvée chez 7 à 8 % des trisomiques 21. La prévalence de trisomie 21 devant une atrésie duodénale isolée est de l'ordre de 30%.

#### Les "malformations mineures"

Les petits signes d'appels (PSA) du deuxième trimestre ne sont pas des malformations, ils correspondent à des modifications que l'on peut rencontrer plus fréquemment chez des enfants trisomiques comparativement à une population standard. **La découverte d'un PSA concerne donc une population à bas risque.**

Les anomalies du système nerveux central ont un intérêt diagnostique variable. La **ventriculomégalie et les hydrocéphalies** permettent le dépistage de 0,5 à 5% de trisomie 21 selon qu'elles sont isolées ou associées à une autre pathologie. Les kystes des plexus choroïdes, lorsqu'ils persistent après 24 SA, sont rapportés à une trisomie 21 dans moins de 1% des cas.

Les anomalies de la face foetale sont controversées pour leur faible spécificité. Seul un contexte malformatif associé doit les faire retenir pour un dépistage de trisomie 21. **La dysmorphie faciale** caractéristique est de diagnostic très difficile et peu spécifique même avec l'étude en mode 3D de la face foetale. Le profil est plat avec une ensellure nasale peu prononcée. Les **os propres du nez** sont courts, hypoplasiques, dont la mesure est inférieure à la longueur attendue pour le terme moins 2 mm. La bouche est entrouverte avec interposition linguale et éversion de la lèvre inférieure. La **macroglossie** est diagnostiquée échographiquement chez 10% des trisomiques 21 avant 28 SA et 20% après 28 SA. Les oreilles sont courtes, inférieures à moins 2 déviations standards, mesurées en coupes tangentielles. Ce signe est retrouvé chez 80% des trisomiques à l'examen postnatal.

**L'épaississement de la nuque** mesurée entre 15 et 19 SA, sur la coupe transversale du cerveau passant par le cervelet, de la table occipitale externe à la superficie cutanée, permet avec une valeur seuil de 6 mm, une sensibilité de dépistage de 16% de trisomie 21 en population générale. La technique de mesure doit être rigoureuse pour être interprétable.

**Les uropathies**, toutes confondues, constituent un marqueur d'anomalies chromosomiques dont la sensibilité globale est de l'ordre de 12%. L'incidence est plus élevée chez la fille (18%) que chez le garçon (10%). La **pyélectasie ou hypotonie pyélocalcicelle** est plus spécifique de trisomie 21. Elle est pathologique lorsque le diamètre antéro-postérieur des bassins est supérieur à 4 mm avant 20 SA, supérieur à 5 mm entre 20 et 30 SA et supérieur à 7 mm après 30 SA. Elle peut être uni ou bilatérale. **Lorsque la pyélectasie est isolée, la sensibilité de ce signe est faible en population générale, comparable au risque lié à l'âge maternel (0,6%). Une pyélectasie isolée ne paraît donc pas être, au vu des données actuelles, une indication formelle de caryotype foetal car la probabilité de dépister une trisomie 21, sur ce signe, est inférieure au risque foetal lié à l'examen.** Par contre, lorsqu'il existe une, deux ou trois anomalies associées, la prévalence de la trisomie 21 passe respectivement à 15, 45 et 55%.

**L'hyperéchogénicité intestinale** est définie par une masse intestinale hétérogène, mal limitée, dont l'échogénicité est comparable à l'os. Elle correspond dans 5% des cas à une anomalie chromosomique et principalement à une trisomie 21. Le risque est estimé à 1,4% si elle est isolée et augmente d'autant plus qu'il existe une pathologie associée. Sur une population anténatale de trisomique 21, l'hyperéchogénicité intestinale a été retrouvée dans 12,5% des cas.

Les anomalies morphologiques du squelette, bien que de recherche échographique et d'interprétation délicates, peuvent venir compléter le bilan malformatif foetal anténatal. La **brachymésophalangie du cinquième doigt** est retrouvée à l'examen postnatal chez environ 60% des enfants trisomiques 21. Le **gros orteil du pied** est anormalement écarté à plusieurs examens successifs.

## Signes d'appels biométriques

La **longueur fémorale** est le paramètre biométrique de référence pour le dépistage de la trisomie 21. Il est significativement abaissé (< 3<sup>e</sup> percentile) à l'examen postnatal chez 60% des enfants trisomiques 21. Le rapport **fémur observé/fémur attendu** inférieur ou égal à 0,85 permettrait d'obtenir une sensibilité de 17% pour un taux de faux positifs de 5%. Le rapport **fémur/pied** est plus intéressant puisque mesuré inférieur ou égal à 0,88, il permettrait le dépistage de 30 % des trisomies 21 pour un taux de faux positifs de 4%. La combinaison du rapport fémur/pied (seuil 0,85) à l'épaisseur de la nuque (seuil 6 mm) aurait une sensibilité de dépistage de 39%, pour 5% de faux positifs.

La **longueur humérale**, rapportée à la longueur attendue permettrait une sensibilité de dépistage de 29% pour un taux de faux positif de 5% pour un rapport < 0,9. La combinaison des deux paramètres, humérus et fémur courts, améliore la sensibilité (32%) et diminuerait le taux de faux positifs (2,5%)

Les **mesures céphaliques** sont moins discriminantes. Le rapport distance occipito- frontal/diamètre bipariétal < 1,1 dépisterait 18 % de trisomie 21 pour 4% de faux positifs.

## La quantification du risque

Comme pour le premier trimestre où l'on calcule un facteur de risque, **il est nécessaire, lors de la découverte de PSA au deuxième trimestre, de quantifier le risque de trisomie 21** pour éviter la pratique d'amniocentèse inutile dans une population à bas risque. L'**utilisation du rapport de vraisemblance** paraît simple, il s'agit de la valeur par laquelle il faut multiplier le risque avant le test pour obtenir le risque après le test : **RV × R pré-test = Risque post test**. Un RV > 1 majore le risque et un RV < 1 le minore.

## Les petits signes d'appel de T21 et les rapports de vraisemblance

Plusieurs études ont abouti, avec des divergences à calculer des RV pour les PSA.

•La nuque épaisse	
Mesure ≥ 6 mm	RV 17 à 35
•OPN absent ou < 2,5 mm	RV 135
< 2 mm de la longueur attendu	RV
•Fémur – Humérus court	
Fémur mesuré / Fémur attendu < 0,91	RV 2.7
Humérus mesuré / Humérus attendu < 0,90	RV 7.5
•Intestin hyper échogène	RV 5.5 à 6.1
•Hyperéchogénités intracardiaques (mitrales)	RV 4
•Hypotonie pyelocalicielle bilatérale	
Diamètre > 5 mm	RV 1.9
•Kyste plexus choroïdes	RV 1

L'association de plusieurs PSA permet d'optimiser la sensibilité du dépistage. La présence de 3 PSA ou de 2 PSA si la patiente est âgée de plus de 35 ans correspond à un RV de 80.

L'absence de PSA multiplie par 0,3 le risque initial.

## En pratique quotidienne :

**1. Il y a consensus pour 1 RV négatif : LR = 0,3 en l'absence de petits signes d'appel (PSA).**

Intérêt chez les patientes :

- à risque limite
- aux antécédents de fausse couche.
- en cas de facteur de risque > 1/250 chez une patiente ne souhaitant pas d'amniocentèse
- couples hypofertiles
- absence d'examen au 1<sup>er</sup> trimestre ou de triple test

**2. Dans une population à bas risque la découverte d'1 seul PSA ne doit pas être retenu...**

**3. Dans une population à risque limite (risque combiné entre 1/250 et 1/1000) la découverte de PSA présente un intérêt accru. En effet en fonction de l'âge, des antécédents un nouveau calcul du risque doit être envisagé. (Découverte de 2 PSA chez une femme de 35 ans ou si absence d'OPN ou devant une nuque épaisse).**

**4. L'information parentale.**

- La patiente doit être informée du pourquoi de l'échographie du T2.
- La découverte de PSA nécessite donc une approche différente par le médecin de l'information à apporter aux parents. Cette information doit être claire et compréhensible et intervenir dans la modulation du risque afin de permettre au couple de se déterminer. Selon le niveau de l'échographie il ne faut pas hésiter à se référer à un niveau supérieur pour confirmer ces PSA.
- Discuter la date de l'amniocentèse en fonction du risque estimé. Pertinence et risques de l'amniocentèse au troisième trimestre.

## Conclusion

L'échographie morphologique anténatale peut s'inscrire actuellement dans un programme de dépistage de la trisomie 21 en population générale en complétant l'évaluation du risque défini par les marqueurs précoces.

Les anomalies morphologiques mineures constituent autant de signes qui doivent conduire à un examen échographique complet puisque la sensibilité augmente de façon significative si elles sont associées.

Les objectifs de l'échographie sont de préciser le risque de trisomie 21 lorsque les marqueurs précoces (CN ou dépistage sérique) sont considérés à risque augmenté ou devant une ou plusieurs anomalies morphologiques diagnostiquées. Elle peut mieux définir les indications de réalisation d'un caryotype foetal et éviter des situations inconvenues d'annonce de pathologies à des couples dont le risque foetal est en fait inférieur au risque de pertes fœtales liées à l'amniocentèse.

L'enquête 2004 de l'ONG « Handicap International » retrouve 65% des familles déclarant que l'annonce du handicap a été mal faite (contre 59% en 2003), voire très mal faite pour 43 % d'entre elles. Améliorer l'annonce ne permettra jamais d'éviter la douleur psychique immédiate mais doit préserver l'avenir de l'enfant et de sa famille. Premier maillon d'une nouvelle existence marquée du sceau du handicap, elle comprend deux temps : la révélation et l'élaboration d'un nouveau projet de vie.

## La révélation

Les *inévitables* sentiments de bascule, l'ébranlement, la violence des émotions ressenties expliquent les réactions immédiates mais passagères de révolte, de colère ou à l'inverse de sidération, de prostration.

Les parents sont assaillis par :

- *des images préconçues du handicap* : images archaïques « d'infirmes » sans rapport avec la réalité des futures incapacités annoncées, laissant les parents sans voix, trop préoccupés à maîtriser le flot d'émotions qui les submergent (effet de sidération) pour pouvoir entendre le contenu de la révélation (filtrage émotionnel sélectif aux informations). Ces images s'entrechoquent et se nourrissent des représentations du handicap de chacun des parents. Socialement, l'image de la trisomie 21 (le mongolisme) est particulièrement connotée négativement à l'inverse de maladies beaucoup plus graves qui bénéficient d'un bon impact médiatique (ex : myopathies et Téléthon). Le seuil de tolérance immédiat à la différence est très variable d'une famille à une autre, dépendant des images véhiculées par l'histoire familiale ou/et l'environnement culturel et religieux.

- *leur vulnérabilité aux stress*: la révélation ré-active la notion globale de différence : l'image de son propre corps, l'estime de soi est ébranlée. Chacun des parents, à partir de sa sécurité personnelle, pourra reconnaître ou non, derrière la différence de son enfant, un petit être humain.

Se réveille également les vulnérabilités aux épreuves de la vie, aux traumatismes personnels anciens mal métabolisés sans rapport avec la notion même de handicap : deuil récent ou ancien, doutes ou échecs personnels, professionnels, conflits familiaux actuels ou enfouis et oubliés. Les émotions suscitées par la découverte du handicap recrutent des émotions analogues rattachées à ces blessures anciennes. Les réactions à l'annonce peuvent être alors sans aucune mesure avec la gravité objective de la déficience observée, secondaire à cette « contamination émotionnelle » active mais non conscientisée à ce moment là..

**La priorité est toujours à accorder à la famille et au bébé sur l'information à délivrer, en s'appuyant sur les modalités décrites dans les circulaires de 1985 et 2002 :**

**Informers, révéler, accueillir les réactions,**

**Autoriser l'expression des émotions pour permettre dans un second temps la reprise de la pensée, de la réflexion, du questionnement sur le présent, l'avenir! ...**

## L'élaboration d'un nouveau projet de vie.

• **En anténatal**, les liens imaginaires et symboliques pour le père, associés à des liens physiques pour la mère, sont remis en question. Une grossesse différente s'organise aboutissant à leur décision de poursuite ou à d'interruption de la grossesse.

• **En post natal**, la révélation ou la confirmation du diagnostic posé en anténatal rompt le charme de la « préoccupation maternelle primaire » installée en fin de grossesse. Immédiatement, les parents se posent la question de l'investissement ou non de l'enfant en des termes assez proches de ceux posés par l'existence d'une maladie létale. Les parents accomplissent en cet instant une réévaluation de leur capacité à élever un tel enfant. Avant ou après la naissance, il s'agit chaque fois pour les parents d'initier un mouvement volontaire conscient « d'adoption » d'un enfant qu'ils n'attendaient pas (humanisation du bébé trisomique).

• **Pour « l'humaniser »** ils vont se soutenir :

- **du projet initial d'enfant** : pour adopter ce nouvel enfant, lutter contre les images préconçues, maîtriser la vulnérabilité au stress les parents s'appuient sur le désir qui sous-tendaient cette naissance en s'appuyant sur le projet initial d'enfant.

Si ce projet résiste (85% des cas), les parents, après un moment de flottement (de quelques heures à quelques jours), vont lui sourire, le porter, le voir comme il est là et non comme on voudrait le leur montrer. Handicap et enfant ne sont pas confondus même si le message contenu dans l'annonce a bien été entendu mais pas encore assimilable. Les parents vivent dans l'actualité du nouveau né et de leur parentalité, dans une construction de liens entre le bébé d'avant l'annonce et le bébé actuel.

- **du bébé lui-même** : par ses potentialités et ses compétences il possède des capacités de parentalisation de ses géniteurs. Par sa seule présence, son premier regard il lui est possible de rencontrer ses parents, de les charmer et ainsi de briser le mur qui s'est érigé entre lui et leur représentation.

- **des professionnels** : le regard porté par l'équipe sur le bébé et sa famille conditionnera le regard des parents.

Se sentir respecté dans son rythme de rencontre avec le bébé, soutenu dans ses interrogations, informer des aides possibles à moyen et long terme construisent le lit d'un projet possible d'avenir. Ceci suppose :

- une cohérence d'équipe qui passe par le partage des informations délivrées aux parents
- des rencontres répétées avec des professionnels de référence :
  - médecin qui a suivi la grossesse, non culpabilisé d'une erreur de dépistage,
  - un pédiatre connaissant le développement des enfants trisomiques
  - l'équipe de suivi à mettre en place avant la sortie (généraliste, pédiatre, kinésithérapeute, Camsp ...)

Dans le cas où ces points d'appui sont insuffisants, après avoir soutenu la rencontre, et seulement après, pourra être abordée la possibilité de confier l'enfant en adoption.

<sup>1</sup> V.Mirlesse. Les annonces anténatales. Devenir 2007 ; 9 : 223-41

Même lorsque les conditions optimales ont été réunies, la première annonce constitue pour les parents un moment particulièrement violent et douloureux, souvent déterminant dans leur attitude ultérieure, et dont le souvenir restera profondément marqué. Elle n'est cependant que le premier temps de l'accompagnement car tout ne peut et ne doit être dit d'emblée. Une succession d'entretiens va ensuite permettre de reprendre et de préciser peu à peu les informations concernant la pathologie, les possibilités thérapeutiques et le pronostic en fonction de l'évolution et de la compréhension des parents.

Même si elle est faite par un interlocuteur privilégié, cette information ne se conçoit pas sans un véritable accompagnement qui implique, lui, l'ensemble des soignants et des rééducateurs qui vont peu à peu se mettre en place.

### **La période qui suit la révélation : une attention bienveillante**

Cette période est particulièrement difficile pour les parents, les réactions peuvent être diverses, elles doivent être connues et anticipées par les soignants pour ne pas s'enfermer dans le drame avec le couple. Elles sont un chemin nécessaire pour que les parents parviennent à élaborer un projet pour leur enfant.

### **Que souhaitent les parents ?**

- 1) La totalité de l'information,
- 2) Le plus tôt possible,
- 3) Etre les premiers décideurs pour l'enfant,
- 4) Etre près de leur enfant,
- 5) Etre assurés que l'enfant reçoit les meilleurs soins possibles,
- 6) Qu'on leur dise "Que faire au chevet de leur enfant".

Il faut bien entendu répondre aux questions, pas forcément à toutes d'emblée, et parfois par des questions du type : "Avez-vous entendu parler de ce handicap ? Qu'en connaissez-vous ?"

Il faudra savoir communiquer autour des incertitudes et des certitudes.

Lorsque le diagnostic est posé, on l'expliquera en des termes accessibles aux parents, en s'adaptant à leurs questions et en insistant sur la variabilité d'expression de la maladie et du handicap à venir.

Il est préférable d'amener les parents à prendre conscience des possibilités et des difficultés de leur enfant, au fur et à mesure qu'elles émergent. Il convient également de les amener à observer et à favoriser le développement de celui-ci. Dans tous les cas, faire part aux parents des limites des connaissances et de l'imprévisibilité dans le domaine pronostic n'est pas préjudiciable à la relation entre les parents et les soignants bien au contraire.

### **Il faudra aussi savoir préserver l'avenir.**

Il est important de mettre un accent sur les compétences de l'enfant et le rôle que ses parents peuvent jouer dans son évolution, en évitant tout jugement définitif sur un état ultérieur. Il s'agit de leur présenter alors la diversité des prises en charge possibles pour leur enfant et pour eux-mêmes.

L'ensemble des mesures prises pour préparer la sortie de l'enfant, soit du service de néonatalogie, soit de la maternité, doit permettre de poursuivre son accompagnement et celui de ses parents afin d'éviter une rupture préjudiciable dans la prise en charge.

### **La sortie d'hospitalisation, un projet à élaborer ensemble**

Dans ce contexte de sortie, l'information médicale doit être claire et complètement accessible aux parents. Le médecin doit s'attacher à vérifier que l'information est bien comprise. Elle doit se faire en prenant le temps avec un médecin disponible. Le pédiatre de maternité est initialement l'interlocuteur privilégié. Dans un deuxième temps, il pourra faire appel à un spécialiste qui complètera les informations et qui établira avec les parents un programme de suivi sur le plan médical et sur le plan développemental pour l'enfant.

### **Les différents aspects médicaux spécifiques, la prise en charge et le suivi pourront être abordés :**

Les étapes du suivi médical comportent les premiers mois de vie des explorations para cliniques : échographie cardiaque, échographie abdominale, échographie rénale. Contrôle systématique métabolique en particulier thyroïdien et hématologique. Organisation d'une consultation génétique pour l'enfant et sa famille. Durant les premières années, les examens médicaux s'attacheront à dépister les troubles sensoriels : exploration de l'audition, examen ophtalmologique ; consultations médicales régulières aux dates habituelles, avec examen clinique complet, et surveillance plus particulière de l'état général et nutritionnel, de la croissance staturo-pondérale, de l'évolution psychomotrice.

Surveillance des infections à répétition. Vaccinations aux dates habituelles.

### **Divers services et professionnels pourront apporter leur aide ultérieurement**

Les parents doivent être informés de la possibilité de rencontrer s'ils le désirent certains de ces intervenants dès le séjour du nouveau né en maternité ou en néonatalogie. Il peut s'agir :

- de leur médecin traitant ;
- de l'équipe du service de protection maternelle et infantile (PMI)
- de l'équipe d'un centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP) chargé d'une part de garantir le suivi et d'autre part d'assurer la prise en charge des enfants de 0 à 6 ans. Dans le cadre du CAMSP un bilan de développement peut être effectué régulièrement, la prise en charge peut être coordonnée, et la guidance parentale organisée ;
- d'un service d'éducation et de soins spécialisés à domicile (SESSAD) précoce, avec lequel le CAMSP travaille souvent à partir de 3 ans, afin de soutenir l'intégration scolaire ;
- des associations regroupant des parents d'enfants en situation de handicap.

**Certains de ces intervenants doivent pouvoir se mettre en contact avec l'équipe hospitalière pour assurer la continuité de la prise en charge. Par ailleurs au cours de leur cheminement, les parents seront progressivement informés de l'existence et du rôle de la Maison du Handicap (MDPH) chargée de la reconnaissance du handicap de l'enfant âgé de 0 à 20 ans, et qui sera en mesure le cas échéant d'attribuer une allocation d'éducation pour enfant handicapé (AEEH), qui également pourra accompagner l'enfant durant toute sa scolarité, et participer activement à l'orientation la plus judicieuse selon le projet établi.**

**La trisomie 21 est la cause la plus fréquente de handicap mental de l'enfant.** La naissance d'un enfant porteur de trisomie 21 est donc un événement relativement fréquent puisqu'on estime qu'une femme en âge de procréer a actuellement un risque d'environ 1/700 de donner naissance à un enfant trisomique. Ce risque qui augmente en fonction de l'âge de la mère (de 1/1600 entre 20 et 25 ans jusqu'à 1/46 après 45 ans) justifie de proposer une amniocentèse à toute femme enceinte au delà de 38 ans, en cas de triple test douteux, ou devant la découverte de signes évocateurs à l'échographie fœtale. Le diagnostic anténatal par amniocentèse d'une trisomie 21 chez le fœtus, permettant à la femme enceinte de demander, si elle le souhaite, une interruption médicale de grossesse, la situation à laquelle on doit faire face lors de la naissance d'un enfant T21 est très différente selon que ce diagnostic aura été fait en anténatal et exposé aux futurs parents qui auront pris la décision de poursuivre la grossesse, ou au contraire sera annoncé à la naissance et même parfois après quelques jours de vie.

**Lorsque le diagnostic est confirmé en anténatal** après réalisation d'une amniocentèse qui reste le seul examen permettant un diagnostic de certitude, il aboutit le plus souvent à une demande d'interruption médicale de grossesse. Dans certains cas cependant et pour différentes raisons les parents souhaitent poursuivre la grossesse. Dans cette situation, il sera important de rechercher attentivement l'existence éventuelles de malformations associées, notamment cardiaques, qui aggravent le pronostic. Dans un second temps et avant la naissance du bébé (naissance qui ne justifie pas de transfert de la patiente vers une maternité spécialisée), il sera important d'apporter aux futurs parents toutes les informations sur les structures de type CAMSP (centre d'action médico-sociale précoce) ou autres pouvant accompagner et aider le développement de l'enfant ainsi que sur les associations de parents auprès desquelles ils pourront trouver une écoute et un soutien ainsi que des conseils et informations pratiques. Un soutien psychologique et une guidance devront également être mis en place précocement si possible par un praticien en lien avec la structure qui assurera le suivi de l'enfant. Ce suivi qui dans un premier temps prendra la forme d'un accompagnement, devra être programmé et débuté dès la naissance.

**Lorsque le diagnostic est suspecté à la naissance** notamment chez des enfants de mères jeunes chez qui l'amniocentèse n'a pas été proposé de part l'absence de facteur de risque, le problème initial est de confirmer le diagnostic par la réalisation d'un caryotype et de rechercher des malformations associées qui pourraient mettre en jeu le pronostic vital. Si la confirmation génétique est absolument indispensable de part

le caractère parfois trompeur de la dysmorphie, il en est de même des examens complémentaires qui justifient que même en l'absence de problème néonataux, un transfert du nouveau né vers une unité de néonatalogie soit envisagé. Le délai nécessaire à la confirmation du diagnostic génétique étant de quelques jours, il est indispensable que durant cette période les parents ne soient pas laissés à l'écart des doutes de l'équipe médicale. Les parents devront être vus rapidement dans les heures suivant l'accouchement. Les premiers mots concernant la suspicion d'une anomalie génétique pouvant expliquer certaines particularités cliniques du nouveau né, et la nécessité de pratiquer des examens complémentaires, sont particulièrement importants. Ils doivent être prononcés par un médecin expérimenté éventuellement accompagné d'un psychologue spécialisé qui reverra et accompagnera les parents durant cette période. Là encore un contact rapide avec une équipe de type CAMSP sera particulièrement utile pour associer dès l'annonce diagnostique un projet thérapeutique qui permettra aux parents de se projeter dans l'avenir. Dans ce cas de figure, l'orientation vers des associations de parents ne pourra s'envisager qu'après confirmation génétique de la trisomie. Cette situation, malgré tous les efforts et toute l'empathie des équipes soignantes, aboutit malheureusement le plus souvent, au déclenchement d'une procédure d'abandon de ces nouveaux nés.

**Le dernier cas de figure concerne l'évocation tardive du diagnostic** qui a pu échapper à l'équipe de maternité. Dans cette situation où ce sont parfois les parents eux mêmes qui suspectent le diagnostic, le traumatisme est intense et durable. En l'absence de procédure d'abandon, il est impératif qu'au sortir de la maternité ou de l'unité de néonatalogie et avant le retour à domicile, un suivi thérapeutique soit mis en place et organisé de manière concrète afin de ne pas donner aux parents l'impression d'être abandonnés et livrés à eux mêmes. La période d'hospitalisation aura d'ailleurs été mise à profit pour identifier dans l'entourage familial des personnes ressources qui auront participé aux premiers entretiens et faciliteront ce retour. Face à ce bébé différent mais plutôt facile et en l'absence de problèmes surajoutés (malformations cardiaques, ...) le rôle principal de l'équipe de soins sera avant tout d'être à l'écoute des parents et de les aider à s'approprier cet enfant qui ne répond pas aux critères de l'enfant imaginé. Cette guidance thérapeutique des parents est indispensable pour éviter de basculer dans un « activisme thérapeutique » délétère pour l'enfant. Néanmoins elle devra être couplée à une surveillance médicale du développement neuro et psychomoteur afin de proposer dès que nécessaire mais pas trop tôt à cet enfant, une prise en charge pluridisciplinaire et des stimulations adaptées.

## ACCOMPAGNEMENT PRECOCE DU NOUVEAU-NE TRISOMIQUE ET DE SA FAMILLE

Marie Noëlle PALOUZIER Kinésithérapeute - Psychomotricienne – Montpellier

**Pourquoi envoyer un bébé trisomique dès les premières semaines chez un kinésithérapeute ou psychomotricien spécifiquement formé à cette démarche ?** Il ne s'agit pas à proprement parler de rééduquer mais plutôt d'accompagner une famille et son nouveau-né en difficulté. Cette famille a été confrontée très précocement au handicap de leur tout-petit, avant même que le processus d'attachement familial n'ait pu se mettre en jeu dans des conditions favorables.

**Comment aider une famille sans faire écran à son accès à la parentalité ? Comment mettre en lumière les capacités de ce bébé ?** Il nous faut être "observateur" plutôt que spectateur du

groupe familial, (re)créer un dialogue qu'un corps très hypotonique, très peu réactif spontanément, peine à établir et donc, donner un confort, un 'arrière-fond' [André Bullinger. Genève - CH] tant à la famille qu'au corps du bébé, pour une co-construction de qualité qui sera à l'origine d'une mise en lumière des capacités du petit.

Un partage (dont le porter n'est qu'un faible composant) approprié va pouvoir composer avec les insuffisances, favoriser la contenance familiale qui, elle-même, suppléera et atténuera les inappropriations de l'enfant. Mis en condition et en position de prouver ses capacités émergentes, il pourra faire la preuve de sa propre valeur et progresser.

Nous, association départementale loi 1901, sommes un regroupement de parents d'enfant porteur de trisomie 21 et de professionnels (psychologue, psychomotricien, orthophoniste) et nous avons pour objet d'accueillir toute personne concernées par la trisomie 21.

Nous existons depuis 30 ans à l'initiative de parents qui souhaitaient voir leur enfant mieux intégré dans la société.

Nous appartenons à une fédération d'associations départementales identiques (vous trouverez ci-après les coordonnées des associations de la région PACA) et notre siège national est à Saint Etienne.

Nous avons actuellement 50 familles adhérentes et 50 familles sympathisantes réparties sur nos 3 antennes : Marseille (siège), Aix en Provence, Arles.

Notre projet est de mettre en œuvre tous les moyens nécessaires à l'intégration sociale totale ou partielle de la personne porteuse de trisomie 21.

Nous avons donc **deux axes de travail principaux l'un tourné vers les personnes concernées par la trisomie 21 soit les parents au sens large et les personnes porteuses de trisomie 21 et l'autre tourné vers «les corps constitués»** soit le corps médical et paramédical, l'administration sociale, l'éducation nationale, la formation professionnelle et donc les possibilités de travail et enfin les organismes sportifs et culturels.

Le champ est donc très vaste. Nous essayons donc à la fois de répondre aux sollicitations et de communiquer en permanence sur l'intégration sociale de la personne porteuse de trisomie 21.

**L'accueil des parents peut se faire dès l'annonce d'un diagnostic anténatal.**

Avec beaucoup de modestie et d'humilité, nous sommes capables de prendre le temps d'écouter, sous forme de rencontre sur le lieu de leur choix, le désarroi, de compléter leurs premières informations par la présentation de «la vie quotidienne d'une personnes porteuse de trisomie 21 en 2008».

L'idée est d'apporter un éclairage à ces parents pour leur permettre de prendre leur décision quant à la suite à donner.

**L'accueil se fait aussi à la naissance de l'enfant porteur de trisomie 21, plus ou moins longtemps après.**

Là, nous nous présentons réciproquement, nous expliquons ce que nous pouvons apporter, proposons une rencontre avec d'autres parents ou un psychologue de l'association et restons toujours à disposition pour toute information.

Notre association est convaincue de l'intérêt d'une prise en charge précoce du bébé porteur de trisomie 21 soit un éveil physique par kinésithérapie dès 3 mois puis une prise en charge orthophonique dès 12 mois et un éveil psychomoteur à la suite de la kinésithérapie vers 18 mois. L'idée est de solliciter rapidement les compétences du bébé pour faciliter le développement de son potentiel.

Ceci reste une proposition de prise en charge qui n'a de sens que sous le regard de confiance et d'amour que portent les parents à l'enfant. Les qualités humaines de l'environnement familial sont essentielles à l'épanouissement de l'enfant.

Nous pouvons accompagner les parents ainsi au gré des demandes d'information, d'aide pour l'intégration en halte garderie, crèche, et à l'école. Nous sommes une association «ressource» tout au long de l'évolution de l'enfant porteur de trisomie 21 et des parents.

Nous proposons donc régulièrement des rencontres conviviales ou des réunions sur divers thèmes (la fratrie, l'intégration scolaire, le sport...).

Pour les adolescents et adultes porteurs de trisomie 21, nous proposons un «club» qui leur permet de se retrouver mensuellement et de réaliser des activités de leur choix accompagnés par un éducateur.

Nous accompagnons l'intégration au collège et travaillons à la question de la formation professionnelle adaptée et en milieu ordinaire ainsi qu'à l'accès à une vie professionnelle.

A nouveau, notre idée est de tout mettre en œuvre pour accompagner le projet d'intégration sociale totale ou partielle de la personne porteuse de trisomie 21 en milieu ordinaire.

**Le deuxième axe de travail est un travail de représentation, d'information, de «lobbying», de communication auprès des pouvoirs publics (Conseil général, Conseil régional, mairies de Marseille, Aix en Provence et Arles, éducation nationale).**

Nous animons des heures de formation aux écoles d'infirmières et de sage femme de l'Hôpital Nord ainsi qu'à l'Institut de Formation en Soins Infirmiers de la Blancarde à Marseille.

Notre confiance en la personne porteuse de trisomie 21 et notre réflexion permanente pour améliorer la qualité de l'intégration sociale nous amène à multiplier les partenaires et les situations de rencontres et d'informations sur les différents aspects de la Trisomie 21. Nous ne sommes pas encore gestionnaires de service mais sommes porteurs d'un projet de Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés.

Notre appartenance à une fédération d'associations départementales nous permet de partager nos compétences, nos projets en particuliers avec Trisomie 21 Vaucluse, Trisomie 21 Var et Trisomie 21 Gard.

### QUELQUES ADRESSES :

Site : [www.trisomie21-france.org/](http://www.trisomie21-france.org/)

Trisomie 21 Bouches du Rhône : 06 72 74 50 14

Trisomie 21 Var: tel/fax 04 94 36 13 79 – Site : [www.geist83.org](http://www.geist83.org)

Trisomie 21 Vaucluse: tel/fax: 04 90 86 11 45  
[geist21vaucluse@wanadoo.fr](mailto:geist21vaucluse@wanadoo.fr)

Trisomie 21 Gard : tel / fax : 04 66 84 14 37 [geist21.gard@freesbee.fr](mailto:geist21.gard@freesbee.fr)