



Nathalie  
Jugnet-Lacoste

Gynécologie - Obstétrique

## Le dépistage des anomalies chromosomiques :



**Une anomalie chromosomique est une modification du nombre ou de la structure des chromosomes, dont la plus connue est la trisomie 21. Il en existe beaucoup d'autres, dont certaines sont incompatibles avec la vie et sont souvent à l'origine de fausse-couche du premier trimestre.**

Pour évaluer ce risque potentiel chez votre bébé, un dépistage vous sera proposé au premier trimestre, c'est le **RISQUE COMBINÉ DU PREMIER TRIMESTRE**: il s'agit d'un calcul statistique qui permettra de vous donner une probabilité de risque, à partir de 3 éléments :

- votre âge
- la mesure de la nuque pratiquée lors de l'échographie du premier trimestre (vers 12 SA), par un médecin spécialiste formé et accrédité pour cette mesure
- le dosage sanguin de certains facteurs et hormones liées à la grossesse (marqueurs sériques).

Le résultat sera transmis à votre médecin, qui vous en donnera le taux : si le risque est évalué à plus de 1/ 250, votre bébé est considéré comme à risque, et vous pouvez bénéficier d'autres examens de diagnostic. Ce test de dépistage doit vous être proposé, mais n'est pas obligatoire.

Le seul examen permettant un diagnostic précis des anomalies chromosomiques est **l'AMNIOCENTESE** : il s'agit d'une ponction de liquide amniotique (sous contrôle échographique). C'est un geste assez simple et rapide, mais il faut savoir qu'il existe un risque de fausse-couche, évalué à environ 1%. Les résultats vous seront délivrés en une quinzaine de jours. Il existe la possibilité d'avoir un résultat partiel plus rapide (FISH), en 48h, portant uniquement sur les chromosomes 13, 18 et 21, non remboursé par la sécurité sociale, et devant toujours être validé par le résultat définitif.

Depuis peu, et pour éviter les risques éventuels de l'amniocentèse, existe le **DEPISTAGE NON INVASIF DE LA TRISOMIE 21**: il s'agit d'une simple prise de sang, qui permet de retrouver de l'ADN foetal dans le sang maternel, et d'évaluer à plus de 99% le risque de trisomie. Ce test n'est pour le moment pas remboursé, et coûte actuellement 390 euros.

A qui s'adresse le DPNI ?

- les patientes dont le risque combiné du premier trimestre est supérieur à 1/250, avec une nuque normale
- les patientes présentant une grossesse multiple (dans ce cas le dépistage du premier trimestre est peu fiable)
- toutes les patientes qui le souhaitent, sauf en cas d'anomalie échographique où l'amniocentèse est plus indiquée.