

Diagnostic prénatal

Brochure
d'éducation
publique



La Société
des obstétriciens
et gynécologues
du Canada

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

De deux à trois p. cent des bébés qui naissent présentent une forme d'anomalie congénitale majeure. La probabilité que des problèmes dus à une division anormale du matériel génétique (chromosomes) surviennent augmente avec l'âge de la mère. Dans environ 50 p. cent des cas, ce type de problème est lié au syndrome de Down, caractérisé par la présence d'un troisième chromosome sur la paire de chromosomes 21 (trisomie 21). L'autre moitié des anomalies chromosomiques est attribuable à des problèmes de diverses natures. Bon nombre de ces désordres chromosomiques ont des conséquences graves pour le bébé et peuvent même causer son décès à la naissance. L'incidence du syndrome de Down et autres problèmes chromosomiques augmente avec l'âge de la mère. À 35 ans, le risque est d'environ un cas sur 200. C'est à partir de cet âge que l'on offre un examen direct des cellules embryonnaires.



L'amniocentèse

L'amniocentèse est un examen par lequel les cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus sont examinées afin d'observer la disposition des chromosomes du fœtus. Cet examen est offert vers la 15^e semaine de grossesse et les résultats sont disponibles de deux à trois semaines plus tard. Cet examen comporte un risque de perte fœtale d'environ 1 sur 200 ou 0,5 p. cent.

Le prélèvement des villosités choriales

Certains centres offrent également de pratiquer un prélèvement des villosités choriales (PVC) pouvant donner des résultats assez semblables, et ce plus tôt au cours de la grossesse. Le risque de perte fœtale est légèrement plus élevé avec un PVC qu'avec une amniocentèse.

Un bon nombre des femmes qui sont admissibles à l'amniocentèse ou au prélèvement des villosités choriales choisissent de ne pas subir ces examens en raison des risques de fausse couche. Ces femmes, et des femmes plus jeunes souhaitant être rassurées, peuvent recevoir le test de dépistage sérologique (examen du sang maternel). Ce test est possible parce que certaines substances fabriquées par le fœtus passent dans le sang maternel. On procède habituellement à cet examen vers les 15^e ou 16^e semaines de grossesse en prélevant une petite quantité de sang d'une veine du bras de la mère, afin de mesurer le niveau de certaines hormones présentes dans le sang.

L'amniocentèse est offerte aux femmes qui semblent présenter un risque élevé après avoir subi le dépistage par analyse du sang maternel.

Le dépistage simple

Le dépistage simple permet de déterminer le taux d'alphafœtoprotéine (AFP). Si celui-ci est élevé, il suggère un risque accru de spina bifida (le spina bifida peut aussi être détecté, vers la 18^e semaine de grossesse, au moyen d'une échographie dans environ 95 pour cent des cas). Un faible niveau d'AFP suggère un risque accru du syndrome de Down. Ce test permettra de dépister environ 30 p. cent des cas de syndrome de Down.

Double dépistage

On peut obtenir plus d'information à l'aide d'un double dépistage, soit la mesure de l'AFP et celle de la gonadotrophine chorionique humaine (HCG). La combinaison de ces deux tests permettra de déceler approximativement 60 p. cent des cas de syndrome de Down dans les nouveau-nés.

Triple dépistage

Un triple dépistage mesurant l'AFP, l'HCG et l'œstriol (une hormone produite par le placenta), améliore le taux de détection jusqu'à environ 70 p. cent.

Des niveaux d'hormones faibles ou élevés ne signifient pas nécessairement que le fœtus présente une anomalie. Il se peut que le fœtus soit tout simplement plus jeune ou plus âgé qu'on le croyait, qu'il y ait plus de deux fœtus ou qu'il existe d'autres conditions en rapport avec ces niveaux anormaux.

Outre le syndrome de Down et les anomalies du tube neural, telles que le spina bifida, un petit nombre d'autres problèmes chromosomiques peuvent être détectés par ce type de dépistage. La disponibilité de ces tests varie d'une province à l'autre. Quand ces tests peuvent être effectués, ils ne sont pas nécessairement couverts par les ministères provinciaux de la santé. Conséquemment, les patientes devront déboursier des frais pour subir ces examens. Actuellement, toutes les provinces assument les frais du dépistage de l'AFP; certaines provinces assument ceux du double dépistage, si non, le coût est d'environ 40 \$. Quant au triple dépistage, il en coûte environ 80 \$ lorsque la province n'en défraye pas le coût.

Le prélèvement des villosités choriales est offert vers la 10^e semaine de grossesse. Il consiste en l'insertion d'une aiguille dans l'utérus en vue de prélever un échantillon du tissu qui se développera dans le placenta.

L'amniocentèse sera habituellement offerte vers la 15^e semaine. Ce test nécessite l'insertion d'une aiguille pour réaliser une ponction du liquide amniotique qui entoure le fœtus.

Le prélèvement de villosités choriales (PVC) et l'amniocentèse peuvent être offerts :

- aux femmes qui auront 35 ans ou plus au moment de l'accouchement;
- aux couples qui ont déjà un enfant atteint d'une anomalie

congénitale ou dont les familles présentent certaines anomalies congénitales;

- aux femmes dont les résultats à d'autres tests sont anormaux (échographie ou examen du sang maternel).

Il faut compter une à deux semaines pour obtenir les résultats du PVC. Un couple dont le fœtus est affecté devra alors prendre une décision quant à la poursuite de la grossesse vers la 12e semaine de la période de gestation.

RISQUE D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES CHEZ LES ENFANTS NÉS VIVANTS

Âge de la mère (ans)	Risque pour le syndrome de Down	Risque total d'anomalies chromosomiques*
20	1/1 667	1/526
21	1/1 667	1/526
22	1/1 429	1/500
23	1/1 429	1/500
24	1/1 250	1/476
25	1/1 250	1/476
26	1/1 176	1/476
27	1/1 111	1/455
28	1/1 053	1/435
29	1/1 000	1/417
30	1/952	1/384
31	1/909	1/384
32	1/769	1/323
33	1/625	1/286
34	1/500	1/238
35	1/385	1/192
36	1/294	1/156
37	1/227	1/127
38	1/175	1/102
39	1/137	1/83
40	1/106	1/66
41	1/82	1/53
42	1/64	1/42
43	1/50	1/33
44	1/38	1/26
45	1/30	1/21
46	1/23	1/16
47	1/18	1/13
48	1/14	1/10
49	1/11	1/8

*47 xxx exclus pour les 20 à 32 ans (données non disponibles). Modifié à partir des sources suivantes : Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM. Chromosomal abnormality rates at amniocentis and in live-born infants. JAMA 1983;249(15):2034-38 (33 à 49 ans). Ce tableau a été reproduit avec la permission de JAMA. Hook EB. Rates of chromosomal abnormalities at different maternal ages. Obstet Gynecol 1981;58(3):282-85.

Pour ce qui est de l'amniocentèse, deux à trois semaines sont nécessaires pour obtenir les résultats. Un couple dont le fœtus est affecté devra alors prendre une décision quant à la poursuite de la grossesse vers les 18e ou 19e semaines de la période de gestation.

L'amniocentèse et le PVC sont couverts par les régimes d'assurance-santé des provinces, mais la disponibilité varie d'une région à l'autre.

Le dépistage sérologique

Le dépistage sérologique (simple, double ou triple) se fait habituellement vers les 15e ou 16e semaines, et il faut compter d'une à deux semaines pour obtenir les résultats. Ce test ne permet pas de dire si le bébé est ou non atteint d'un problème chromosomique, mais il donne plutôt une estimation du risque, par exemple pour une femme de 20 ans ou pour une femme de 40 ans. Le couple doit alors déterminer s'il désire poursuivre avec d'autres tests et attendre à nouveau quelques semaines avant d'obtenir les résultats. Si le test est anormal, vous pouvez discuter de vos options avec votre prestataire de soins. Ces délais s'appliquent aussi à un problème détecté grâce à l'examen échographique qui est réalisé vers la 18e semaine. Le moment le plus tardif pour interrompre une grossesse varie d'une province à l'autre. C'est généralement entre la 20e et la 24e semaine.

Une décision concernant un diagnostic prénatal doit être prise au début de la grossesse. La plupart des provinces offrent des consultations génétiques pour aider à prendre la décision de subir un examen prénatal effractif. Un couple devrait prendre une décision concernant le dépistage par examen du sang maternel après avoir réfléchi à ce qu'il ferait si les résultats laissaient supposer qu'il y ait un problème.

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada promouvoit la santé optimale des femmes par le leadership, la collaboration, la formation, la recherche et la défense des intérêts des femmes dans l'exercice de la profession. Ce dépliant a été révisé et endossé par le Comité d'éducation publique. Ce dépliant n'est pas destiné à remplacer, à dicter ni à définir de façon complète l'évaluation et le traitement par un médecin qualifié. Il est destiné uniquement à aider les patientes qui recherchent de l'information générale sur un sujet donné. Ce document fut imprimé par la SOGC (avril 2001). Toute reproduction, en entier ou en partie, est strictement défendue.



La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada
780, promenade Echo, Ottawa (Ontario) K1S 5R7
Tél. : 613-730-4192
Télec. : 613-730-4314
1-800-561-2416
www.sogc.org

Une partie des fonds provenant de la vente de ce dépliant sera versée à la



FONDATION CANADIENNE
DE LA SANTÉ DES FEMMES