

**Faculté de Médecine
Ecole de Sages-femmes**

2014-2015

**Trisomie 21, dépistage combiné, prélèvements
foœtaux :**

**Etat des lieux de l'information retenue par les
patientes au premier trimestre de grossesse à
l'HME de Limoges.**

Présenté et soutenu publiquement le 26 Août 2015

par

Amélie DETRE

Née le 07 Mai 1991 à Limoges

Maître de mémoire : Anaïs GRANGIER
Guidant du mémoire : Vincent FOURGEAUD

Remerciements

Je remercie,

Anaïs Grangier, Conseillère en génétique, pour avoir accepté d'être ma Directrice de mémoire et de m'avoir soutenue, conseillée et orientée tout au long de ce travail.

Bérénice Hébrard, Conseillère en génétique, pour m'avoir également conseillée et accompagnée.

Vincent Fourgeaud, Sage-Femme enseignant, pour m'avoir guidée et encouragée.

Valérie Gagneraud pour son aide et son soutien.

Tous les échographistes de l'HME de Limoges pour avoir rendu possible mon enquête en distribuant les feuillets d'information aux patientes.

Madame Sophie Martinez, Sage-Femme Cadre à l'HME de Limoges, pour m'avoir autorisée de réaliser mon étude dans le service de consultation du Diagnostic Prénatal.

Ma famille et mes amis pour leur soutien permanent durant ces quatre années d'étude.

Droits d'auteurs



Cette création est mise à disposition selon le Contrat : « **Attribution-Pas d'Utilisation Commerciale-Pas de modification 3.0 France** » disponible en ligne : <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/fr/>

Table des matières

Introduction	7
1. La trisomie 21	9
1.1. Définition	9
1.2. Epidémiologie	9
1.2.1. Principales données concernant la trisomie 21	9
1.2.2. L'âge maternel, un facteur de risque important	10
1.2.3. Principales données concernant le dépistage combiné du premier trimestre	10
1.3. Origines de la trisomie 21	10
1.4. Symptomatologie	11
1.5. Evolution	13
1.5.1. Le retard mental	13
1.5.2. Le retard staturo-pondéral	14
1.5.3. Le développement psychomoteur	14
1.5.4. L'insertion sociale	15
1.5.5. Le pronostic vital	16
2. Le dépistage de la trisomie 21	17
2.1. Chronologie du dépistage	17
2.1.1. Les marqueurs sériques maternels	17
2.1.2. La clarté nucale	18
2.1.3. Les différentes méthodes de dépistage	19
2.1.4. Les différentes méthodes de diagnostic	20
2.2. Les méthodes actuelles de dépistage en 2014	21
2.3. Le dépistage combiné en pratique	22
3. L'information	24
3.1. Aspects législatifs	24
3.1.1. Le droit à l'information	24
3.1.2. Le devoir d'informer	25
3.2. Information et dépistage de la trisomie 21	26
3.2.1. De multiples informations	26
3.2.2. La complexité de l'information en pratique	27
3.2.3. La diffusion de l'information à l'Hôpital Mère-Enfant (HME) de Limoges	28
4. Protocole de recherche	30
4.1. Schéma d'étude	30
4.2. Intérêt de l'étude	30
4.3. Variables étudiées	30
4.4. Méthode de recueil des données :	31
4.4.1. Information des gestantes :	31
4.4.2. Déroulement de l'étude :	31
4.4.3. Méthode d'exploitation des données :	32
5. Résultats de l'étude	33
5.1. Description de la population étudiée	33
5.1.1. Nombre de questionnaires réalisés	33
5.1.2. Caractéristiques de la population	33
5.1.2.1. Age des patientes	33
5.1.2.2. Nationalité des patientes	34
5.1.2.3. Origine ethnique des patientes	34
5.1.2.4. Catégories socio-professionnelles	35
5.1.2.5. La gestité	36
5.1.2.6. Le recours à l'AMP (aide médicale à la procréation)	36
5.1.2.7. Information orale reçue	36
5.1.2.8. Information écrite reçue	37
5.1.2.9. Patientes ayant réalisé le dépistage du premier trimestre de grossesse	38

5.1.2.10. Patientes ayant reçu d'autres sources d'informations	38
5.2. Connaissances des gestantes sur le dépistage	39
5.2.1. Le droit de refuser le dépistage.....	39
5.2.2. La présentation du résultat du dépistage	39
5.2.3. Connaissances nécessaires pour choisir le dépistage	40
5.2.4. Connaissances des patientes selon la gestité.....	41
5.2.4.1. D'un point de vue quantitatif.....	41
5.2.4.2. D'un point de vue qualitatif.....	41
5.2.5. Connaissances des patientes selon la catégorie socio-professionnelle	42
5.2.5.1. Concernant la trisomie 21 :	42
5.2.5.2. Concernant le dépistage combiné :.....	43
5.2.5.3. Concernant les prélèvements fœtaux :	44
5.2.5.4. Concernant les connaissances globales des patientes :	44
5.3. Satisfaction des gestantes de l'information écrite	45
5.3.1. Concernant la feuille de consentement :	45
5.3.2. Concernant la brochure du CNGOF :.....	46
5.4. Connaissances insuffisantes des patientes	47
5.4.1. Concernant la trisomie 21	47
5.4.2. Concernant le dépistage combiné de la trisomie 21	48
5.4.3. Concernant les prélèvements fœtaux	48
5.4.4. Connaissances totales (sur 20 points)	49
5.5. Comparaison du niveau de connaissances global sur 20 points des patientes	50
5.5.1. Selon l'origine ethnique.....	50
5.5.2. Selon le recours ou non à l'AMP pour la grossesse actuelle	51
5.5.3. Selon le recours à d'autres sources d'informations	51
5.6. Brochure d'information du CNGOF.....	52
5.6.1. Distribution de la brochure	52
5.6.1.1. Selon la gestité.....	52
5.6.1.2. Selon la catégorie socio professionnelle.....	52
5.6.1.3. Selon le recours ou non à l'AMP pour la grossesse actuelle.....	53
5.6.2. Niveau de connaissances	53
5.7. Préférence du mode de rendu des résultats	54
6. Analyse et Discussion	55
6.1. Description de la population.....	55
6.2. Confrontation des hypothèses	57
6.2.1. Hypothèse principale	57
6.2.2. Deuxième hypothèse	58
6.2.3. Troisième hypothèse.....	60
6.2.4. Quatrième hypothèse.....	62
6.3. Discussion sur les connaissances insuffisantes des patientes.....	64
6.3.1. Concernant la trisomie 21	64
6.3.2. Concernant le dépistage combiné.....	65
6.3.3. Concernant les prélèvements fœtaux	67
6.4. Information et connaissance des patientes	69
6.4.1. Information orale.....	69
6.4.2. Information écrite.....	69
6.4.3. Niveau de connaissance et brochure	72
6.5. Préférences du mode de rendu des résultats	73
6.6. Les points forts et les points faibles de l'étude.....	75
6.6.1. Les points forts	75
6.6.2. Les points faibles et les limites de l'étude	75
6.7. Propositions d'amélioration de l'information.....	77
6.7.1. Répétition d'explications et délai de réflexion.....	77
6.7.2. Contenu des informations	78

6.7.3. Le rendu des résultats	79
Conclusion	80
Références bibliographiques	81

Introduction

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et la première cause de retard mental en France [1]. Depuis 1997, plusieurs tests de dépistage, de plus en plus sensibles, ont fait leur apparition dans le but de dépister les fœtus ayant un risque d'être porteur de trisomie 21. D'un point de vue médical, ces dépistages proposés à toutes les patientes enceintes, ont permis de diminuer considérablement le nombre de prélèvements invasifs (amniocentèse et biopsie de trophoblaste). Ceci a eu pour effet de diminuer le nombre de pertes fœtales étant donné qu'il existe un risque de 1% de fausse couche après un prélèvement in utéro d'après le Conseil National des Gynécologues Obstétriciens Français (CNGOF) [2].

Parmi les nombreux moyens de dépistage proposés à la population générale, le dépistage combiné du premier trimestre de grossesse, apparu après l'arrêté du 23 juin 2009, semble le plus sensible pour dépister les fœtus les plus à risque d'être atteints de trisomie 21. Ce dernier n'est pas obligatoire, mais il est proposé à toutes les gestantes. Depuis 2011, les sages-femmes sont habilitées à le prescrire et à en communiquer les résultats. Pour le réaliser, le consentement éclairé de la patiente est primordial puisqu'il peut aboutir à un prélèvement invasif, puis à une éventuelle interruption médicale de grossesse (IMG). Il faut donc une information complète et loyale, afin que la patiente puisse faire un choix libre et éclairé.

Concernant ce dépistage, l'information qui en découle se heurte à plusieurs problématiques que j'ai rencontrées dans ma pratique d'étudiante sage-femme:

- C'est un test compliqué qui nécessite une information compréhensible qui est délicate et difficile à expliquer.
- La possibilité de procéder à ce test a une limite dans le temps, en effet il est réalisable entre 11 semaines d'aménorrhée (SA) et 13 SA et 6 jours. Ainsi, le délai de réflexion pour la patiente est court ; l'information doit lui être délivrée le plus tôt possible.
- La consultation médicale initiale est de courte durée, ce qui laisse peu de temps pour expliquer la trisomie 21, le dépistage, les prélèvements fœtaux et répondre à leurs interrogations. De plus, beaucoup d'informations sont délivrées dans le même temps sur d'autres sujets.
- Les résultats sont compliqués à comprendre pour les patientes.

Aujourd'hui, nous ne savons pas si l'information est réellement claire, loyale et appropriée ; c'est pourquoi nous avons souhaité répondre à la question suivante : quelles sont les connaissances des femmes enceintes suivies à l'Hôpital de la Mère et de l'Enfant (HME) de Limoges, au moment de la réalisation du test, concernant la trisomie 21, le dépistage combiné et les prélèvements fœtaux ?

Les objectifs de l'étude sont d'évaluer les connaissances des patientes sur ces trois sujets ainsi que la pertinence de la brochure informative distribuée à l'HME de Limoges.

Plusieurs hypothèses en découlent, telles que :

- La majorité des gestantes de l'HME de Limoges ont les connaissances nécessaires pour choisir de manière libre et éclairée le dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre de grossesse.
- Les multigestes ont des connaissances concernant le dépistage de la trisomie 21, supérieures, d'un point de vue quantitatif et qualitatif, à celles des primigestes.
- Le niveau de connaissance des patientes, sur la trisomie 21, son dépistage au 1^{er} trimestre de grossesse, et sur les prélèvements fœtaux est différent selon leur catégorie professionnelle.
- Les femmes enceintes suivies à l'HME de Limoges satisfaites de la brochure distribuée sont minoritaires.

Dans la première partie du mémoire, nous allons aborder la trisomie 21, ses méthodes de dépistage et de diagnostic, son information d'un point de vue législatif, ainsi que celle délivrée à l'HME de Limoges. Dans un second temps, nous développerons la méthodologie concernant l'étude. La troisième partie présentera les principaux résultats de l'enquête. Nous terminerons par l'analyse et la discussion des résultats pour ensuite donner des propositions d'amélioration concernant l'information.

1. La trisomie 21

1.1. Définition

La trisomie 21 fut d'abord connue sous le nom de syndrome de Down, suite à la description des similarités cliniques des personnes porteuses de trisomie 21 par un médecin Britannique, le Docteur John Langdon Down [3]. Jusqu'à un passé récent, elle était également appelée « mongolisme ».

L'homme, s'il n'est pas porteur d'une anomalie chromosomique de nombre, possède 46 chromosomes organisés en 23 paires, soit 22 paires de chromosomes aussi appelés « autosomes », communs aux deux sexes, classés par taille de la plus grande à la plus petite, et une paire de chromosomes déterminant le sexe, également appelée « gonosomes ». Le terme de trisomie signifie qu'un chromosome entier, s'il s'agit de trisomie complète, ou qu'un fragment de chromosome, si elle est partielle, existe en trois exemplaires.

Le chromosome 21 est le plus petit chromosome et compte environ 300 gènes. Le syndrome de Down s'explique par la présence d'un troisième chromosome 21 surnuméraire qui sera responsable d'un déséquilibre de l'ensemble du génome et de l'organisme. Cette anomalie chromosomique a été décrite en 1959 par Jérôme Lejeune [4]. Elle est la plus fréquente chez l'homme. Actuellement, 50 000 personnes sont atteintes de trisomie 21 en France, 400 000 en Europe et 8 millions dans le monde [5].

1.2. Épidémiologie

1.2.1. Principales données concernant la trisomie 21

La prévalence de la trisomie 21 à la naissance est de 1/2000 en France selon les sources de l'Institut National de la Prévention et de l'Éducation pour la Santé (INPES) [6].

La prévalence qu'un fœtus soit atteint de la trisomie 21 est de 1/700 personnes en France [7].

Le nombre de fœtus atteints de trisomie 21 est constant. En revanche, le nombre de personnes vivantes porteurs de cette anomalie chromosomique diminue du fait de l'existence du dépistage anténatal qui s'est étendu au niveau national ces dernières années.

1.2.2. L'âge maternel, un facteur de risque important

La probabilité d'avoir un enfant porteur de la trisomie 21 augmente avec l'âge [6] :

- A 20 ans le risque est estimé à 1/1500
- A 30 ans il est de 1/900
- A 35 ans, il se situe à 1/350
- A 40 ans le risque est de 1/100

1.2.3. Principales données concernant le dépistage combiné du premier trimestre

En 2010, 30 % des femmes enceintes ont bénéficié du dépistage combiné du premier trimestre de grossesse. En 2011, plus de 50 % des femmes ont bénéficié de cet examen permettant l'intégration de la mesure de la clarté nucale, suite à l'augmentation du nombre d'échographistes ayant reçu un agrément [8].

De plus, grâce à la pratique de ce dépistage et des deux autres réalisés au deuxième trimestre de grossesse, une baisse de 36 % des caryotypes fœtaux entre 2008 et 2010 (83596 en 2008 à 55568 en 2010), ainsi qu'une diminution des pertes fœtales suite à la diminution des prélèvements fœtaux ont pu être observés en France [8].

1.3. Origines de la trisomie 21

Il existe trois types d'anomalies chromosomiques qui expliquent la présence de ce chromosome surnuméraire :

- Une trisomie 21 libre et homogène est retrouvée dans 92 % des cas de trisomie 21 [9]. Elle met en évidence un caryotype composé de 47 chromosomes, dont 3 chromosomes 21 indépendants sont présents dans toutes les cellules. En général l'origine de cette trisomie est retrouvée avant la fécondation. Un des deux gamètes¹

¹. Un gamète est une cellule germinale (reproductrice) mâle ou femelle (spermatozoïde ou ovule).

(soit maternel, soit paternel) possède deux chromosomes 21 au lieu d'un seul. Elle est due à la non disjonction « accidentelle » des chromosomes 21, le plus souvent lors de la première division méiotique (non disjonction des chromosomes homologues) ; parfois elle se produit lors de la deuxième division méiotique (non disjonction des chromatides sœurs) [Annexe 1 et 2] [10].

- Une trisomie 21 par translocation¹ est retrouvée dans 5 % des cas de trisomie 21 [9]. Dans 95 % de ces cas il s'agit d'une translocation Robertsonienne ou « fusion centrique ». C'est une translocation du chromosome 21 surnuméraire sur un autre chromosome acrocentrique², soit sur son bras court, soit au niveau de son centromère. Cet autre chromosome appartient soit au groupe D, correspondant aux chromosomes 13,14 et 15, soit au groupe G, correspondant aux chromosomes 21 et 22. Le plus fréquemment, une translocation sur les chromosomes 14 et 21 est retrouvée. Dans 5% de ces cas il s'agit d'une translocation réciproque qui correspond à la translocation du bras long du chromosome 21 avec n'importe quel autre chromosome [Annexe 3] [10].
- Une trisomie 21 dite en mosaïque est retrouvée dans 3% des cas de trisomie 21 [9]. Elle se définit par la coexistence, dans des proportions variables selon les tissus, de deux populations cellulaires dont l'une est porteuse de trisomie 21 et l'autre sans anomalie chromosomique. Elle s'explique par la non disjonction des chromosomes 21 lors des premières divisions cellulaires (« accident mitotique ») du zygote initial qui peut être soit normale (46,XX ou 46,XY) soit atteinte de trisomie 21 homogène (47,XX +21 ou 47,XY +21). Les effets phénotypiques peuvent varier en fonction des cellules porteuses de trisomie 21.

1.4. Symptomatologie

Le phénotype est variable mais il associe toujours un retard intellectuel et une dysmorphie faciale [9].

Chez les nouveaux-nés, le diagnostic clinique est difficile, mais une hypotonie marquée et une hypotrophie peuvent être facilement observables permettant ainsi au clinicien de

¹ . Une translocation est un remaniement chromosomique entre 2 chromosomes qui ne feront plus qu'un.

² . Acrocentrique se dit d'un chromosome dont le centromère est situé près d'une extrémité.

rechercher d'autres signes évocateurs, comme par exemple une difficulté à la succion liée à une macroglossie ou la présence d'un pli palmaire unique.

D'autres signes cliniques chez les nouveau-nés peuvent être observés et seront les mêmes chez le nourrisson et chez le grand enfant. Ces individus peuvent alors présenter une dysmorphie associant :

- Un visage rond et plat ;
- Un crâne petit avec un occiput plat ;
- Une nuque courte, plate, et large avec un excès de peau ;
- Des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors ;
- Un épicanthus¹ bilatéral ;
- Un hypertélorisme² ;
- Des tâches de Brushfield (petites tâches blanchâtres, rondes, peu irrégulières), surtout sur les iris clairs ;
- Un strabisme ;
- Une blépharite³ ;
- Un nez court, une racine du nez plate, et des orifices ouverts vers l'avant ;
- Des oreilles petites et rondes, avec des lobes petits, et un repli au niveau du bord supérieur de l'oreille ;
- Une bouche petite, des lèvres épaisses, et une macroglossie dont la langue est protruse ;
- Un abdomen large et proéminent avec un diastasis⁴ des droits et une hernie ombilicale ;
- Une main large, des doigts courts (surtout le pouce et l'auriculaire). Souvent le pli palmaire unique est accompagné d'une clinodactylie⁵ du cinquième doigt et d'une brachymésophalangie⁶;

¹ . Un épicanthus est un repli vertical de la peau qui s'étend de la paupière supérieure à la base du nez.

² . Un hypertélorisme est une augmentation de distance entre deux organes. Ici, cela concerne les yeux.

³ . Une blépharite correspond à une inflammation du revêtement cutané de la paupière.

⁴ . Un diastasis désigne la séparation pathologique de deux os parallèles au niveau de leurs extrémités.

⁵ . Une clinodactylie signifie une déviation latérale des doigts.

⁶ . Une brachymésophalangie est un raccourcissement de la deuxième phalange des doigts.

- Un pied large, petit, avec des orteils courts et un écartement important entre les deux premiers orteils ;
- Une peau sèche.

À ce syndrome dysmorphique s'associent très souvent des malformations viscérales. Les plus fréquentes sont les malformations cardiaques (dans plus de 40 % des cas) en particulier au niveau du canal atrio-ventriculaire pouvant provoquer des décès néonataux [10]. Il s'agit des communications inter ventriculaires et des communications inter-auriculaires. Ces enfants peuvent aussi présenter des malformations digestives dont la plus fréquente est l'atrésie duodénale. Les anomalies osseuses sont également évocatrices surtout celles au niveau du bassin avec la diminution des angles acétabulaires et iliaques mais aussi la brièveté de la 2ème phalange du 5ème doigt, ainsi que l'absence de la 12ème côte. On remarque également un retard à la maturation osseuse.

1.5. Evolution

1.5.1. Le retard mental

Il est quantifié par le quotient intellectuel (QI). On le constate dès l'âge de quatre ans chez l'enfant porteur de l'anomalie chromosomique. Le quotient intellectuel moyen d'un adulte porteur de trisomie 21 est de 50. Environ 86,5 % des individus trisomiques 21 ont un QI compris entre 30 et 65, ce qui correspond à une déficience mentale moyenne ; 8 % ont une déficience mentale profonde avec un QI inférieur à 30 ; et 5,5 % ont une déficience mentale très légère avec un QI compris entre 65 et 79 [11].

Le retard mental dépend des facteurs génétiques et environnementaux de l'individu. Ainsi, il a pu être constaté qu'une trisomie 21 partielle affecte moins le QI qu'une trisomie 21 complète. De façon plus générale, la déficience intellectuelle est dépendante de la quantité de matériel génétique surnuméraire. De plus l'éducation précoce et la qualité de la prise en charge de l'enfant tendent à diminuer ce retard.

Les individus atteints de trisomie 21 progressent, ce qui leur permet une bonne adaptation sociale, malgré quelques troubles du langage, d'autant plus qu'en général la compréhension est bien meilleure que l'expression.

La progression du niveau mental d'un trisomique 21 est curvilinéaire, c'est-à-dire que la progression de l'âge mentale croît de 0 à 15 ans, mais beaucoup plus lentement que chez un sujet ordinaire avec un ralentissement entre 15 et 30 ans avant une stagnation. De plus, des périodes de « régression » ont pu être observées. Ainsi, un enfant porteur de trisomie 21 apprend continuellement, tout comme un enfant non atteint de trisomie 21 mais de façon plus lente. Le vieillissement d'un individu porteur de cette anomalie paraît plus important car il est plus brutal que chez un individu ordinaire.

Il existe également à long terme, un risque de démence sénile proche de la maladie d'Alzheimer. En effet les personnes trisomiques 21 de plus de 35 ans ont un risque de 30 à 40 % de développer cette pathologie car ils présentent tous des lésions histologiques cérébrales de la maladie d'Alzheimer (plaques et dégénérescence neurofibrillaire) à partir de 30 ans [12].

1.5.2. Le retard staturo-pondéral

Le poids à la naissance est identique chez un nouveau-né lambda que chez celui porteur d'une trisomie 21. La surveillance de la courbe pondérale chez l'enfant et chez l'adulte trisomiques 21 est capitale. En effet, leur tendance au surpoids ou à l'obésité peut entraîner des pathologies sévères telles que des troubles ostéo-articulaires ou des troubles métaboliques.

A long terme, il existe un retard statural et une surcharge pondérale. A l'âge adulte, la taille moyenne chez un homme atteint de trisomie 21 est d'environ 155 cm et chez la femme de 145 cm [11]. Une surveillance de la croissance chez l'enfant est nécessaire pour intervenir en cas de cassure de la courbe. La petite taille des trisomiques 21 est surtout dépendante de leur hypotonie musculaire.

1.5.3. Le développement psychomoteur

Chez tous les trisomiques 21 l'apprentissage se fait plus lentement que chez les individus ordinaires. L'entourage doit faire preuve de patience. Par exemple, la station assise est acquise avec du retard soit vers l'âge de 1 an. La continence apparaît elle aussi plus tardivement, en moyenne vers l'âge de 4-5 ans. Elle varie en fonction de l'éducation. Quant à

la puberté, elle, commence plus précocement avec la modification des caractères sexuels secondaires vers l'âge de 10 ans.

1.5.4. L'insertion sociale

Elle se fait en fonction de l'environnement familial, de l'aide reçue, de la prise en charge médicale et du retard psychomoteur de l'enfant trisomique 21.

Entre 1 et 5 ans, un enfant atteint de trisomie 21 fait de nombreux progrès aussi bien sur le plan moteur, que sur le plan mental (par exemple, il commence à manger seul, à marcher). Cette nouvelle acquisition motrice va lui permettre d'avoir une certaine autonomie pour communiquer avec sa famille et s'ouvrir au monde extérieur. Ceci lui permettra d'acquérir le langage par la suite.

Vers l'âge de 6 ans, ils entrent à l'école primaire. Ils ne sont pas scolarisés plus tôt en raison des difficultés à l'acquisition de la continence qui ne se situe que vers l'âge de 5 ans. En général, la scolarisation en milieu classique est fortement conseillée pour que l'enfant soit stimulé par les autres enfants ordinaires. Bien sûr, le niveau doit être adapté à ses compétences... c'est pourquoi les enfants atteints de trisomie 21 sont généralement dans des classes avec des enfants qui n'ont pas le même âge (plus petits) ou dans des classes spécialisées. C'est à cet âge que l'enfant s'ouvre réellement au monde extérieur, car souvent, il y a une tendance à la surprotection de la part de la famille.

L'adolescence est une période délicate pour un individu ordinaire, et le reste pour un individu atteint de trisomie 21. Ils s'interrogent aussi sur leur avenir, leur sexualité, et leur vie professionnelle. Des troubles du comportement et des troubles de l'humeur (violence, agressivité) peuvent apparaître à ce stade de la vie et ainsi nuire à l'insertion sociale. De plus, des changements vont avoir lieu au niveau de leur scolarité. N'ayant pas le niveau pour continuer un enseignement secondaire classique (collège et lycée), l'orientation la plus fréquente va être l'Institut Médico-Educatif (IME) qui permet de dispenser une éducation et un enseignement spécialisé. Il en existe de nombreux en France [13]. C'est à cette période que l'enfant quitte le domicile familial, car il va en général à l'internat. Il apprend donc à vivre seul, à gérer son argent, à s'orienter professionnellement tout en étant aidé et conseillé par ses éducateurs.

En fonction des activités dont a bénéficié un individu atteint de trisomie 21, il sera plus ou moins autonome à l'âge adulte. Ainsi, un individu porteur d'une trisomie 21 peut parvenir à vivre seul, à avoir une activité professionnelle... Toutes ces possibilités s'offrent à lui mais dépendent aussi de nombreux facteurs comme l'éducation, la personnalité, l'entourage familial, tout comme son patrimoine génétique sans tenir compte de son chromosome surnuméraire.

1.5.5. Le pronostic vital

Il dépendra de l'existence de cardiopathies et de malformations digestives ainsi que du risque accru de leucémie, 20 fois supérieur à celui de la population générale [7].

Environ 40 % des nouveaux-nés atteints de trisomie 21 présentent une malformation cardiaque, mais aujourd'hui, des traitements médicaux et chirurgicaux sont proposés et mis en place [11]. Les individus atteints de trisomie 21 sont également sujets aux pathologies endocriniennes tel que le diabète, l'hypothyroïdie.

Le vieillissement est précoce mais l'espérance de vie a été améliorée du fait d'une prise en charge adaptée. Ainsi, en 1929, les trisomiques vivaient en moyenne 9 ans. A la fin des années 50, l'espérance de vie se situait autour de 20 ans. Actuellement plus de 90 % d'entre eux dépassent l'âge d'un an, et l'espérance de vie est supérieure à 55 ans [12].

2. Le dépistage de la trisomie 21

2.1. Chronologie du dépistage

Dans les années 1980, le dépistage reposait uniquement sur les données anatomiques fœtales obtenues lors de l'échographie du deuxième trimestre comme des anomalies cardiaques, digestives, de la face... De nombreuses découvertes ont été faites depuis, dans le but d'améliorer la sensibilité et la spécificité de cette analyse de risque.

2.1.1. Les marqueurs sériques maternels

Un certain nombre de marqueurs biochimiques dosés dans le sang maternel se sont avérés utiles dans ce dépistage :

- L'HCG (hormone chorionique gonadotrope) découverte en 1987, qui a été remplacée en 1990 par le dosage plus sensible des protéines β -HCG (fraction bêta libre de l'hormone chorionique gonadotrope) [14]. Elles sont sécrétées par le syncytiotrophoblaste, dont le taux est plus élevé au premier trimestre pour une femme dont le fœtus est atteint de trisomie 21.
- L' α -foetoprotéine qui est sécrétée par le foie et l'intestin du fœtus. Son taux augmente jusqu'à 30 SA. Lorsque le fœtus est atteint de trisomie 21, son taux est inférieur à la moyenne. Un taux élevé de cette protéine dans le sang maternel permet également la suspicion d'une anomalie de fermeture du tube neural [15].
- L'oestriol non conjugué (u-E3), découvert en 1988, qui est une hormone stéroïde dont l'origine est strictement fœtale [15]. Chez une femme dont le fœtus présente cette anomalie chromosomique, le taux sérique d'u-E3 est inférieur à la normale.
- La PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A) d'origine trophoblastique. Elle peut être dosée entre 7 SA et 12 SA. Son taux est plus bas en cas de trisomie 21.

D'autres marqueurs sériques sont utilisables au premier trimestre de grossesse mais les techniques d'analyse ne sont pas encore au point, ne permettant pas leur utilisation systématique. Il s'agit des inhibines A et B, d'origine placentaire, qui sont augmentées en cas de trisomie 21 et corrélées au taux d'HCG. Leur efficacité est nulle une fois le terme de 14 SA dépassé ainsi que la specific pregnancy b, qui est une glycoprotéine qui serait diminuée dans

le cas de cette anomalie chromosomique [14 ; 15]. Le choix des marqueurs pour le calcul de risque est fonction de leur indépendance, de leur sensibilité et de leur spécificité. Ainsi, les marqueurs retenus pour le dépistage de la trisomie 21 foétale sont :

- L' α -foetoprotéine
- La fraction libre de la b β ta HCG
- La PAPP-A
- Et l'oestriol

2.1.2. La clarté nucale

En 1990, l'hyperclarté nucale au 1er trimestre est corrélée à une trisomie 21 [9]. La clarté nucale (CN) est l'espace sous cutané entre la peau et les tissus mous au niveau de la nuque du fœtus. Cette espace est physiologique et diminue après le premier trimestre de grossesse. Cette mesure très précise doit être réalisée entre 11 et 13 SA et 6 jours lorsque le fœtus a une longueur cranio caudale (LCC) comprise entre 45 et 84 millimètres. Plus cette zone est épaisse, plus le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21 augmente. Cependant il existe des faux positifs avec une clarté nucale augmentée, et des faux négatifs avec une clarté nucale diminuée [16]. De plus, il est à noter qu'une augmentation importante de cette clarté nucale, supérieure ou égale au 95ème percentile (sur les courbes prenant en compte la valeur de la CN en fonction de la LCC), peut être associée à d'autres pathologies telles que des cardiopathies fœtales, ou des dysplasies squelettiques ... [17 ; 18].

Depuis 2009, seul un échographiste agréé et donc ayant un numéro d'identifiant à un Réseau de Santé en Périnatalité (RSP) peut effectuer ces mesures utilisées dans le dépistage de la trisomie 21 [12]. La mesure de la CN associée à l'âge maternel a prouvé son efficacité dans le dépistage de la trisomie 21.

Ces deux mesures (CN et LCC) associées au dosage des marqueurs sériques rendent le dépistage plus sensible et plus spécifique.

2.1.3. Les différentes méthodes de dépistage

Entre 1985 et 1990, s'est développée une technique permettant de dépister la trisomie 21 sur plusieurs critères [8]. Elle repose sur le dosage des marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre qui sont :

- Le taux de beta HCG
- L' α -foetoprotéine
- L'oestriol

Ce dosage doit avoir lieu au deuxième trimestre de grossesse, entre 14 semaines d'aménorrhées (SA) et 17 SA et 6 jours. Il permet d'évaluer le risque statistique de trisomie 21 fœtale en prenant en compte l'âge maternel et le poids maternel.

Ainsi, en comparant la distribution des valeurs des marqueurs chez les femmes ayant donné naissance à un enfant trisomique et chez celles ayant donné naissance à un enfant non atteint, ce modèle mathématique a permis d'évaluer le risque pour chaque femme enceinte de donner naissance à un enfant atteint de cette anomalie chromosomique. Cette pratique a été officialisée en France en 1997.

Avec la découverte de la mesure de la CN associée à un risque que le fœtus soit atteint de la trisomie 21, est apparu le dépistage « séquentiel » ou « intégré ». Il prend en compte :

- Les mesures de la CN et de la LCC réalisées au premier trimestre de grossesse,
- L'âge maternel,
- Le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre de grossesse

En 2009, est apparu le dépistage du premier trimestre, appelé également dépistage « combiné » associant :

- L'âge maternel
- Les mesures de la CN et la LCC au cours de l'échographie du premier trimestre de grossesse entre 11 SA et 13 SA et 6 jours (30% des fœtus trisomiques 21 ont une CN épaisse) [8],

- Le dosage des marqueurs sériques maternels du premier trimestre (entre 11SA et 13SA et 6 jours) : PAPP-A et fraction libre de la bêta HCG.

2.1.4. Les différentes méthodes de diagnostic

Le dépistage de la trisomie 21 peut amener à réaliser d'autres investigations pour aboutir à un diagnostic. Ainsi, différents types de prélèvements fœtaux existent :

- Le prélèvement de villosités chorales ou biopsie de trophoblaste, a été développé en France à partir de 1982 [19]. Il permet d'obtenir une analyse en génétique chromosomique et/ou moléculaire dès la 11ème SA [20]. Pour le diagnostic d'une trisomie 21 fœtale, seront utilisés soit l'examen direct puisque les cellules cytotrophoblastiques permettent une analyse des mitoses spontanées sans culture préalable ; soit l'étude du caryotype fœtal après culture cellulaire du prélèvement ; soit l'analyse en Hybridation In Situ Fluorescente (FISH) des chromosomes 13, 18, 21, X et Y.
- Le prélèvement de liquide amniotique permet lui aussi des analyses génétiques du fœtus dont l'étude du caryotype fœtal. L'amniocentèse ultraprécoce est réalisée entre 13 et 15 SA, l'amniocentèse précoce entre 16 et 20 SA et l'amniocentèse tardive au-delà de 20 SA [19 ; 20]. Mais la 17ème SA est la période la plus optimale car le rapport de cellules fœtales desquamées sur amniocytes dans le liquide amniotique est le plus favorable [19]. Pour le diagnostic d'une trisomie 21 fœtale, seront utilisés l'étude du caryotype fœtal après culture cellulaire ou l'analyse en FISH des chromosomes 13, 18, 21, X et Y.
- Le prélèvement de sang fœtal a été réalisé pour la première fois en 1983, en France par Daffos [19]. Il est utilisé dans un but diagnostique mais aussi dans un but thérapeutique pour les « transfusions in utero ». Le prélèvement peut être réalisé à partir de 18 SA jusqu'au terme de la grossesse.

Un contrôle échographique est nécessaire, quel que soit la méthode, pour vérifier le terme, la présentation et déterminer le point de ponction. Les différentes techniques ne sont pas dépourvues d'innocuité. Il existe un risque de rupture prématurée des membranes, de fausses couches spontanées (l'amniocentèse induit un risque de 0,5 à 1%), et d'infections [2].

Il existe plusieurs indications pour la réalisation d'un caryotype fœtal prise en charge par la Sécurité Sociale qui sont [21 ; 22] :

- Depuis 1997, une grossesse à risque de trisomie 21 fœtale égal ou supérieur à 1/250.
- Depuis l'arrêté du 23 juin 2009, l'âge maternel seul supérieur ou égal à 38 ans n'est plus une indication systématique. Il reste une indication exceptionnelle dans les situations où la patiente n'a pas pu bénéficier des autres moyens de dépistage.
- La mesure de la clarté nucale lors de l'échographie du premier trimestre de grossesse supérieure à 3,5 millimètres quelle que soit la mesure de la LCC [23].
- Des signes d'appel échographiques repérés par les échographistes (par exemple : malformations cardiaques, digestives...). Tout signe d'appel échographique doit être discuté au sein d'un CPDPN afin de définir s'il justifie la réalisation d'un caryotype (décret n°97-578 du 28 mai 1997) [24].
- Un antécédent pour le couple de fœtus avec caryotype anormal.
- Des anomalies chromosomiques parentales. La présence chez un des parents d'un remaniement chromosomique justifiera dans tous les cas qu'un DPN (diagnostic prénatal) soit proposé.
- Le diagnostic de sexe pour les maladies monogéniques liées à l'X n'est plus une indication de caryotype fœtal car il est dorénavant possible dès la 10^{ème} semaine, par génotypage à partir de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel [23].

L'article R.162-16-1 du code de la santé publique (arrêté du 30 septembre 1997) relatif au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'analyses, a prévu que les femmes enceintes doivent signer un consentement : « Lors de la consultation médicale de conseil génétique prévue à l'article R. 162-16-7 du code de la santé publique, pour toute prescription en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero des analyses énumérées à l'article R. 162-16-1 du code de la santé publique, du 10 au 60, le consentement écrit et signé par la femme enceinte prévu à l'article R. 162-16-7 (40) est recueilli sur le formulaire type »[25].

2.2. Les méthodes actuelles de dépistage en 2014

Dès 2007, la Haute Autorité de Santé (HAS) a publié des recommandations (« Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21 ») qui consistent à proposer à

toutes les femmes enceintes un test de dépistage de la trisomie 21, appelé aussi « test combiné » [26]. L'arrêté du 23 juin 2009 (publié dans le journal officiel le 3 juillet 2009) fixe donc les nouvelles règles en matière de stratégie de dépistage de la trisomie 21, qui consiste à proposer un dépistage à toutes les gestantes, quel que soit leur âge [27 ; 28]. Les objectifs de cet arrêté étant en outre d'homogénéiser les pratiques professionnelles d'un point de vue national, afin de diminuer le nombre de prélèvements invasifs et de cibler au mieux le risque de trisomie 21. C'est à partir du 1er Janvier 2010 que le dépistage combiné du risque de trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternel du premier trimestre s'est réellement étendu au niveau national. Aujourd'hui, trois méthodes de dépistage sont utilisées :

- La méthode combinée du premier trimestre de la grossesse.
- Le dépistage « séquentiel » ou « intégré » du deuxième trimestre.
- Le dosage des marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre.

Le choix de l'une de ces méthodes va dépendre de plusieurs éléments tels que :

- La date de découverte de grossesse. En effet, une découverte tardive de la grossesse, après 13 SA et 6 jours, ne permettra pas la mesure d'une clarté nucale intégrable aux outils de dépistage du risque de trisomie 21 fœtale. Ainsi, on proposera à la patiente de réaliser un dosage par les marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre.
- Le choix de l'échographiste car il faut qu'il soit agréé pour que la patiente bénéficie d'un dépistage optimal de la trisomie 21.
- Le temps de réflexion d'accepter ou de refuser le dépistage combiné. En effet, on pourra proposer le dépistage « séquentiel » aux patientes qui ont réalisé la mesure de la clarté nucale mais qui n'ont pas réalisé le dosage des marqueurs sériques maternels du premier trimestre de grossesse.

2.3. Le dépistage combiné en pratique

Si une patiente veut bénéficier du dépistage optimal de la trisomie 21, elle doit bénéficier d'une échographie du premier trimestre de grossesse chez un échographiste ayant un agrément. La loi du 13 août 2004 de réforme de l'assurance maladie soumet tous les médecins à une obligation d'Evaluation de Pratiques Professionnelles (EPP). Ainsi, cette EPP pour les échographistes s'est mise en place, dans le but d'assurer la qualité de l'échographie pour la

mesure de la clarté nucale qui doit être très précise. Cette EPP est sous la direction du Collège Français d'Echographie Fœtale (CFEF) depuis le 20 novembre 2006 [29 ; 30]. Les échographistes doivent fournir un score appelé de « Herman » dont le total doit être suffisamment élevé (il est acceptable s'il est supérieur à 4) [31] pour obtenir un numéro d'identifiant attribué par le réseau de santé périnatale de leur région [32].

D'autre part, le prélèvement sanguin pour le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre doit être analysé dans un laboratoire agréé également à pratiquer ces examens. Le biologiste, ayant la compétence nécessaire pour ce diagnostic prénatal prend alors en compte l'âge maternel et les mesures échographiques (clarté nucale et longueur cranio caudale) en plus des données biochimiques.

Le résultat est donné sous forme d'une fraction et représente un risque. La valeur seuil est évaluée à 1/250 en France. Le fœtus peut alors faire partie d'un des deux groupes suivants en fonction du résultat obtenu :

- Groupe à risque « faible » : qui comprend les fœtus dont le risque est inférieur à 1/250. Ce résultat n'écarte pas complètement la possibilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21. Les prélèvements fœtaux ne sont pas proposés aux parents dans ce cas-là.
- Groupe à risque « élevé » : qui comprend les fœtus dont le risque est supérieur ou égal à 1/250. Ce résultat n'indique pas que le fœtus est atteint de trisomie 21, mais un diagnostic de trisomie 21 par une méthode plus invasive doit être proposé aux parents sans être imposé. Celui-ci permet de savoir avec certitude si le fœtus est porteur ou non de trisomie 21 par des analyses en génétique chromosomique.

Le résultat sera alors envoyé au prescripteur du dépistage par le laboratoire agréé pour réaliser ces analyses. A l'HME (Hôpital de la Mère et de l'Enfant) de Limoges, suivant le groupe dans lequel la patiente se situe :

- Soit le résultat sera envoyé par courrier à la patiente par le prescripteur si elle ne fait pas partie d'un groupe à risque.
- Soit dans le cas contraire, la patiente sera informée dans les plus brefs délais par le professionnel de santé ayant prescrit le dépistage par appel téléphonique puis lors d'un rendez-vous. Un prélèvement fœtal sera alors proposé aux parents. Toutes les informations concernant la suite de la prise en charge seront expliquées à ce moment-là pour qu'ils choisissent de manière libre et éclairée la réalisation ou non de ce prélèvement invasif.

3. L'information

Informé signifie donner des renseignements, faire savoir quelque chose à quelqu'un [33]. Dans le cadre de la santé, il existe des droits à l'information pour les patients : il s'agit d'un devoir pour les professionnels de santé.

3.1. Aspects législatifs

3.1.1. Le droit à l'information

La loi 2002-304 du 4 mars 2002 (loi dite Kouchner) relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé pose comme principe légal le droit d'une personne à être informée sur son état de santé [34].

L'article L.1111-2 du code de la santé publique souligne que « Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus. [...] Cette information est délivrée au cours d'un entretien individuel. [...] Des recommandations de bonnes pratiques sur la délivrance de l'information sont établies par la Haute Autorité de Santé et homologuées par arrêté du ministre chargé de la santé. [...] »

En cas de litige, il appartient au professionnel ou à l'établissement de santé d'apporter la preuve que l'information a été délivrée à l'intéressé dans les conditions prévues au présent article. Cette preuve peut être apportée par tous moyens. » [35].

L'article R4127-334 du code de déontologie des sages-femmes informe également de l'obligation de tenir informés les patients dès qu'un choix médical s'impose : « La sage-femme doit formuler ses prescriptions avec toute la clarté nécessaire. Elle doit veiller à la bonne compréhension de celles-ci par la patiente et son entourage » [36].

L'article 35 du code de déontologie médicale (article R.4127-35 du code de la santé publique) ajoute que : « le médecin doit à la personne qu'il examine, qu'il soigne ou qu'il conseille, une information loyale, claire et appropriée sur son état, les investigations et les

soins qu'il lui propose. Tout au long de la maladie, il tient compte de la personnalité du patient dans ses explications et veille à leur compréhension » [37].

Nous comprenons que l'information donnée doit être :

- Claire, c'est à dire simplifiée, en évitant un langage trop technique, en permettant donc aux patients de poser des questions et d'être à leur écoute.
- Loyale dans le sens où elle ne doit pas dissimuler des données.
- Appropriée, c'est à dire qu'elle doit être délivrée à un moment précis et doit prendre en compte la compréhension du patient.

3.1.2. Le devoir d'informer

Le défaut d'information de la part des professionnels de santé est la cause la plus fréquente des procédures judiciaires contre le personnel médical.

La HAS (Haute Autorité de Santé) a ainsi élaboré des recommandations de bonnes pratiques concernant la délivrance de l'information en mai 2012 [38]. Elles visent à aider les professionnels de santé à satisfaire à leur obligation d'information.

Ainsi, selon la HAS, l'information doit contenir certains éléments qui sont :

- L'état de santé du patient et son évolution.
- La description, le déroulement et l'organisation des examens.
- L'existence d'alternatives, leurs objectifs, leurs bénéfices, leurs limites, leurs conséquences, leurs complications et leurs risques.

L'information peut être donnée oralement ou par écrit par le biais d'une brochure par exemple, mais elle doit être actualisée régulièrement car des données peuvent changer au cours du temps. Au cours de cette démarche, le professionnel de santé s'assure que le patient a compris l'information qui lui a été délivrée, par exemple en lui demandant de reformuler. Il invite la personne à s'exprimer en facilitant les questions. Ainsi, l'information doit être un moment d'échange entre le personnel soignant et les patients.

3.2. Information et dépistage de la trisomie 21

3.2.1. De multiples informations

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 n'est pas obligatoire, mais il doit être proposé à toutes les femmes enceintes. Les patientes sont alors amenées à faire plusieurs choix durant la grossesse. Le professionnel de santé doit donc informer les patientes concernant toutes les possibilités auxquelles elles peuvent être confrontées en acceptant ce dépistage ou en le refusant.

Concernant notre sujet, les patientes recevront donc différentes informations qui pourront les conduire à plusieurs problématiques :

- Concernant les dépistages du risque de T21 fœtale du premier ou du deuxième trimestre, ils doivent être définis et comparés.
- Les professionnels de santé ont également le devoir d'informer sur la fiabilité du dépistage. Le dépistage mesure un risque. Ce n'est donc pas un diagnostic de certitude. En effet, le dépistage n'est pas sensible et spécifique à 100%. Il existe donc des faux positifs et des faux négatifs.
- Ces derniers doivent également insister sur le fait que même avec des résultats qui mettent le fœtus en dehors d'un groupe à risque, il est possible de détecter par échographie, à n'importe quel moment de la grossesse, des signes évocateurs d'anomalies. Si tel est le cas, une amniocentèse devra être proposée. De plus, il est possible de ne détecter aucun signe évocateur aboutissant à la naissance d'un enfant trisomique. Le consentement des patientes est obligatoire pour réaliser le dépistage. L'information est donc essentielle pour permettre un choix libre et éclairé.
- Si le résultat présente un risque élevé, alors un prélèvement fœtal sera obligatoirement proposé aux patientes. Un autre choix s'impose ici car elles devront se projeter sur la réalisation ou non d'un prélèvement invasif. Une information supplémentaire doit alors être abordée, sur la définition d'un groupe à risque, sur les différents prélèvements fœtaux possibles, leurs intérêts, leurs limites et les risques associés.
- Pour les patientes qui ont eu recours au dépistage et à un prélèvement fœtal dont le fœtus aura été diagnostiqué comme porteur de la trisomie 21, elles seront en droit de demander une Interruption Médicale de Grossesse (IMG). Elles doivent donc connaître en amont toutes les possibilités qui s'offrent à elles si jamais le diagnostic se révélait

en faveur d'une trisomie 21. En effet, elles ont 3 possibilités : soit de poursuivre la grossesse et d'accueillir l'enfant, soit de poursuivre la grossesse et de le confier à l'aide sociale à l'enfance, ou encore d'interrompre médicalement la grossesse.

Il est donc impératif que les professionnels de santé délivrent une information claire, compréhensible et complète, qui aborde tous ces cas de figure pour que les patientes puissent prendre des décisions en mesurant les conséquences des différents résultats possibles.

3.2.2. La complexité de l'information en pratique

Les professionnels du terrain vont être confrontés à certaines difficultés :

- Ce dépistage n'est pas obligatoire. Une information claire et complète doit être donnée pour éviter toute forme d'eugénisme. Ainsi, une information sur la trisomie 21, le dépistage et les prélèvements fœtaux doit être abordée. Un consentement est ainsi imposé par un arrêté du 23 juin 2009 [27]. De plus, l'arrêté du 19 janvier 2010 a défini les principales informations données par le médecin devant figurer dans le consentement que la patiente signe [39].
- Cette information doit être donnée le plus tôt possible pour que la patiente puisse bénéficier si elle le souhaite du dépistage combiné, le plus sensible, réalisé jusqu'à 13 SA et 6 jours.
- Les patientes reçoivent beaucoup d'informations en même temps (comme par exemple la déclaration de grossesse, les conseils hygiéno diététiques concernant la toxoplasmose...) lors de la première consultation de grossesse. C'est également l'annonce de la grossesse qui est un événement heureux dans la majorité des cas. Il existe donc un contraste avec l'information qui peut être anxiogène pour les futurs parents.
- Lors de l'échographie du premier trimestre, le couple doit faire part de leur décision de vouloir ou non bénéficier du dépistage du premier trimestre. Si l'information concernant le dépistage est donnée à ce moment-là, le temps de réflexion est alors court.
- Les résultats doivent être rendus rapidement tout en étant expliqués à la patiente, pour qu'elle puisse se positionner quant à la réalisation ou non d'une amniocentèse à visée diagnostique si le résultat concluait à un risque élevé de trisomie 21 fœtale.

3.2.3. La diffusion de l'information à l'Hôpital Mère-Enfant (HME) de Limoges

Un nouveau concept de distribution d'information sur la trisomie et son dépistage a été mis en place dans certains hôpitaux en France. Il s'agit de réunions d'informations sur différents sujets de la grossesse y compris sur la trisomie 21 et son dépistage. Au CHU de Lyon (CPDPN de la Croix Rousse), elles ont été mises en place par Madame Vichier-Cerf, une conseillère en génétique. Ces groupes d'information peuvent être proposés aux couples désirant s'informer avant la conception d'un enfant ou pendant la grossesse. De la même façon, en 2014, des réunions d'information, animées par des sages-femmes et une conseillère en génétique, ont été mises en place à l'HME de Limoges. Des posters sont affichés dans les couloirs du service de consultation gynécologique, ainsi que dans le hall d'entrée de l'HME : ils invitent les patients à s'y rendre éventuellement.

Concernant l'information écrite délivrée sur le dépistage de la trisomie 21 à l'HME de Limoges, en plus de la feuille de consentement, une brochure éditée par le Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNGOF) est délivrée aux patients depuis 2013 [Annexe 4]. Cette brochure est plus complète que la précédente (distribuée en 2009) qui était succincte [Annexe 5]. Aujourd'hui, cette brochure est distribuée en couleur, et ainsi, est plus lisible [Annexe 6].

Cette brochure répond aux questions suivantes :

- Qu'est-ce que la trisomie 21 ?
- Comment fait-on le diagnostic ?
- Comment savoir s'il existe un risque élevé ?
- Comment interpréter le résultat du calcul de risque ?
- Que faire si le risque de trisomie 21 est élevé ?
- Que faire si le comptage de chromosomes montre l'existence d'un fœtus porteur de trisomie 21 ?

Elle peut être distribuée aux patientes par les sages-femmes, les médecins, la conseillère en génétique, c'est-à-dire par tous les professionnels de santé qui abordent le

dépistage de la trisomie 21. En pratique, elle est souvent délivrée par courrier avec la feuille de rendez-vous, ou lors de la consultation de début de grossesse ou encore le jour de l'échographie.

4. Protocole de recherche

4.1. Schéma d'étude

C'est une étude descriptive, transversale et unicentrique réalisée à l'HME de Limoges.

Notre population a porté sur l'ensemble des gestantes qui ont réalisé l'échographie du premier trimestre à l'HME de Limoges. Nous avons exclu de cette étude les patientes ne parlant pas le français, les patientes illettrées et les mineures.

Nous avons estimé le nombre de sujets nécessaire à 158 puisque nous avons considéré que la majorité des patientes à avoir des connaissances nécessaires pour choisir ou pas le dépistage de la trisomie 21 était de 60 %. Nous avons estimé à 10 % le pourcentage de questionnaires non exploitables. Ce pourcentage est inclus dans le calcul.

4.2. Intérêt de l'étude

Cette étude a été réalisée dans différents buts, qui sont :

- De faire un état des lieux des connaissances des patientes sur la trisomie 21, le dépistage combiné et les prélèvements fœtaux.
- D'améliorer l'information écrite sur le dépistage de la T21 au premier trimestre de grossesse à l'HME de Limoges.
- De sensibiliser les professionnels concernant la qualité de l'information.

4.3. Variables étudiées

Elles prennent en compte les caractéristiques générale de la population (caractéristiques sociales et culturelles de la patiente) ; les connaissances de la patiente concernant la trisomie 21, le dépistage combiné de la trisomie 21 et les prélèvements fœtaux ainsi que la satisfaction de la patiente concernant l'information écrite délivrée à l'HME de Limoges.

4.4. Méthode de recueil des données :

4.4.1. Information des gestantes :

Après avoir obtenu l'autorisation de la Sage-Femme Cadre du service de consultation de l'HME de Limoges et de tous les échographistes de l'HME, un feuillet a été remis aux gestantes le jour de leur échographie du premier trimestre de grossesse.

Il avait pour objectifs de :

- Les informer sur l'étude intitulée « Le dépistage de la trisomie 21 » [Annexe 7] ;
- Recueillir l'autorisation pour les appeler la semaine qui suit l'échographie [Annexe 8] ;
- Obtenir les coordonnées de la patiente et leur préférence concernant l'horaire de l'appel téléphonique.

Ce feuillet a été distribué par les échographistes, puis rempli par la patiente et récupéré par les mêmes professionnels. Il a ensuite été déposé dans une pochette prévue à cet effet, celle-ci se trouvant sur le bureau du secrétariat du Diagnostic Prénatal (DPN).

4.4.2. Déroulement de l'étude :

Le support de cette étude est un questionnaire, identique pour toutes les gestantes [Annexe 9].

Un pré-test a été réalisé au mois de décembre 2013. Il a permis de réadapter le questionnaire dans la formulation pour débiter notre étude. Le temps de réponse au questionnaire a été évalué à 7 minutes.

L'étude a commencé en mars 2014 et s'est achevée en décembre 2014. Les appels téléphoniques ont été réalisés dans la semaine qui suivait l'échographie du premier trimestre de chaque patiente. Les réponses ont été retranscrites sur le support directement. Une fois le questionnaire rempli, il a été numéroté. Ainsi, chaque questionnaire a été anonymisé.

4.4.3. Méthode d'exploitation des données :

Les données recueillies ont été saisies dans un tableur Microsoft Excel[®]. Les résultats des variables quantitatives sont présentés sous la forme moyenne \pm écart-type, minimum, maximum et médiane. Les résultats des variables qualitatives sont exprimés en fréquences et pourcentages.

La vérification des normalités des distributions des variables quantitatives a été réalisée par la méthode de Shapiro-Wilk.

Les comparaisons de variables qualitatives entre deux groupes de sujets ont été réalisées par des tests du Chi2 ou des tests exacts de Fisher en fonction des effectifs théoriques et du nombre de classes et/ou d'items dans les différentes variables considérées.

Les distributions des variables quantitatives ont été comparées par des tests t de Student non-appariés ou des tests non paramétriques de Man et Whitney pour séries non appariées dans le cas de variables ne suivant pas une distribution normale.

Des tests de Kruskal Wallis ont été réalisés pour comparer des distributions de variables quantitatives à plus de 2 classes pour les petits échantillons.

Le seuil de significativité choisi pour l'ensemble des analyses statistiques est de 0,05.

Les logiciels utilisés sont Statview 5.0[®] et OpenEpi[®].

5. Résultats de l'étude

5.1. Description de la population étudiée

5.1.1. Nombre de questionnaires réalisés

Au total, 174 patientes ont été contactées par appel téléphonique entre le 8 mars 2014 et le 14 décembre 2014, et 158 ont répondu au questionnaire. Le pourcentage de réponse obtenu est de 90,8 %.

5.1.2. Caractéristiques de la population

5.1.2.1. Age des patientes

Les patientes incluses dans l'étude représentent une population hétérogène en âge. Elles sont âgées de 18 à 41 ans. Nous avons pris exemple sur l'enquête nationale périnatale de 2010 et nous avons divisé la population en six tranches d'âge : celles qui ont moins de 20 ans, celles âgées de 20 à 24 ans, de 25 à 29 ans, de 30 à 34 ans, de 35 à 39 ans et celles qui ont plus de 40 ans. Les plus grandes proportions de patientes se trouvent dans les tranches « 25-29 ans » et « 30-34 ans », ce qui est représentatif de la population de femmes accouchant à l'HME de Limoges. L'âge moyen de la population étudiée est de 30,27 ans. La médiane est de 29 ans. L'écart type est de 5,28.

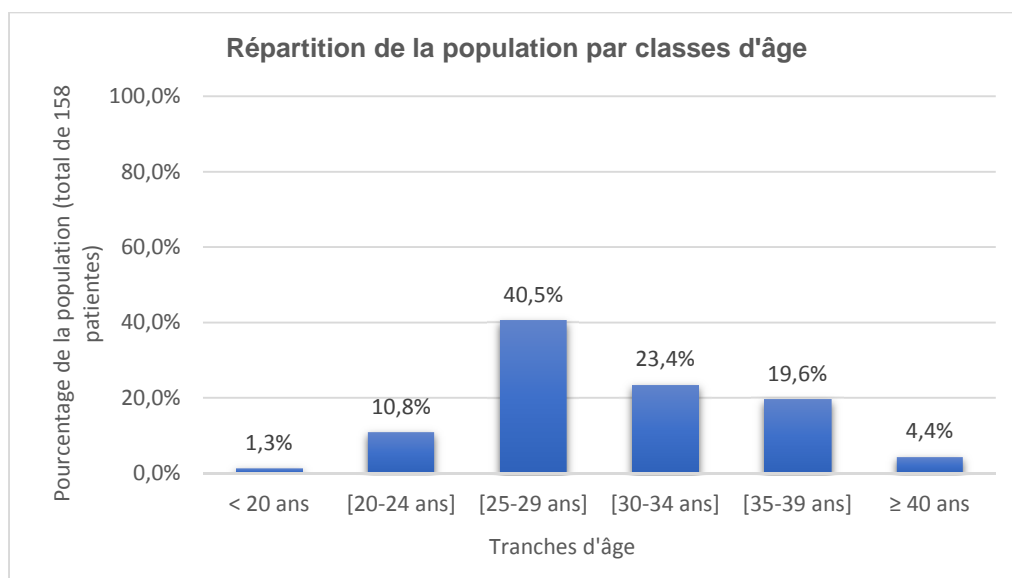


Figure 1 : Répartition de la population par classes d'âge.

5.1.2.2. Nationalité des patientes

Neufs nationalités sont représentées dans l'échantillon, avec une majorité de 92,5 % pour la nationalité Française.

5.1.2.3. Origine ethnique des patientes

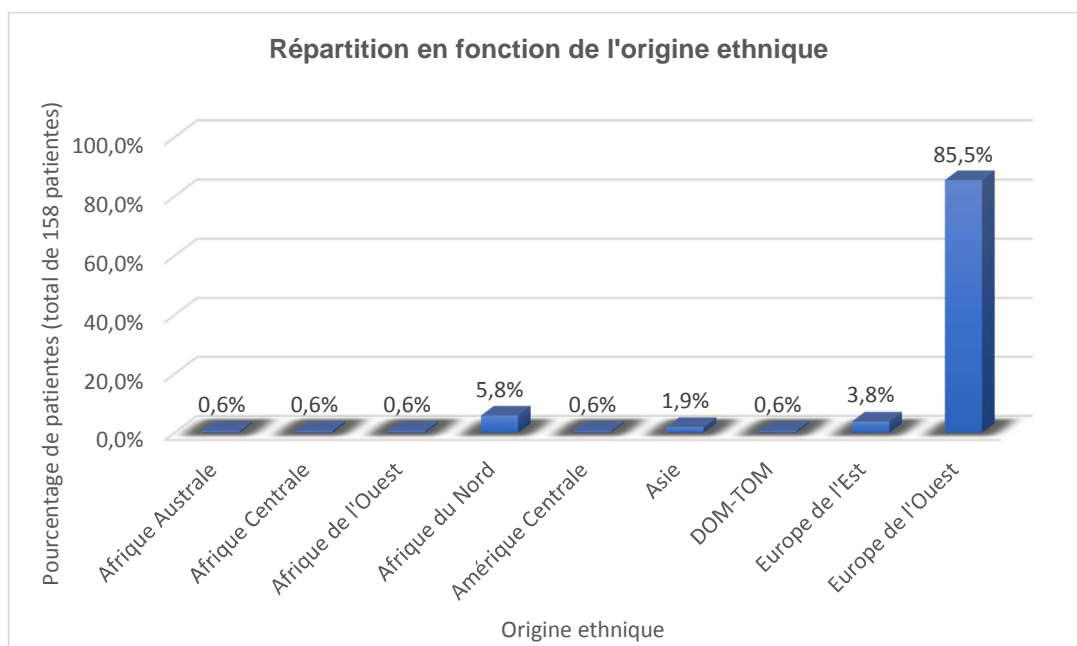


Figure 2 : Répartition de la population en fonction de l'origine ethnique.

La population la plus représentée est « l'Europe de l'ouest » qui représente 85,5 % de l'échantillon, suivie de « l'Afrique du Nord » à 5,8 % et de l'Europe de l'Est représentant 3,8 % de la population.

5.1.2.4. Catégories socio-professionnelles

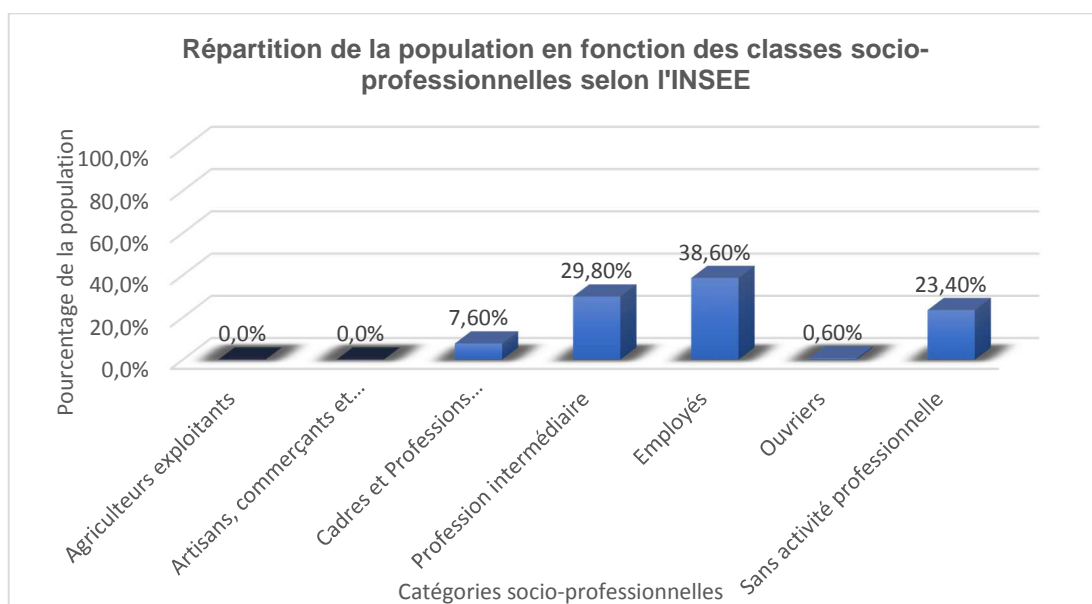


Figure 3 : Répartition de la population en fonction des classes socio-professionnelles selon l'INSEE.

Parmi toutes les patientes interrogées, 76,6 % ont un emploi :

- 38,6 % sont « employées », il s'agit de la catégorie professionnelle la plus représentée ;
- 29,8 % se trouvent dans la catégorie « profession intermédiaire » regroupant les professions paramédicales, sociales et de l'enseignement ;
- 7,6 % font parties des « cadres et professions intellectuelles supérieures » (professions libérales, cadres, professions médicales) ;
- Une patiente se trouve dans la catégorie « ouvriers ».

23,4 % des patientes interrogées sont « sans emploi ».

5.1.2.5. La gestité

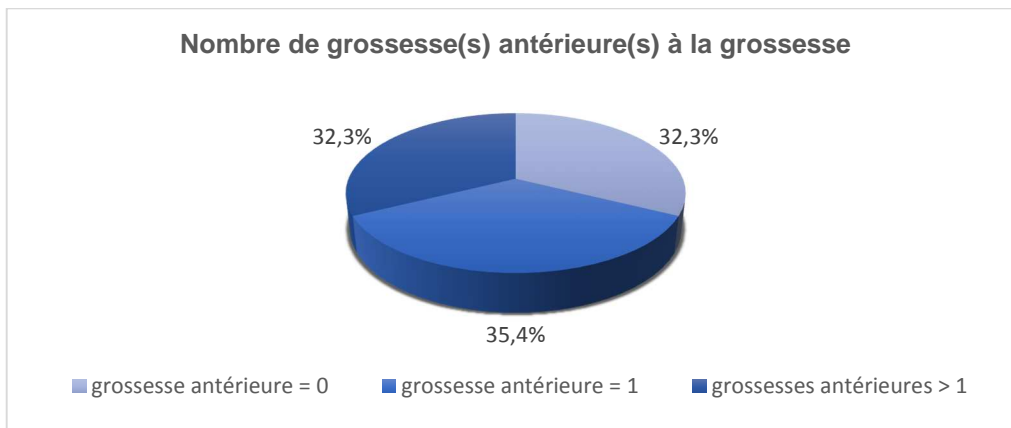


Figure 4 : Nombre de grossesse(s) antérieure(s) à la grossesse actuelle.

La majorité des patientes sont des multigestes (67,7 %), tandis que les primigestes représentent 32,3 % de la population interrogée.

5.1.2.6. Le recours à l'AMP (aide médicale à la procréation)

10,8 % des patientes interrogées ont eu recours à l'AMP.

5.1.2.7. Information orale reçue

99,4 % de la population a déclaré avoir reçu une information orale. Une seule patiente a affirmé ne pas avoir reçu d'information orale. Par ailleurs, cinq patientes ont trouvé que l'information orale était trop courte.

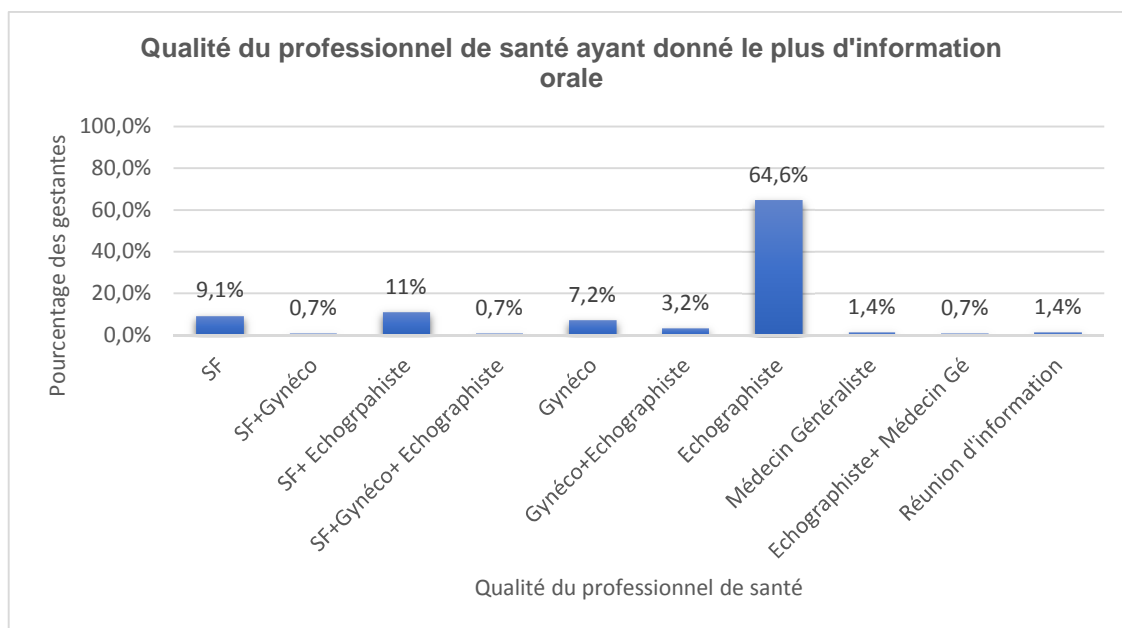


Figure 5 : Qualité du professionnel de santé ayant donné le plus d'information orale.

64,60 % des patientes interrogées déclarent avoir reçu une information orale en grande partie par l'échographiste ; 11 % par l'échographiste et la sage-femme ; 9,1 % par la sage-femme ; 7,2 % par le gynécologue ; 3,2 % par le gynécologue et l'échographiste et 2 personnes déclarent avoir reçu le plus d'informations orales lors de la réunion d'information de début de grossesse.

5.1.2.8. Information écrite reçue

Toutes les patientes ont reçu la feuille de consentement qui détient des informations sur le dépistage de la trisomie 21.

46 % des patientes interrogées ont reçu la brochure d'information intitulée « information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21 ». Parmi les patientes ayant reçu l'information écrite éditée par le CNGOF, 49,3 % ont lu l'information écrite.

Au final, 22,8 % des patientes interrogées ont reçu et lu la brochure éditée par le CNGOF.

5.1.2.9. Patientes ayant réalisé le dépistage du premier trimestre de grossesse

97,5 % des patientes interrogées ont réalisé le dépistage combiné. Deux patientes n'ont pas réalisé le dépistage pour des raisons religieuses, deux autres patientes pour des raisons techniques et médicales (difficulté pour mesurer la clarté nucale ; grossesse gémellaire).

5.1.2.10. Patientes ayant reçu d'autres sources d'informations

26 % (soit 41 patientes interrogées) ont déclaré avoir reçu d'autres sources d'informations. Les sources d'informations sont les suivantes :

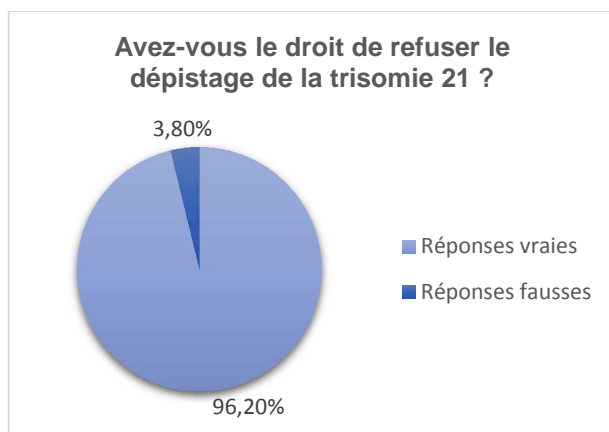
Tableau 1 : Autres sources d'informations reçues par les patientes.

	Nombre de patientes (total de 41 personnes)
Discussion avec l'entourage	19
Internet	18
Télévision	1
Livre	2
Autres brochures	2
Réunions d'informations	2
Informations obtenues pendant leurs études, ou grâce à leur profession	7

Il faut noter que certaines patientes ont eu plusieurs sources d'information.

5.2. Connaissances des gestantes sur le dépistage

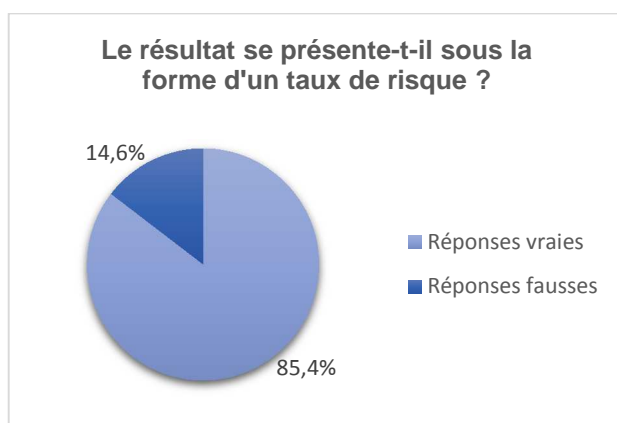
5.2.1. Le droit de refuser le dépistage



96,2 % des patientes de l'échantillon savent qu'elles ont le droit de refuser la réalisation du dépistage de la trisomie 21.

Figure 6 : Avez-vous le droit de refuser le dépistage de la trisomie 21 ?

5.2.2. La présentation du résultat du dépistage



85,4 % des patientes savent que le résultat du dépistage combiné se présente sous la forme d'un taux de risque.

Figure 7 : Le résultat se présente-t-il sous la forme d'un taux de risque ?

5.2.3. Connaissances nécessaires pour choisir le dépistage

Nous avons considéré que les patientes avaient des connaissances suffisantes lorsqu'elles répondaient correctement aux deux questions détaillées précédemment.

133 patientes sur 158 ont répondu correctement aux deux questions, soit **84,2 %** de la population étudiée.

Si nous comparons notre chiffre concernant le pourcentage de patientes ayant les connaissances nécessaires pour choisir de manière libre et éclairé le dépistage qui est de 84,2% au chiffre estimé dans l'hypothèse principale qui était de 60 %, nous retrouvons une différence significative ($p < 0,0001$).

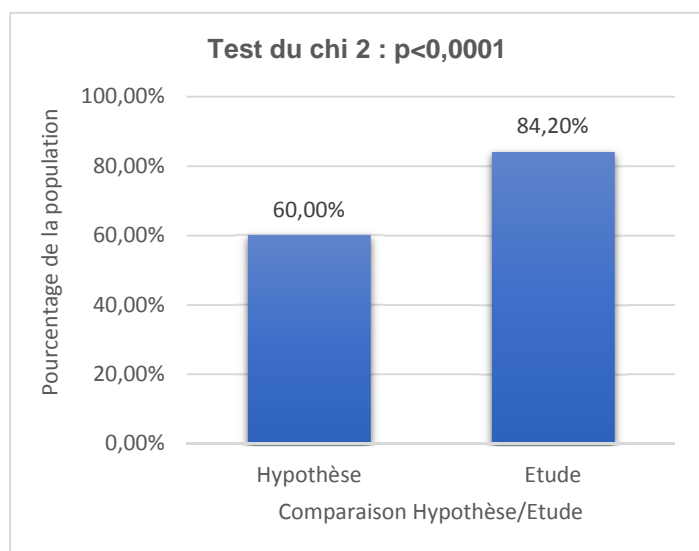


Figure 8 : Comparaison des pourcentages obtenus entre l'hypothèse et l'étude concernant les connaissances nécessaires des patientes.

Tableau 2 : Nombre de patiente ayant répondu correctement aux deux questions concernant l'hypothèse et l'étude.

	Hypothèse	Etude	Total
R_c	95 (60%)	133 (84,2%)	228
R_{nc}	63 (40%)	25 (15,8%)	228
Total	158 (100%)	158 (100%)	

R_c = nombre de patientes ayant répondu correctement aux deux questions.
R_{nc} = nombre de patientes n'ayant pas répondu correctement à une ou aux deux questions.

Pour la suite des résultats, nous ne détaillerons pas les calculs qui présentent le même raisonnement.

5.2.4. Connaissances des patientes selon la gestité

5.2.4.1. D'un point de vue quantitatif

Chaque réponse « vraie » valait un point tandis que les réponses « fausses » ne rapportaient aucun point. Nous avons comparé les moyennes totales sur 20 points entre les primigestes et les multigestes.

La moyenne globale des primigestes est de 13,22 sur 20 points et l'écart type est de 3,09. La moyenne totale des multigestes est de 13,90 et l'écart type est de 3,20 points. Il n'existe pas de différence significative entre la moyenne globale des primigestes et celle des multigestes selon le test de Student car p est égal à 0,2089.

5.2.4.2. D'un point de vue qualitatif

Nous avons comparé ici, les moyennes entre les primigestes et les multigestes concernant les trois thèmes étudiés : la trisomie 21, le dépistage combiné et les prélèvements fœtaux. Il n'existe pas de différence significative.

Tableau 3 : Moyennes et écart type des gestantes concernant les trois thèmes étudiés selon la gestité.

	Primigestes (N=51)	Multigestes (N=107)	
	m +/- s	m +/- s	p
Première partie : connaissances sur la trisomie 21 (5 points)	2,96 +/- 1,09	3,00 +/- 1,15	0,8389
Deuxième partie : connaissances sur le dépistage combiné (10 points)	6,80 +/- 2,14	7,26 +/- 1,88	0,1731
Troisième partie : connaissances sur les prélèvements fœtaux (5 points)	3,45 +/- 1,08	3,64 +/- 1,14	0,3341
N= nombre de patientes ; m = moyenne ; s = écart type ; « p » calculé avec le test de Student			

5.2.5. Connaissances des patientes selon la catégorie socio-professionnelle

Tableau 4 : Moyenne des patientes selon la catégorie socio professionnelle sur la trisomie 21, le dépistage combiné, les prélèvements fœtaux et les connaissances globales.

CSP	N	Trisomie 21 (sur 5 points)	Dépistage combiné (10 points)	Prélèvements fœtaux (5 points)	Connaissances globales (20 points)
		m +/- s	m +/- s	m +/- s	m +/- s
Cadres et PIS	12	2,83 +/- 0,83	8,75 +/- 0,75	3,83 +/- 0,83	15,42 +/- 1,78
Employées	61	3,13 +/- 1,12	7,08 +/- 1,87	3,43 +/- 1,22	13,64 +/- 2,91
Ouvriers	1	2,00	8,00	5,00	15,00
Professions Intermédiaires	47	3,09 +/- 1,06	7,62 +/- 1,48	4,00 +/- 0,78	14,68 +/- 2,16
Sans activité professionnelle	37	2,70 +/- 1,29	5,97 +/- 2,35	3,16 +/- 1,21	11,86 +/- 4,14
CSP = catégorie socio-professionnelle ; PIS = Professions Intellectuelles Supérieures ; N= nombre ; m = moyenne ; s = écart type					

Nous avons comparé les moyennes obtenues entre chaque classe socio professionnelle pour savoir s'il existait des différences significatives concernant leur niveau de connaissance.

5.2.5.1. Concernant la trisomie 21 :

Nous n'avons pas retrouvé de différence significative entre les différentes catégories socio professionnelles concernant le niveau de connaissance sur la trisomie 21.

5.2.5.2. Concernant le dépistage combiné :

Dans le tableau ci-dessous, nous avons indiqué les différents « p » obtenus entre chaque catégorie socio professionnelle concernant les connaissances des patientes sur le dépistage combiné de la trisomie 21 selon la formule de Kruskal Wallis.

Note : Les croisements significatifs sont en rouge dans les tableaux.

Tableau 5 : Calcul de « p » entre chaque catégorie socio-professionnelle concernant le niveau de connaissance sur le dépistage combiné.

CSP	Cadres et PIS	Employées	Ouvriers	Professions Intermédiaires	Sans activité professionnelle
Cadres et PIS		0,0035		0,0134	0,002
Employées	0,0035			0,1109	0,0115
Ouvriers					
Professions Intermédiaires	0,0134	0,1109			0,002
Sans activité professionnelle	0,002	0,0115		0,002	

CSP = catégorie socio professionnelle ; Cadres et PIS = Cadres et Professions Intellectuelles Supérieures.

« p » calculé avec la formule de Kruskal Wallis

5.2.5.3. Concernant les prélèvements fœtaux :

Tableau 6 : Calcul de « p » entre chaque catégorie socio-professionnelle concernant le niveau de connaissance sur les prélèvements fœtaux.

CSP	Cadres et PIS	Employées	Ouvriers	Professions Intermédiaires	Sans activité professionnelle
Cadres et PIS		0,2728		0,5174	0,0819
Employées	0,2728			0,0058	0,2999
Ouvriers					
Professions Intermédiaires	0,5174	0,0058			0,002
Sans activité professionnelle	0,0819	0,2999		0,002	

5.2.5.4. Concernant les connaissances globales des patientes :

Tableau 7 : Calcul de « p » entre chaque catégorie socio-professionnelle concernant les connaissances globales.

CSP	Cadres et PIS	Employées	Ouvriers	Professions Intermédiaires	Sans activité professionnelle
Cadres et PIS		0,0456		0,2811	0,0062
Employées	0,0456			0,0423	0,0146
Ouvriers					
Professions Intermédiaires	0,2811	0,0423			0,0001
Sans activité professionnelle	0,0062	0,0146		0,0001	

5.3. Satisfaction des gestantes de l'information écrite

5.3.1. Concernant la feuille de consentement :

Toutes les patientes ont reçu la feuille de consentement le jour de l'échographie du premier trimestre de grossesse. 125 ont lu la feuille de consentement soit 79,1 % des patientes.

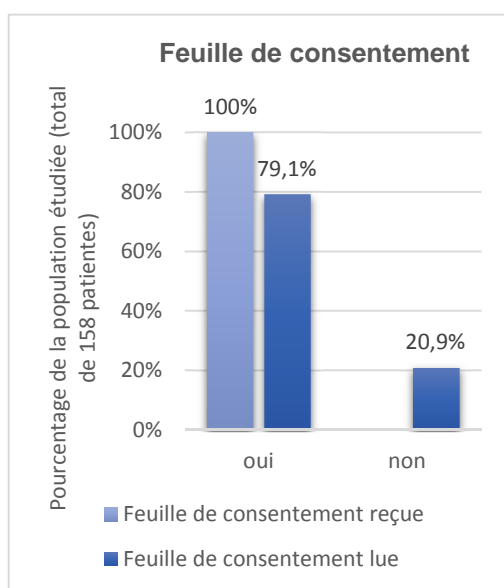


Figure 9 : Réception et lecture de la feuille de consentement.

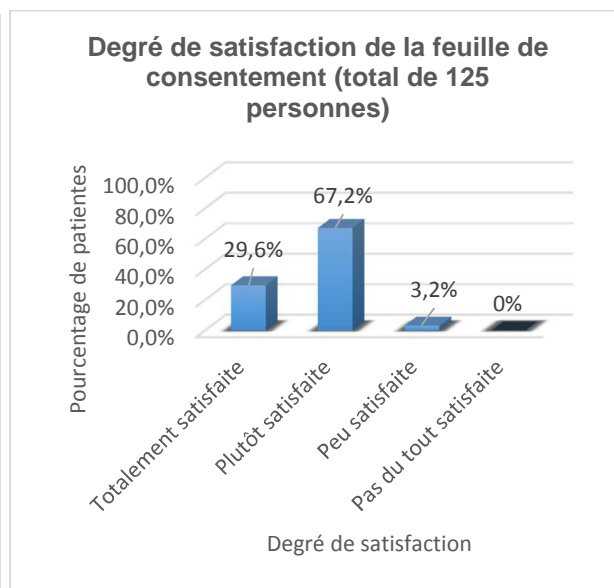


Figure 10 : Degré de satisfaction des patientes concernant la feuille de consentement.

29,6 % des patientes sont « totalement satisfaites » de la feuille de consentement et 67,2 % sont « plutôt satisfaites ». Seulement une minorité (3,2 %) est « peu satisfaite ». Globalement, 96,8 % des patientes sont satisfaites de la feuille de consentement.

5.3.2. Concernant la brochure du CNGOF :

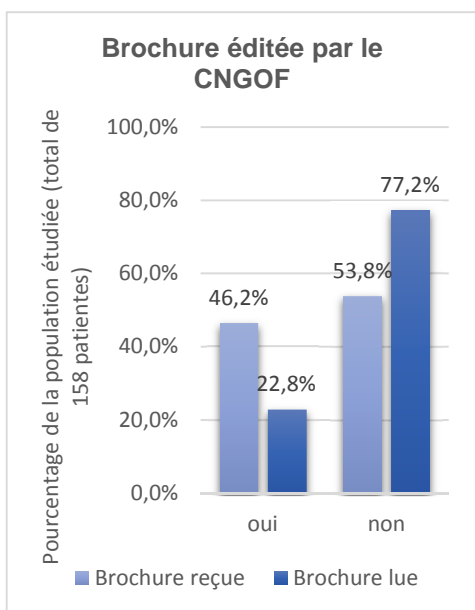


Figure 11 : Réception et lecture de la brochure.

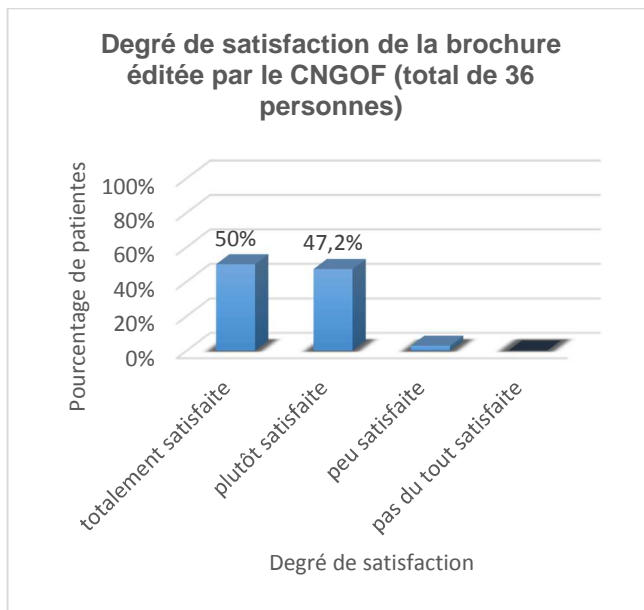


Figure 12 : Degré de satisfaction des patientes concernant la brochure éditée par le CNGOF.

Concernant la brochure éditée par le CNGOF, 73 patientes l'ont reçue. Au total, 55 patientes ont obtenu la brochure le jour de l'échographie, 6 l'ont reçue dans un courrier avec les rendez-vous quelques jours avant l'échographie, 9 lors de la première consultation de grossesse, 2 à la réunion d'information et une est allée elle-même prendre une brochure. Parmi ces 73 patientes, 36 ont lu la brochure éditée par le CNGOF, c'est-à-dire 22,8 % des patientes de l'échantillon.

50 % des patientes ayant reçu et lu la brochure sont « totalement satisfaites », 47,2% sont « plutôt satisfaites » et une personne est « peu satisfaite » de l'information écrite. Globalement, 97,2 % des patientes sont satisfaites de la brochure.

5.4. Connaissances insuffisantes des patientes

5.4.1. Concernant la trisomie 21

Nous avons choisi ici de nous attarder sur les connaissances erronées des patientes. L'enquête montre l'existence d'un manque de connaissance pour la majorité des patientes concernant trois questions sur cinq, détaillées ci-dessous.

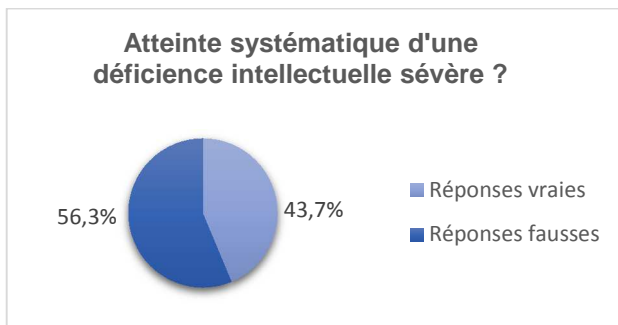


Figure 13 : Atteinte systématique d'une déficience intellectuelle sévère ?

56,3 % des patientes interrogées n'ont pas répondu correctement à cette question et ne savent pas qu'un individu atteint de trisomie 21 ne présente pas systématiquement une déficience intellectuelle sévère.

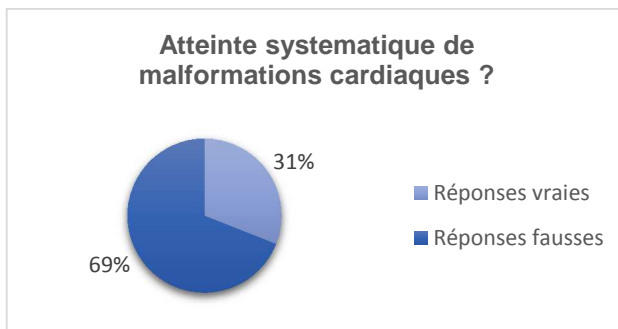


Figure 14 : Atteinte systématique de malformations cardiaques ?

69 % des patientes interrogées n'ont pas répondu correctement et ne savent pas qu'un individu atteint de trisomie 21 ne présente pas toujours des malformations cardiaques

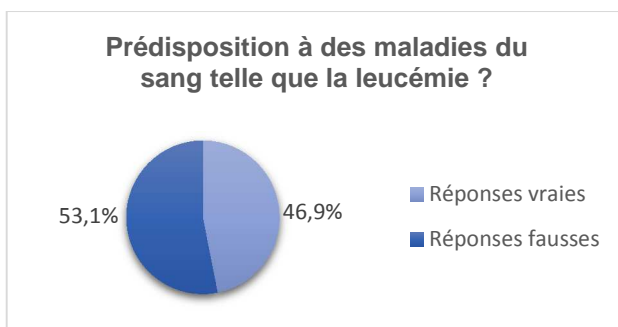
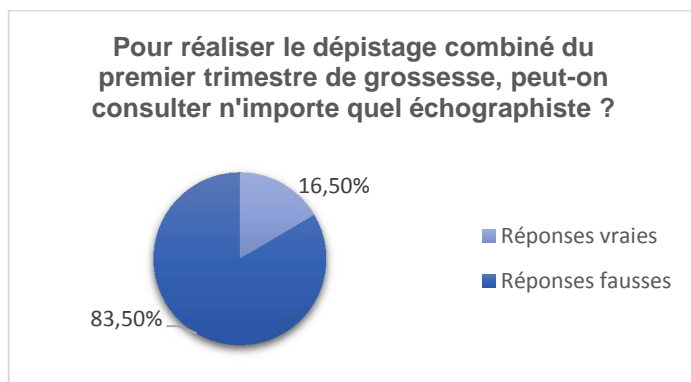


Figure 15 : Prédisposition à des maladies du sang.

53,1 % des patientes ne savent pas qu'un individu atteint de trisomie 21 n'est pas toujours prédisposé à des maladies du sang comme la leucémie.

5.4.2. Concernant le dépistage combiné de la trisomie 21

La majorité des patientes ont répondu correctement à 9 questions sur 10.



Cependant, 83,50 % des patientes ne savent pas qu'il faut aller chez un échographiste agréé pour réaliser le dépistage combiné au premier trimestre de grossesse.

Figure 16 : Pour réaliser le dépistage combiné du premier trimestre de grossesse, peut-on consulter n'importe quel échographiste ?

5.4.3. Concernant les prélèvements fœtaux

Concernant la dernière question relative aux différentes possibilités proposées aux patientes après avoir diagnostiqué un fœtus porteur de trisomie 21 ; seulement 35,4 % des femmes interrogées savent qu'elles peuvent recourir aux trois possibilités : soit à la poursuite de la grossesse et l'accueil de l'enfant ; soit à la poursuite de la grossesse et l'accueil de l'enfant par l'ASE ; ou encore à l'IMG.



Figure 17 : Poursuivre la grossesse et le confier à l'ASE.

62 % des patientes ne savent pas que l'on peut poursuivre sa grossesse, une fois le diagnostic de trisomie 21 rendu positif, et le confier ensuite à l'ASE ; 22,8% ne savent pas que l'on peut poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant et 19% ne savent pas que l'on peut interrompre la grossesse une fois le diagnostic de trisomie 21 s'avère positif.

5.4.4. Connaissances totales (sur 20 points)

Les notes vont de 5 à 19/20. La moyenne des patientes interrogées sur les connaissances totales est de 13,68 sur 20.

5.5. Comparaison du niveau de connaissances global sur 20 points des patientes

5.5.1. Selon l'origine ethnique

Tableau 8 : Moyennes des gestantes selon leur origine ethnique.

	Connaissances totales sur 20 points m +/- s
Afrique Australe (N=1)	11,00
Afrique Centrale (N=1)	12,00
Afrique de l'Ouest (N=1)	8,00
Afrique du nord (N= 9))	8,44 +/- 3,71
Amérique Centrale (N=1)	13,00
Asie (N=3)	12,33 +/- 4,93
DOM TOM (N=1)	11,00
Europe de l'Est (N=6)	13,83 +/- 3,19
Europe de l'Ouest (N=135)	14,15 +/- 2,79

Deux groupes ont des connaissances non satisfaisantes avec des moyennes inférieures à 10. Il s'agit de l'Afrique du Nord avec une moyenne de 8,44 et de l'Afrique de l'Ouest avec une moyenne de 8,00. Nous ne pouvons pas faire de statistique comparative pour les patientes dont les origines ethniques sont l'Afrique Australe, l'Afrique Centrale, l'Afrique de l'Ouest, l'Amérique Centrale, les DOM TOM car il existe un manque de puissance. En effet les groupes ne comptent qu'une seule personne. Nous avons trouvé des différences significatives par rapport au niveau de connaissance des patientes entre :

- l'Europe de l'Ouest et l'Afrique du Nord avec un écart de 5,71 points entre les deux moyennes ($p = 0,0001$)

- l'Europe de l'Est et l'Afrique du Nord avec un écart de 5,39 points entre leurs moyennes ($p = 0,0123$).

5.5.2. Selon le recours ou non à l'AMP pour la grossesse actuelle

Il n'existe pas de niveau de connaissances significativement différent entre ces deux groupes de patientes ($p = 0,6572$).

5.5.3. Selon le recours à d'autres sources d'informations

De même, les patientes ayant eu d'autres sources d'information, autres que la brochure, n'ont pas de connaissances significativement différentes avec les autres patientes de l'étude ($p = 0,3551$).

5.6. Brochure d'information du CNGOF

5.6.1. Distribution de la brochure

5.6.1.1. Selon la gestité

Tableau 9 : Fréquence des gestantes ayant reçu et lu la brochure du CNGOF selon leur gestité.

	Primigestes (N= 51)	Multigestes (N= 107)	P
Brochure reçue (% en fonction de N)	25 (49%)	48 (44,9%)	0,7492
Brochure lue (% en fonction du nombre qui a reçu la brochure)	14 (56 %)	22 (45,9 %)	0,4457

La brochure a été distribuée à peu près à la même proportion de primigestes et de multigestes ; en effet 49 % des primigestes ont reçu la brochure, ainsi que 45% des multigestes. 56% des primigestes l'ont lu contre 46 % des multigestes mais nous n'avons pas retrouvé de différence significative avec le test du chi 2.

5.6.1.2. Selon la catégorie socio professionnelle

Tableau 10 : Fréquence des gestantes ayant reçu la brochure selon leur catégorie socio professionnelle.

	Cadres et PIS (N=12)	Employés (N=61)	Ouvriers (N=1)	Professions Intermédiaires (N=47)	Sans activité Professionnelle (N=37)
Brochure reçue (% en fonction de N)	5 (41,7 %)	35 (57,4 %)	0	22 (46,8 %)	11 (29,7 %)

Les patientes appartenant à la catégorie socio-professionnelle « sans activité professionnelle » reçoivent moins la brochure que les autres ; en effet, seulement 29,7% des patientes de cette catégorie déclarent recevoir l'information écrite. De plus, 57,4% des « employés » ont reçu la brochure. Cependant, il n'existe pas de différence significative entre toutes les catégories socio-professionnelles dans notre étude.

5.6.1.3. Selon le recours ou non à l'AMP pour la grossesse actuelle

Il n'existe pas de différence significative par rapport à la fréquence de distribution de la brochure entre les patientes ayant eu recours à l'AMP et celles ne l'ayant pas eu.

5.6.2. Niveau de connaissances

Nous nous sommes demandés si les patientes qui ont reçu et lu la brochure éditée par le CNGOF avaient des connaissances significativement différentes par rapport aux patientes ne l'ayant ni lue, ni reçue.

Tableau 11 : Comparaison du niveau de connaissances entre les gestantes qui ont lu la brochure éditée par le CNGOF et celles ne l'ayant pas lue.

	Patientes ayant lu la brochure (N = 36)	Patientes n'ayant pas lu la brochure (N= 122)	
	m +/- s	m +/- s	p
Première partie : connaissances sur la trisomie 21 (sur 5 points)	3,33 +/- 0,93	2,89 +/- 1,36	0,0359
Deuxième partie : connaissances sur le dépistage de la trisomie 21 (sur 10 points)	7,67 +/- 1,60	6,95 +/- 2,04	0,0500
Troisième partie : connaissances sur les prélèvements fœtaux (sur 5 points)	3,94 +/- 0,86	3,47 +/- 1,17	0,0241
Total des connaissances (sur 20 points)	14,97 +/- 1,87	13,30 +/- 3,38	0,0050

Le niveau de connaissance des patientes ayant lu la brochure est donc plus élevé par rapport à celles ne l'ayant pas lu. Il existe des différences significatives pour les trois thèmes étudiés car « p » est inférieur à 0,05.

5.7. Préférence du mode de rendu des résultats

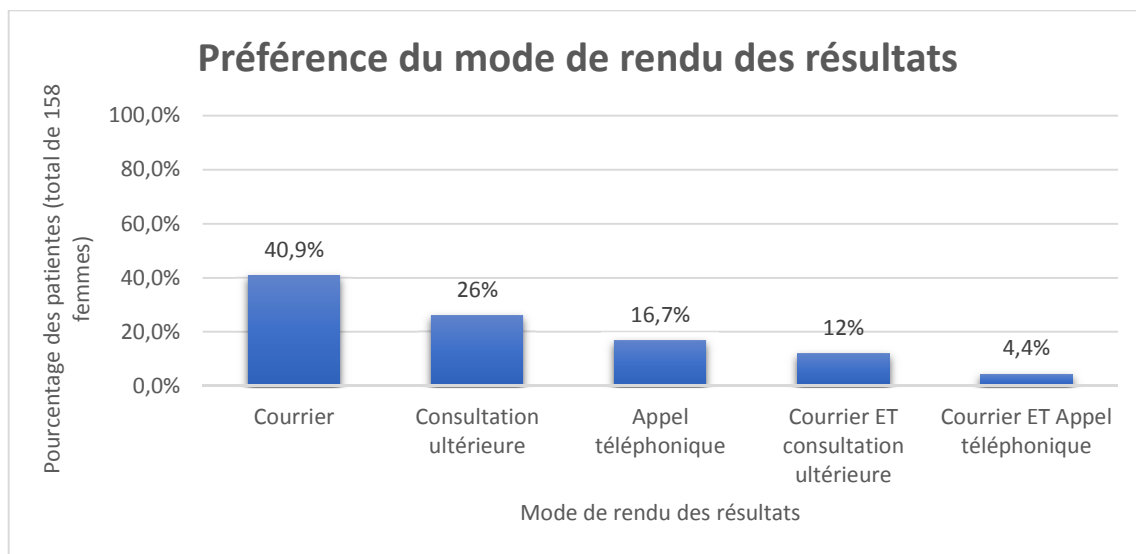


Figure 18 : Préférence du mode de rendu des résultats.

40,9 % des patientes souhaiteraient recevoir les résultats par courrier, 26 % lors d'une consultation ultérieure, 16,7% par appel téléphonique et 12% par courrier rendu lors d'une consultation ultérieure.

6. Analyse et Discussion

6.1. Description de la population

L'âge moyen des patientes est d'environ 30 ans. D'après l'Institut National de la Statistique et des Etudes Economique (INSEE), en 2010, l'âge moyen des mères à l'accouchement, quel que soit le rang de naissance de l'enfant, est de 30 ans. Ainsi l'âge de la population de notre échantillon est le même que celui de la moyenne nationale [40].

Nous avons divisé la population en 6 tranches d'âge, comme l'ENP de 2010 et les statistiques de l'état civil réalisées par l'INSEE en 2010. Nous retrouvons à peu près les mêmes résultats entre les classes d'âge, sauf pour la tranche [25-29 ans] qui est plus importante dans notre échantillon car elle représente 40,5% de la population, contre 30,3% pour l'ENP (sur un échantillon de 14535 patientes) et 32% pour l'INSEE. Inversement, pour les patientes âgées de 30 à 34 ans, notre échantillon est plus restreint car il représente 23,4% de l'échantillon contre 33,2% pour l'ENP et 31,5% pour l'INSEE [41 ; 42]. Nous avons donc étudié une population plus jeune.

Les primigestes représentent 32,3% de l'échantillon et les multigestes 67,7%. Nous sommes proches des résultats de l'Enquête Nationale Périnatale (ENP) de 2010 puisque les primigestes représentaient 32,9% de la population nationale et les multigestes 67,1% [41].

Nous ne trouvons pas non plus de différences avec l'ENP de 2010 par rapport à la nationalité et l'origine des patientes.

Les différences retrouvées entre notre échantillon et l'étude nationale périnatale de 2010 concernent les catégories socio-professionnelles des patientes avec plus de femmes « sans emploi » dans notre étude. De plus une seule patiente représente la catégorie socio professionnelle intitulée « ouvriers » dans notre étude.

Nous pouvons également noter une différence concernant le pourcentage de patientes ayant eu recours à l'Aide Médicale à la Procréation où elles sont plus nombreuses (10,8 %) dans notre étude de par la présence d'un centre d'AMP attaché à l'HME de Limoges. En effet

le pourcentage de patientes ayant eu recours à l'AMP est de 5,6 % dans l'ENP de 2010 et 19,3 % des patientes ont été suivies dans une maternité de niveau 3 [41].

Le pourcentage de patientes ayant réalisé le dépistage combiné est de 97,5 % dans notre étude. Le mémoire de Florie Bonneau concernant « l'information et la compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les patientes », réalisé en 2012 au CHU de Caen, a montré que 92% des patientes avaient bénéficié du dépistage, tous tests confondus [43]. Notre pourcentage est également plus élevé que dans le mémoire de Nathalie Muller où 94% de son échantillon a réalisé le dépistage des marqueurs sériques maternels en 2008 dans les hôpitaux de Metz et Bel Air de Thionville [44]. Cette augmentation de la réalisation du dépistage peut être expliquée par un changement perceptible des pratiques, notamment lié au dépistage combiné de la trisomie 21 qui est apparu en 2009.

6.2. Confrontation des hypothèses

6.2.1. Hypothèse principale

« La majorité des gestantes de l'HME de Limoges ont les connaissances nécessaires pour choisir de manière libre et éclairée le dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre de grossesse ».

Pour répondre à cette hypothèse, nous avons retenu deux questions qui nous paraissaient être les plus importantes. Il s'agit du refus des patientes par rapport au dépistage et du résultat du dépistage sous la forme d'un taux de risque. Nous avons estimé que les connaissances des patientes étaient nécessaires pour choisir librement et de manière éclairée le dépistage de la trisomie 21 lorsque plus 60 % des patientes avaient répondu correctement à ces deux questions. Ainsi, la grande majorité des patientes ayant répondu correctement aux 2 questions dans l'étude (soit 84,2%) est supérieure à celle posée dans l'hypothèse (60%). Nous avons comparé les fréquences des réponses correctes entre celle obtenue dans l'étude et celle de l'hypothèse. Nous avons obtenu un « p » inférieur à 0,05.

Par ailleurs, une étude a été réalisée par D. de Villardi de Montlaur, et al. concernant les connaissances des patientes sur le dépistage combiné de la trisomie 21. Les questionnaires ont été distribués lors de l'échographie du premier trimestre de grossesse, entre mai 2012 et mai 2013, au CHU de Poitiers. L'étude, parue en 2015, montre que 47,8% de l'échantillon ont entouré la réponse correcte suivante « le dépistage n'est pas obligatoire » et 49,3% ont entouré la réponse suivante : « c'est un calcul de risque ». Cette étude conclut à des connaissances insuffisantes sur le dépistage de la trisomie 21 au CHU de Poitiers [45].

En comparaison, notre étude a montré que 96,2% des patientes de notre échantillon ont affirmé avoir le droit de refuser le dépistage combiné de la trisomie 21 et 85,4% connaissent la réception du résultat sous la forme d'un taux de risque. De plus, concernant le dépistage combiné, la majorité des patientes ont répondu correctement à 9 questions sur 10. Il faut noter que toutes les patientes ont bénéficié d'une information orale et écrite (feuille de consentement). Certaines ont reçu une double information orale par la sage-femme et l'échographiste (11%). La grande majorité des patientes ont lu la feuille de consentement. Concernant la brochure éditée par le CNGOF, 46 % des patientes l'ont reçue, et seulement

49,3 % l'ont lue. De plus, 26 % de l'échantillon a reçu d'autres sources d'informations, par exemple en discutant avec l'entourage, en regardant des émissions sur la trisomie 21 à la télévision, ou en consultant des sites internet Deux patientes ont participé à des réunions d'information à l'HME de Limoges qui sont réalisées par la sage-femme et la conseillère en génétique.

Au total, notre étude semble montrer de meilleurs résultats concernant le niveau de connaissances des patientes. Cela est certainement dû aux réglementations liées à l'arrêté du 14 janvier 2014 paru dans le Journal Officiel le 16 janvier 2014 puisque notre étude a été réalisée une fois que cet arrêté ait été mis en place, c'est-à-dire entre mars et décembre 2014. En effet, cet arrêté fixe les modèles de documents concernant l'information, le consentement ou le refus de la patiente à la réalisation d'examen(s) permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. Une information sur le dépistage de la trisomie 21 est ainsi incluse dans ce document, qui doit être signé en outre par la patiente [46].

En conclusion, la majorité des gestantes de l'HME de Limoges a les connaissances nécessaires pour choisir de manière libre et éclairée le dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre de grossesse. L'hypothèse principale est donc vérifiée.

6.2.2. Deuxième hypothèse

« Les multigestes ont des connaissances concernant le dépistage de la trisomie 21, supérieures, d'un point de vue quantitatif et qualitatif, à celles des primigestes ».

D'un point de vue quantitatif, c'est-à-dire au niveau de la moyenne globale sur 20 points ; celle des multigestes est de 13,9 sur 20. Elle est donc supérieure à celle des primigestes qui est égale à 13,22 sur 20. Cependant, nous n'avons pas mis en évidence de différence significative entre ces deux moyennes ($p = 0,2081$).

D'un point de vue qualitatif, en comparant les moyennes sur chaque thème (trisomie 21, dépistage combiné et prélèvements fœtaux) entre les primigestes et les multigestes ; il est

ressorti que ces dernières ont des connaissances supérieures par rapport à celles des primigestes. Cependant, le test de Student montre là aussi, que la différence de connaissances entre les primigestes et les multigestes n'est pas significative pour les trois catégories puisque les « p » sont tous les trois supérieures à 0,05. Les multigestes ont reçu des informations à leurs précédentes grossesses qui étaient certainement différentes. Nous pouvons penser qu'il n'y a pas de différence significative entre les primigestes et les multigestes concernant le niveau de connaissance du fait que la majorité des multigestes paraît moins intéressée par cette information. En effet, 46 % des multigestes ont lu la brochure, tandis que 56 % des primigestes l'ont lue. Par ailleurs, voici quelques phrases que les patientes multigestes ont citées :

« Je n'ai pas lu toute l'information écrite puisque j'avais déjà eu l'information à ma première grossesse ».

« Je n'ai pas lu la brochure car il s'agit de ma 2^{ème} grossesse actuellement et je suis au courant du dépistage ».

« C'est ma 4^{ème} grossesse et je connais déjà le dépistage de la trisomie 21, donc je n'ai pas lu la feuille de consentement ».

De plus, nous avons obtenu deux groupes déséquilibrés : 51 primigestes et 107 multigestes, soit plus du double. Il aurait fallu obtenir 460 sujets pour chaque groupe pour espérer obtenir des différences significatives. Ainsi nous ne pouvons pas conclure car nous n'avons pas obtenu assez de réponses pour cette seconde hypothèse.

De la même façon, l'étude réalisée par D de Villardi de Montlaur, et al. ne met pas également en évidence de différence significative du nombre de bonnes réponses selon la parité et au-delà du fait d'avoir eu une grossesse avant ou après 2009 [46].

La seconde hypothèse n'est donc pas validée. L'absence de significativité s'explique par le manque de puissance statistique de l'étude qui est égal à 25%.

6.2.3. Troisième hypothèse

« Le niveau de connaissance des patientes, sur la trisomie 21, son dépistage au 1er trimestre de grossesse, et sur les prélèvements fœtaux est différent selon leur catégorie professionnelle ».

Nous avons comparé les moyennes des patientes concernant chaque thème étudié en fonction de leur catégorie socio-professionnelle. Il faut souligner qu'il a été impossible de réaliser des statistiques développées sur la catégorie socio professionnelle « ouvriers » car une seule patiente a été incluse dans cette catégorie-là. De plus, le niveau de connaissances des patientes était considéré comme satisfaisant lorsqu'elles avaient la moyenne.

- La trisomie 21

Concernant les connaissances sur la trisomie 21, il n'existe pas de différence significative entre les différentes catégories socio professionnelles retrouvées dans l'échantillon car « p » est supérieur à 0,05 entre toutes les catégories. Toutes les moyennes étaient supérieures à 2,5 sur 5 points sauf la classe ouvrière (moyenne de deux points).

- Le dépistage combiné :

Pour les connaissances sur le dépistage combiné, nous pouvons dire qu'il existe des différences significatives avec des « p » inférieures à 0,05 entre :

- Les « Cadres et Professions Intellectuelles supérieures » (8,75 sur 10) et les « Employées » (moyenne de 7,08), avec un écart entre les deux moyennes de 1,67 points ;
- Les « Cadres et Professions Intellectuelles supérieures » et les « Professions Intermédiaires » (moyenne de 7,62) avec un écart entre les moyennes de 1,13 points ;
- Les « Cadres et Professions Intellectuelles supérieures » et les « sans activité professionnelle » (moyenne de 5,97) avec un écart de 2,78 points ;
- Les « Professions Intermédiaires » et les « Sans activité professionnelle » dont l'écart entre les deux moyennes est de 1,64 points ;

- Les « Employées » (moyenne de 7,08) et les « Sans activité professionnelle » avec un écart de 1,11 points entre les deux moyennes.

Il existe donc une relation entre les connaissances sur le dépistage combiné et les différentes catégories socio-professionnelles avec des moyennes qui sont logiquement plus élevées pour les classes socio-professionnelles plus élevées. En effet, nous pouvons voir que les « Cadres et Professions Intellectuelles Supérieures » ont une moyenne de 8,75 sur 10, les « professions intermédiaire » de 7,62 sur 10 points, les « employés » ont une moyenne de 7,08 et les sans activité professionnelle de 5,97 points. Dans notre étude, plus la classe socio professionnelle est importante, plus le niveau de connaissances est élevé.

- o Les prélèvements foetaux :

Concernant les connaissances sur les prélèvements foetaux, il existe des différences significatives ($p < 0,05$) entre :

- Les « Professions Intermédiaires » (moyenne de 4,0 sur 5 points) et les « Employées » (moyenne de 3,43 sur 5 points) avec un écart de 0,57 points entre les deux moyennes ;
- Les « Professions Intermédiaires » et les « Sans activité professionnelle » (moyenne de 3,16) avec un écart de 0,84 points entre les deux moyennes.

Il existe ici aussi une tendance qui se dessine, entre le niveau de connaissance des patientes et leur catégorie socio professionnelle plus ou moins élevé.

- o Connaissances globales :

Puisque nous avons trouvé des différences significatives dans un ou plusieurs thèmes entre les catégories socio-professionnelles, il est logique de constater des différences concernant les connaissances globales avec « p » inférieur à 0,05 entre :

- Les « Professions Intermédiaires » (moyenne de 14,68 sur 20 points) et les « Sans activité professionnelle » (moyenne de 11,86), dont l'écart entre les moyennes est de 2,82 points ;

- Les « Cadres et Professions Intellectuelles supérieures » (moyenne de 15,42) et les « sans activité professionnelle » avec un écart de 3,55 points ;
- Les « Employées » (moyenne de 13,64) et les « Sans activité professionnelle », avec un écart de 1,77 points ;
- Les « Professions Intermédiaires » et les « Employées » avec un écart de 1,04 points ;
- Les « Cadres et Professions Intellectuelles supérieures » et les « Employées » avec un écart de 1,78 points.

Là aussi le niveau de connaissance des patientes est plus important lorsque la catégorie socio professionnelle de la patiente est plus élevée. Nous pouvons également remarquer que plus le niveau socio-professionnel est proche, et plus les différences de niveau de connaissances s'amenuisent.

L'étude de D de Villardi de Montlaur, et al réalisée au CHU de Poitiers montre également une différence de connaissances à la limite de la significativité selon la classe socio professionnelle des patientes [45].

Au total, la troisième hypothèse est validée.

6.2.4. Quatrième hypothèse

« Les femmes enceintes suivies à l'HME de Limoges satisfaites de la brochure distribuée sont minoritaires ».

La réponse à cette hypothèse ne concerne que 22,8 % de l'échantillon étudié puisque 36 patientes ont seulement lu la brochure, ce qui est peu. En effet, selon les réponses des patientes, nous pouvons conclure que la brochure a été distribuée à près de la moitié de l'échantillon, 46,2 % (soit 73 patientes). Et la moitié de la population qui a reçu la brochure l'a lue. Malgré cela, toutes les patientes ont reçu la feuille de consentement qui détient également une information sur le dépistage de la trisomie 21, ce qui peut expliquer le niveau de connaissance néanmoins satisfaisant des femmes enceintes sur ce sujet.

En 2012, Anne Jager montre dans son mémoire intitulé « Le dépistage de la trisomie 21 : quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ? », que le taux de satisfaction des patientes varie selon le mode d'information. En effet, 96 % des femmes informées de façon orale et écrite sont satisfaites de l'information, tandis que 54 % des patientes informées uniquement de façon écrite et 79 % des femmes informées uniquement de façon orale jugent l'information satisfaisante [47]. Son mémoire montre donc que le taux de satisfaction est nettement supérieur lorsque la patiente bénéficie d'une information orale et écrite.

L'hypothèse n'est donc pas validée puisque sur la totalité des patientes qui ont reçu et lu la brochure, la majorité sont « totalement » ou « plutôt » satisfaites de celle-ci (respectivement 50 % et 47,2 %). Néanmoins, cela ne concerne qu'une minorité de l'échantillon (22,8 %).

6.3. Discussion sur les connaissances insuffisantes des patientes

Dans notre étude, nous avons évalué les connaissances des patientes en détaillant trois thèmes : la trisomie 21, le dépistage combiné et les prélèvements fœtaux. Nous avons pu constater que les connaissances des patientes étaient globalement satisfaisantes puisque la moyenne est de 13,68 sur 20 points. Ainsi, nous avons seulement mis en évidence les questions qui ont posé des difficultés aux patientes.

6.3.1. Concernant la trisomie 21

La majorité des patientes ont répondu correctement aux questions n°1 et 3 relatives à « la trisomie 21 est une anomalie chromosomique », et « les individus atteints de trisomie 21 ont accès à une activité professionnelle », avec un pourcentage de réponses vraies de l'ordre de 88% et 89,2% respectivement.

Anne Jager montre que 93 % des patientes de son échantillon disaient avoir des connaissances sur la trisomie 21 [47]. Tout comme Florie Bonneau et Nathalie Muller, les connaissances sur cette anomalie chromosomique n'ont pas été évaluées, ni détaillées dans leurs questionnaires [43 ; 44].

Parmi les trois thèmes étudiés, on note que la partie « trisomie 21 » est celle qui est la moins comprise ou la moins connue. La majorité des patientes n'ont pas répondu correctement à trois questions sur cinq. Nous avons pu remarquer que les patientes avaient des connaissances erronées concernant la symptomatologie d'un individu atteint de trisomie 21. Nous avons insisté sur ces trois questions en employant les mots « systématiquement » et « toujours » pour mettre en évidence la notion de « degré » de trisomie 21. En effet, tous les individus atteints de trisomie 21 ne développent pas les mêmes pathologies et/ou au même moment et les critères de gravité peuvent être différents d'une personne à l'autre. Par exemple, certains vont avoir un déficit intellectuel léger tandis que pour d'autres, il sera sévère.

Ainsi, nous avons pu constater que les patientes ne savaient pas que cette anomalie pouvait se développer différemment d'un individu à l'autre. Dans l'étude de Dahl réalisé au

Danemark, il montre que les professionnels de santé auraient tendance à surévaluer de façon générale le niveau de connaissances des femmes et pourraient restreindre la quantité d'information à transmettre ; comme par exemple omettre de définir les caractéristiques de la trisomie 21 [48]. Ces caractéristiques sont définies plus tardivement dans la grossesse, devant un résultat anormal d'HT21 ou devant une échographie suspecte.

Par ailleurs, à la fin du questionnaire, nous avons demandé aux patientes d'apporter des suggestions pour améliorer l'information écrite et orale. Au total, 28 personnes ont laissé un commentaire. Sur ces 28 patientes, 12, soit plus d'un tiers, décrivaient qu'elles ne savaient pas ce qu'était la trisomie 21 et qu'elles aimeraient recevoir plus d'informations. Voici quelques phrases citées par les patientes :

- « La feuille de consentement n'est pas assez complète »
- « J'aurai aimé recevoir plus d'informations sur la trisomie 21 en général et connaître le développement physique et mental d'un enfant atteint de trisomie 21 »
- « Donner plus d'informations sur la trisomie 21, dans le but de savoir à quoi s'attendre réellement, et donner plus d'information orale pour en discuter »
- « Donner plus d'informations sur la Trisomie 21 et son évolution dans la brochure »

Pour conclure, nous pouvons constater qu'il existe une réelle demande d'informations sur la trisomie 21 de la part des patientes que ce soit oralement, dans la brochure éditée par le CNGOF ou dans la feuille de consentement, ce qui semble assez paradoxal puisque moins de la moitié des femmes ayant reçu la brochure la lise.

6.3.2. Concernant le dépistage combiné

Concernant les connaissances des patientes sur le dépistage combiné, les résultats sont très satisfaisants. 88,6 % savent qu'il faut donner son consentement écrit pour réaliser le dépistage combiné, 77,2 % connaissent le caractère non invasif du dépistage, 66,4 % savent que le dépistage combiné comprend la mesure de la clarté nucale, le dosage des marqueurs sériques et l'âge maternel.

Cependant, 83,5 % des patientes ne savent pas que pour réaliser le dépistage combiné de la trisomie 21, il faut prendre rendez-vous chez un échographiste ayant un numéro d'agrément. C'est au praticien de donner l'information sur son champ de compétence et étant donné que notre étude ne porte que sur l'HME de Limoges, cette ignorance peut être expliquée par le fait que tous les échographistes ont un numéro d'agrément et qu'ainsi le dépistage combiné est proposé à toutes les patientes. De plus, 35,5 % ne connaissent pas le délai réglementaire pour réaliser le dépistage combiné de la trisomie 21. Cette période cible est importante pour réaliser dans de bonnes conditions le dépistage combiné (13,2% des gestantes pensent qu'il se réalise au deuxième trimestre et 3,2% au troisième trimestre de grossesse).

De plus, nous avons voulu savoir si les patientes comprenaient que le dépistage combiné de la trisomie n'est pas fiable à 100 % et qu'il ne s'agit pas d'un diagnostic de certitude. Pour cela, nous leur avons posé deux questions qui sont les suivantes : « est-ce qu'un risque élevé signifie que le fœtus est atteint de trisomie 21 ? » et « est-ce qu'un risque faible signifie que le fœtus n'est pas atteint de trisomie 21 ? ». Elles ont répondu correctement pour la majorité d'entre elles. Nous avons obtenu respectivement 74,7 % et 70,2 % de bonnes réponses. Pour chacune des deux questions, environ 20 % ont pensé que le résultat du dépistage avait une valeur de diagnostic de certitude, les autres ne sachant pas répondre. Dans la thèse de Romain Favre, en 2007, intitulé « en quoi le niveau de connaissance médicale et la position des médecins respectent-ils ou non le consentement des patientes dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 », seulement un tiers des femmes avaient connaissances de la possibilité de faux négatifs pour les marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre de grossesse [49]. Ainsi, nous pouvons constater que le niveau de connaissances des patientes s'améliore de plus en plus en raison d'une information plus complète imposée par les recommandations de 2009, de la brochure réalisée par le CNGOF en 2012 et par les réglementations incluses dans l'arrêté de 2014 [Annexe 6 ; 46].

Bien que les résultats soient très satisfaisants, nous pouvons noter qu'une minorité de l'échantillon a une note inférieure à 5 sur 10. Parmi ces 16 femmes (soit 10,2 %), quatre ont reçu la brochure (soit 25 %) et deux l'ont lu (soit 12,5 %). Huit patientes n'ont pas lu la feuille de consentement et une a déclaré qu'elle était « trop compliquée et qu'il faudrait la simplifier en utilisant des mots moins scientifiques et en ajoutant des illustrations ». De plus, deux n'ont pas réalisé le dépistage pour des raisons religieuses. Comme le dit Dhal dans son étude, cela

reflète une attitude globalement négative puisque ce groupe de patientes ne participe pas à l'acquisition de l'information, ce qui peut expliquer leurs connaissances limitées [48]. Nous pouvons ainsi constater que les patientes ayant eu moins de 5 sur 10 n'ont pas reçu ou n'ont pas lu l'information donnée ou encore ne l'ont pas comprise. Pour la majorité d'entre elles, nous pouvons dire qu'elles n'étaient pas réceptives à cette information pour des raisons religieuses ou autres. Ainsi, nous pouvons évoquer l'efficacité d'une information orale et écrite sur le niveau de connaissances des patientes.

6.3.3. Concernant les prélèvements fœtaux

Concernant ce thème, la moyenne est de 3,57 sur 5. Les connaissances des patientes sont très satisfaisantes sur ce sujet. Au-delà, 18% de l'échantillon a une note inférieure à 3. Une patiente n'a répondu correctement à aucune réponse. Cette patiente n'a ni lu la brochure, ni la feuille de consentement. Pour les 28 autres patientes n'ayant pas eu la moyenne sur ce sujet, deux n'ont pas réalisé le dépistage pour des raisons religieuses ; 23 patientes n'ont pas lu l'information délivrée par la feuille de consentement. Les connaissances limitées de ce groupe de patientes est sûrement lié à leur indifférence par rapport à l'information. Nous rejoignons ici Dahl dans les conclusions de son étude [48].

Par ailleurs, le caractère facultatif d'un prélèvement fœtal a bien été intégré par les patientes puisque 91,8 % ont déclaré qu'elles avaient le droit de refuser un prélèvement invasif suite à un dépistage les plaçant dans un groupe à risque. Ce résultat est très positif puisque dans les mémoires de Anne Jager et Nathalie Muller, 44 % et 40 % des patientes pensaient que l'amniocentèse était obligatoire [47 ; 43]. Il existe une nette amélioration des connaissances à ce niveau-là. Plus de 75 % des patientes connaissent également les risques d'un prélèvement fœtal et la définition d'une amniocentèse.

De plus, la majorité des patientes ne connaissent pas les différentes possibilités s'offrant à elles en cas de prélèvement fœtal révélant une trisomie 21. En effet, 22,8 % ont déclaré qu'on ne pouvait pas poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ; 19 % ont déclaré qu'on ne pouvait pas interrompre la grossesse et 62 % ont déclaré qu'on ne pouvait pas poursuivre la grossesse et le confier à l'Aide Sociale à l'Enfance.

En parallèle, une étude a été menée en 2009 par l'unité Inserm 912 « Sciences économiques et sociales, systèmes de santé, sociétés » et le Département de gynécologie-obstétrique de l'hôpital Poissy-Saint Germain dans les Yvelines. Valérie Serror, chargée de recherche dans l'unité Inserm 912 et Yves Ville, chef du service de gynécologie-obstétrique de l'Hôpital Necker-enfants malades ont répondu à la question suivant : « les patientes sont-elles réellement conscientes des implications de leurs décisions ? ». Cette étude a révélé que les femmes étaient susceptibles à ne pas comprendre les différentes étapes du dépistage. Ainsi, la moitié des femmes qui avaient accepté l'échographie et le dosage des marqueurs sériques ne savaient pas que cela pouvait engendrer par la suite d'autres investigations et décisions telles que la réalisation ou non d'une amniocentèse ou l'interrogation entre poursuivre la grossesse et l'interrompre. Les chercheurs ont fini par conclure que l'attitude des patientes n'était pas condamnable puisque ce dépistage est complexe ; mais qu'il faut accompagner le dépistage d'une information complète, loyale et adaptée pour que les patientes puissent prendre des décisions en accord avec leurs valeurs [50 ; 51].

6.4. Information et connaissance des patientes

6.4.1. Information orale

La loi encadre le test de dépistage de la trisomie 21 sur le plan de l'information comme l'indique l'arrêté du 23 juin 2009 [27]. L'information orale a été donnée pour la majorité des patientes par l'échographiste le jour de l'échographie du premier trimestre de grossesse, 11% l'a reçue par la sage-femme et l'échographiste, et une patiente a déclaré ne pas l'avoir reçue pour cette grossesse, mais « en a eu beaucoup pour mes précédentes grossesses ». Cette femme a eu la moyenne totale de 18 sur 20 points.

Deux patientes ont participé à une des réunions d'information proposée une fois par mois à l'HME de Limoges, sur la grossesse incluant le dépistage de la trisomie 21. Elles ont participé à cette réunion avant d'avoir réalisé l'échographie T1. Ces deux patientes ont eu 16 et 18 sur 20 points. Nous n'avons pas pu comparer le niveau de connaissance entre ces patientes et celles n'y étant pas allées du fait du faible effectif de ce groupe, mais nous pouvons penser que la répétition d'information donné oralement est bénéfique pour la compréhension des femmes.

De plus, Véronique Mirlesse explique dans son article « les annonces anténatales » que « le temps qu'il faut pour dire une bonne ou une mauvaise nouvelle et le temps qu'il faut pour entendre l'annonce ne sont pas les mêmes ». Selon elle, il faut anticiper et préparer la femme à une mauvaise nouvelle pour atténuer le choc d'un dépistage ou d'un diagnostic de trisomie 21. Cela se fait de différentes façons, par exemple, lors de la prescription de l'examen, il faut alors évoquer la possibilité d'un résultat anormal pour que la femme ait à l'esprit cette éventualité [52].

6.4.2. Information écrite

Concernant la feuille de consentement, elle est signée par toutes les patientes souhaitant réaliser le dépistage. Cette feuille est délivrée obligatoirement depuis le mois de janvier 2014. Elle informe les patientes sur le dépistage. Cette étude a commencé en mars 2014. Pour rappel, les connaissances des patientes ont été évaluées la semaine qui suivait l'échographie du premier trimestre de grossesse, c'est-à-dire une fois que la feuille de

consentement ait été signée. Mais malgré cela, nous pouvons penser que cette feuille de consentement joue un rôle sur le niveau de connaissances des patientes. Ainsi, en plus de l'information orale, toutes les patientes ont reçu la feuille de consentement. Tandis que 46 % de l'échantillon a reçu la brochure éditée par le CNGOF.

Parmi les patientes ayant reçu cette dernière, 76 % l'ont obtenue le jour de l'échographie par l'échographe, 12 % à la première consultation de grossesse dont la majorité l'a reçue par la sage-femme quelques heures avant l'échographie, 8 % par courrier avec les horaires des rendez-vous, 2 patientes l'ont eu à la réunion d'information et une patiente a pris elle-même la brochure au secrétariat du DPN.

Nous pouvons remarquer que pour la majorité des patientes, les informations orale et écrite ont été données le jour de l'échographie. Le délai de réflexion paraît très court puisque le dépistage se fait en général dans la foulée avec la mesure de la clarté nucale. 20 % des patientes ayant reçu la brochure ont fait des remarques sur le délai de réflexion. Voici quelques phrases que nous avons relevé :

- « Je suis satisfaite du délai de réflexion puisque j'ai eu l'information avant par mon médecin généraliste. Si je n'avais pas eu cette information j'aurais trouvé ça embêtant de la recevoir le jour de l'échographie ».
- « Le délai de réflexion est court puisque j'ai reçu la brochure le jour de l'échographie du premier trimestre. Mais je connaissais déjà le dépistage puisque c'est ma deuxième grossesse donc cela ne m'a pas dérangé ».
- « Le délai de réflexion est insuffisant, il manque du temps, et ce n'est pas un sujet anodin. Ce n'est pas facile de faire ce dépistage, surtout que c'est un sujet tabou chez certaines personnes ».
- « J'ai reçu la brochure au moment de l'échographie et j'ai trouvé cela trop rapide. Je n'ai pas eu le temps de la lire et j'ai enchaîné avec la prise de sang ensuite ».
- « J'ai trouvé le délai insuffisant car j'aurais préféré avoir l'information écrite avant pour en discuter avec mon conjoint puisqu'il s'agit du 1^{er} enfant pour lui ».
- « J'ai trouvé le délai insuffisant car j'aurais aimé posé des questions à l'échographe, chose que je n'ai pas pu préparer en amont »

- « J'ai fait la prise de sang tout de suite après l'échographie. J'étais quand même déjà au courant, mais si c'était ma première grossesse, j'aurais préféré avoir une information plus tôt ».
- « Je n'ai pas eu assez de temps de réflexion après avoir lu la feuille de consentement. J'aurais aimé avoir une information écrite plus tôt ».

De plus, nous avons remarqué que parmi les 73 patientes qui ont reçu la brochure éditée par le CNGOF, seulement la moitié, soit 49,3% des patientes plus précisément, ont lu la brochure. Nous nous sommes alors demandés pourquoi elles ne la lisaient pas. La question a ainsi été posée aux patientes. Voici quelques phrases que nous avons relevé qui sont ressorties plusieurs fois :

- « Je n'ai pas eu le temps de lire la brochure avant d'avoir réalisé le dépistage ». x 13
- « Je n'ai pas lu la brochure car je l'ai reçu le jour de l'échographie et le dépistage a été réalisé le jour même, donc je la lirais une fois que j'aurais les résultats. J'ai lu la feuille de consentement juste avant le rendez-vous avec l'échographe, mais je n'ai pas eu le temps de réfléchir ».
- « J'attendrai de recevoir les résultats et en fonction je la lirai ». x 4
- « Je n'ai pas lu la brochure car je suis trop anxieuse ». x 3
- « Je n'ai pas lu la brochure car il s'agit de ma 4^{ème} FIV et je suis déjà très stressée ».
- « Je connaissais déjà le sujet ». x 3
- « Je n'ai pas lu la brochure car il ne s'agit pas de ma première grossesse et je suis déjà au courant du dépistage de la trisomie 21 ». x 4
- « Je n'ai pas lu la brochure car l'information orale était suffisante ». x 3
- « J'ai perdu la brochure ».
- « Mon mari a lu la brochure ». x 2

Il en résulte que la majorité des patientes n'ont pas lu la brochure parce qu'elles ne l'ont pas reçu à temps. En effet, elles l'ont reçu pour la majorité le jour de l'échographie, c'est-à-dire le jour du dépistage. Il est important de laisser un délai de réflexion aux patientes, d'autant

plus s'il s'agit de primigestes. Ce dépistage n'est pas obligatoire et il peut engendrer de nombreux questionnements, décisions et actes que la patiente n'envisage pas forcément le jour de l'échographie. La réalisation du dépistage doit s'inscrire dans un schéma de réflexion à long terme, et les patientes doivent recevoir l'information adéquate pour décider en accord avec leurs convictions la réalisation ou non du dépistage. C'est pourquoi il serait préférable de leur donner quelques jours avant, soit par courrier avec les horaires des rendez-vous, soit à la première consultation de grossesse par la sage-femme, le gynécologue ou le médecin généraliste. Cette brochure a été créée par le CNGOF, elle est disponible, sur internet, pour tous les professionnels. Il serait donc important que tous les professionnels en ville (gynécologues, sages-femmes libérales, médecins généralistes) se procurent cette brochure et la distribuent aux patientes avant leur échographie du premier trimestre de grossesse. De plus, il semble important qu'elles aient un support écrit avant leur échographie car c'est une décision qui peut se prendre à deux avec le conjoint.

6.4.3. Niveau de connaissance et brochure

Nous avons pu démontrer l'efficacité de la brochure sur le niveau de connaissances des patientes puisqu'il existe des différences significatives concernant chaque thème entre la moyenne des patientes n'ayant ni lu, ni reçu la brochure et celles l'ayant lu.

Ainsi, nous pouvons remarquer que les patientes ayant bénéficié d'une double information écrite (moyenne de 14,97) ont logiquement un niveau de connaissances qui est plus satisfaisant que celles ayant reçu seulement la feuille de consentement (13,80).

6.5. Préférences du mode de rendu des résultats

Depuis le 1er juillet 1999, le compte rendu des résultats du dépistage de la trisomie 21 ne peut être remis à la patiente que par l'intermédiaire du médecin prescripteur [53]. Aucune loi n'indique la manière dont doit être communiqué les résultats.

A l'HME de Limoges, si le résultat est inférieur à 1/250, il est envoyé par courrier environ dix à quinze jours après la réalisation du dépistage. Si le résultat est supérieur ou égal à 1/250, alors la sage-femme du DPN appelle la patiente pour lui annoncer le souhait de la recevoir en consultation pour « parler des résultats ». Un rendez-vous avec la sage-femme du DPN sera ainsi mis en place pour lui donner des explications sur les résultats et sur la prise en charge qui s'offre à elle par la suite. L'appel téléphonique a lieu en général deux à trois jours après la réalisation du dépistage.

Nous nous sommes demandés si les patientes étaient satisfaites de ce mode de rendu des résultats.

40,9 % des patientes interrogées préfèrent recevoir les résultats par courrier, 26 % lors d'une consultation ultérieure, 16,7 % par appel téléphonique et 12 % par courrier et consultation ultérieure.

Il faut noter que les patientes souhaitant recevoir les résultats lors d'une consultation ultérieure ou par appel téléphonique ont expliqué cela par le fait d'avoir « peur » de ne pas comprendre la fraction. Voici quelques phrases citées par les patientes :

- « Je préfère recevoir les résultats par appel téléphonique car j'ai peur de ne pas savoir interpréter un résultat écrit, et je préfère l'appel téléphonique au cas où j'aurai des questions à poser »
- « Je souhaiterais recevoir les résultats lors d'une consultation car à ma première grossesse l'attente des résultats a été très longue et très anxiogène. De plus, une fois les résultats reçus par courrier, je ne savais pas les interpréter.
- « Je souhaiterais recevoir les résultats par appel téléphonique, en complément du courrier, dans le but de me les expliquer car il y a des termes médicaux dans le courrier ».
- « Je souhaiterais recevoir les résultats lors d'une consultation ultérieure car actuellement j'attends les résultats par courrier et je suis angoissée car l'attente est longue ».

- « Je préfère recevoir les résultats lors de la consultation suivante pour en discuter directement avec le professionnel de santé ».

Nous pouvons voir que les patientes ont besoin de « parler des résultats » avec un professionnel de santé pour avoir des explications précises même si les résultats ne placent pas le fœtus dans une zone à risque.

En cas de « résultat pathologique », Véronique Mirlesse nous informe qu'une rencontre est nécessaire. Auparavant, un appel téléphonique doit être établi par la secrétaire pour informer les patientes du souhait du médecin de les rencontrer pour parler du résultat, et cela, sans donner plus de détails. Cette phase de préparation serait essentielle et « permet à la femme d'anticiper la suite des événements » [52].

Nous pouvons imaginer que si le résultat est inférieur à 1/250, les patientes préféreraient le recevoir par courrier et avoir des explications détaillées lors de la consultation suivante, chose qui n'est pas réalisé de façon systématique. En effet, les patientes reçoivent le résultat par courrier mais n'ont pas d'explications par la suite. Tandis que si le résultat est supérieur à 1/250, les patientes préféreraient recevoir les résultats lors d'une consultation dédiée à cet effet.

6.6. Les points forts et les points faibles de l'étude

6.6.1. Les points forts

Sur un échantillon de 174 patientes, seulement 16 n'ont pas donné suite à notre appel. Nous avons pu étudier 158 questionnaires, conforme au nombre de sujets nécessaires à l'étude. Sur l'ensemble des appels téléphoniques, les patientes ont été très impliquées par ce sujet. Elles ont répondu aux questions sans aucune réticence. La correction du questionnaire sur les connaissances de la trisomie 21 a été donnée à celles qui le souhaitaient et la majorité des patientes l'ont demandé.

De plus, il s'agit d'un sujet sensible qui a véhiculé de nombreuses questions une fois le questionnaire fini. Certaines patientes ont donné leurs impressions quant à la réalisation du dépistage, à l'information reçue et aux rendus des résultats et proposaient elles-mêmes des idées pour améliorer l'information. J'ai pu ainsi recenser leurs souhaits.

6.6.2. Les points faibles et les limites de l'étude

Nous avons pu constater un manque de puissance de l'étude pour répondre à l'ensemble des hypothèses. En effet, dans la seconde hypothèse, il aurait fallu un groupe de « primigestes » et un de « multigestes » comptant chacun 460 sujets pour vérifier l'hypothèse.

Il existe aussi un biais de sélection pour plusieurs raisons qui sont :

- Les feuillets de consentement ont été distribués par les échographistes le jour de l'échographie du premier trimestre de grossesse. Ainsi, les patientes dont la clarté nucale était épaisse ou celles dont l'échographie présentait des anomalies n'ont pas été incluses dans l'étude pour des raisons de priorisation de prise en charge. De plus, ces patientes étaient directement orientées vers un prélèvement foetal, dans le but de diagnostiquer l'anomalie du foetus. Elles ne faisaient donc plus parties de la population étudiée.

- Deux patientes ont été appelées le jour même du résultat des HT21 qui s'est avéré supérieur à 1/250, ainsi ces deux patientes n'ont pas été incluses dans l'étude pour des raisons éthiques.

A la fin du questionnaire, nous avons demandé aux patientes de donner des suggestions pour améliorer l'information. Plusieurs patientes ont cité les mots suivants : « anxieuse », « angoissant », « stressant », « inquiète ». La dernière limite que nous avons rencontrée, est de ne pas avoir évalué l'anxiété des patientes face à ce dépistage et à l'attente des résultats.

6.7. Propositions d'amélioration de l'information

6.7.1. Répétition d'explications et délai de réflexion

Dans cette étude est ressorti le fait que la répétition d'informations joue un rôle important dans la compréhension de celle-ci. C'est pourquoi, donner l'information dès la première consultation permettrait de gagner du temps par la suite. Comme le dit Véronique Mirlesse, il est important d'apporter une information complète sur le déroulement du dépistage et les conséquences qui peuvent aboutir une fois le test réalisé, le plus tôt possible, pour que la patiente puisse se projeter si jamais le résultat met le fœtus dans un groupe à risque.

A l'HME de Limoges, il paraît essentiel que les patientes reçoivent ces informations plut tôt dans la grossesse pour avoir le temps de réfléchir à toutes les possibilités qui s'offrent à elles et qu'elles puissent comprendre et connaître les tenants et les aboutissants de ce dépistage.

Une autre manière de donner l'information a été constaté dans notre étude, il s'agit des réunions d'information. Deux patientes sur 158 ont participé à ces réunions données une fois par mois. Les patientes qui y ont participé ont eu de bons résultats mais nous n'avons pas pu comparer leurs moyennes à l'échantillon car le groupe était trop restreint. Nous avons assisté à l'une de ces réunions en février 2015, et seulement deux couples y ont participé. Selon nous, ces réunions sont très importantes, car c'est un moment privilégié pour le couple qui est entouré par d'autres personnes faisant face aux mêmes découvertes. Elles durent environ une heure et abordent tous les sujets de la grossesse. De plus, les femmes peuvent poser autant de questions qu'elles le souhaitent. Aussi, il faudrait améliorer la communication autour de ces réunions. Selon nous, c'est loin d'être optimal car seulement une affiche est présente dans le hall d'entrée, et peu de professionnels sont au courant et parlent de ces réunions, ce qui explique le fait que très peu de personnes y participent. De plus, la brochure du CNGOF est distribuée durant ces réunions et les patientes bénéficient ainsi d'une double information.

Par ailleurs, nous sommes conscients que la première consultation de grossesse n'a pas forcément lieu à l'HME de Limoges mais peut se dérouler chez un médecin généraliste, un gynécologue de ville ou une sage-femme libérale. Quoi qu'il en soit, l'information doit circuler et ainsi la brochure doit être distribuée. Une information de nos résultats, via le réseau de périnatalité, à destination des professionnels, permettrait peut-être un développement des pratiques.

6.7.2. Contenu des informations

Tout d'abord concernant l'information orale, nous avons pu constater qu'elle a été donnée pour la grande majorité par l'échographiste le jour de la mesure de la clarté nucale. Il semble important que l'information soit donnée plus tôt, par la sage-femme, le gynécologue ou le médecin généraliste.

Une demande de la part des patientes a été formulée concernant l'information sur la trisomie 21. Avant de savoir en quoi consiste le dépistage combiné de la trisomie 21, il paraît important qu'elles sachent ce qu'est la trisomie 21, sa fréquence, ses handicaps, et son évolution. Une simple information orale est suffisante selon nous. Il n'est pas impératif d'aborder les détails car il ne faut pas non plus disperser l'information la plus essentielle.

Concernant le dépistage de la trisomie 21, selon nous, plusieurs éléments sont importants à préciser :

- Le caractère non obligatoire mais facultatif du dépistage
- Le caractère non invasif du dépistage, et sa méthode comprenant le dosage de marqueurs sériques, la mesure de la clarté nucale et l'âge de la patiente
- La date limite du dépistage combiné
- Le rendu des résultats sous la forme d'un taux de risque
- La notion de groupe à risque quand le résultat est supérieur ou égal à 1/250 et la fiabilité du dépistage
- Les modalités de rendu des résultats
- La proposition d'un prélèvement invasif en cas de dépistage supérieur ou égal à 1/250.
- La notion de prélèvement non obligatoire
- Les différentes méthodes de prélèvements invasifs.
- Les différentes possibilités auxquelles les femmes ont recours en cas de diagnostic de trisomie 21.

Par rapport à l'information écrite, nous avons pu constater que la feuille de consentement avait amélioré les connaissances des patientes.

Donner la brochure éditée par le CNGOF systématiquement à toutes les patientes paraît être très important puisque nous avons pu mettre en évidence un niveau de connaissances plus satisfaisant lorsqu'elles lisaient la brochure. C'est pourquoi nous insistons sur le mot « systématiquement ». Cette brochure doit ainsi être distribuée à toutes les patientes qu'elles soient primigestes ou multigestes, quel que soit leur âge, leur nationalité ou leur origine. C'est un support écrit qui peut également servir au conjoint, qui lui aussi a le droit d'être informé.

Une minorité des patientes l'a reçue par courrier avec la liste des rendez-vous, cela pourrait être réalisé de façon plus systématique.

6.7.3. Le rendu des résultats

Nos pratiques semblent satisfaire les patientes quant à la manière de rendre les résultats. Un élément, cependant, a été mis en évidence lorsque les résultats concluent que le fœtus n'est pas dans un groupe à risque. Les patientes souhaiteraient, pour la majorité d'entre elles, recevoir le résultat par courrier, comme cela est réalisé actuellement, mais aussi recevoir des explications lors de la consultation suivante par la sage-femme, le gynécologue ou le médecin généraliste pour savoir si elles ont correctement interprété le résultat. Il est donc important que le professionnel de santé qui voit la patiente quelques semaines après l'échographie du premier trimestre revoie avec elle le résultat du dépistage combiné et explique une dernière fois ce que cela signifie, c'est-à-dire que le fœtus n'est pas dans un groupe à risque, que le résultat n'est pas fiable à 100% et qu'il existe des faux négatifs, et enfin qu'un prélèvement fœtal peut être proposé s'il existe un doute lors des échographies suivantes.

Conclusion

Les progrès de la médecine n'ont pas fini d'évoluer. En effet aujourd'hui, le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) repose seulement sur un prélèvement sanguin dont le but est d'analyser l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel [54]. Il serait proposé aux patientes ayant réalisé le dépistage de la trisomie 21 et faisant partie du groupe à risque « élevé » (> 1/250). En cas d'anomalie, suite au DPNI, un prélèvement fœtal serait proposé aux patientes. Il permettrait, une fois de plus, de diminuer le nombre de prélèvements fœtaux et donc de fausses couches associées. Ce diagnostic prénatal n'est pas encore en mesure d'être appliqué à la population générale. C'est pourquoi il nous paraissait important de faire un point sur le dépistage combiné de la trisomie 21, réalisé au premier trimestre de grossesse.

Dans cette enquête, la grande majorité des patientes a des connaissances suffisantes sur la trisomie 21, le dépistage combiné et les prélèvements fœtaux. Cependant il reste encore un certain nombre de femmes qui n'ont pas les connaissances nécessaires pour choisir de manière libre et éclairée de réaliser ou non ce dépistage. Elles ne connaissent pas tous les enjeux, les décisions et les actes que peuvent entraîner ce test.

A l'HME de Limoges, les patientes sont globalement satisfaites de l'information reçue, mais il reste encore quelques améliorations à réaliser comme le fait de devoir donner l'information plus tôt dans la grossesse et non le jour du dépistage ; ainsi que distribuer la brochure éditée par le CNGOF à toutes les patientes.

Ainsi, il faut toujours chercher à s'assurer de la liberté des patientes à réaliser le dépistage combiné de la trisomie 21 après avoir reçu une information loyale, claire et complète. Ce n'est qu'ainsi que nous pouvons exclure la notion d'eugénisme de nos pratiques professionnelles.

Références bibliographiques

[1] Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français, « item 31 : Problèmes posés par les maladies génétiques », in : Campus Gynécologie-Obstétrique, [en ligne], 2011, page 4, disponible sur le lien suivant : <http://umvf.univ-nantes.fr/gynecologie-et-obstetrique/enseignement/item31/site/html/cours.pdf>, consulté le 14 octobre 2014.

[2] Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français, « Fiche d'information des patientes concernant l'amniocentèse », [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.cngof.asso.fr/D_PAGES/PUFIC_13.HTM, consulté le 7 septembre 2013.

[3] Department of Paediatrics, University College Dublin, OC Ward, « John Langdown Down : the man and the message ». Downs syndr res pract. 1999. vol. 6, n°1, p.19-24, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10890244>, consulté le 24 octobre 2014.

[4] « La trisomie 21 » in : Institut Jérôme Lejeune, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.institulejeune.org/Trisomie-21-et-autres-pathologies-genetiques/trisomie-21.html>, consulté le 13 août 2013.

[5] « Quelques chiffres concernant la trisomie 21 », [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.caducee.net/dossierSpecialises/genetique/trisomie-21.php>, consulté le 7 novembre 2013.

[6] Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé, « Le dépistage et le diagnostic de la trisomie 21 », fiche d'action n°2, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.inpes.sante.fr/CFESBases/catalogue/pdf/1310-3b.pdf>, consulté le 25 août 2013.

[7] « Down Syndrome », in : Institute of Genetique Medicine, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.omim.org/entry/190685>, (Online Mendelian Inheritance in Man) consulté le 20 Décembre 2013.

[8] B. Simon-Bouy, D. Royère, P. Levy, « dépistage de la trisomie 21, mise en place du dépistage combiné au premier trimestre de grossesse », la revue du praticien, volume 62, décembre 2012, n° 10, 5 pages, de la page 1340 à 1344.

[9] « La trisomie 21 », in : Faculté de médecine de Strasbourg Enseignement et Formations, [en ligne], disponible sur : http://www-ulpmed.u-strasbg.fr/medecine/cours_en_ligne/e_cours/gynecologie/trisomie_21_D1.pdf , pages 1 à 3, consulté le 12 août 2013

[10] Gilles Furelaud, « La Trisomie 21 : origines et quelques chiffres », [en ligne], article publié en novembre 2003, disponible sur le lien suivant : <http://www.snv.jussieu.fr/vie/documents/T21/T21.htm>, consulté le 12 août 2013.

[11] Alamerçy, « Trisomie, vieillissement, accompagnement », thèse éditée en 2012, par le Dr Alamerçy, [en ligne] disponible sur le lien suivant : <http://lesfeescreatives.wordpress.com/2012/07/22/these-sur-la-trisomie-21-par-le-docteur-alamercy/>, consulté le 12 août 2013.

[12] Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale, « La trisomie 21 », in : Campus Genetique médicale par les Dr Touraine, de Fréminville et Sanlaville, publié en 2010, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://umvf.univ-nantes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique29/site/html/cours.pdf>, consulté le 25 août 2013

[13] « Instituts Médico-Educatifs (IME) », in : Action-Sociale : le monde du social et médico-social, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://annuaire.action-sociale.org/?cat=institut-medico-educatif--i-m-e---183>, consulté le 30 décembre 2013.

[14] François Jauzein, « Les marqueurs sériques utilisés dans le dépistage de la trisomie 21 », in : ACCES (Actualisation Continue des Connaissances des Enseignants en Sciences), Institut Français de l'Education, publié en 2010, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://acces.ens-lyon.fr/acces/ressources/sante/epidemiologie/depistage_trisomie21/Points/points_marqueurs_seriques, consulté le 3 septembre 2013.

[15] M. Uzan, C. Vedovato, V. Theodore, I. Pharisien, « Marqueurs sériques et nuque. Indications du caryotype. Coût social et financier », in : Journées de Techniques avancées en gynécologie-obstétrique, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.lesjta.com/article.php?ar_id=66, consulté le 27 octobre 2014.

[16] KH Nicolaides, « Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities », American Journal of Obstetrics and Gynecology, volume 191, juillet 2004, n°1, pages 45 à 67.

[17] E. Martinez-Freart, P. Vaast, C. Chaffiotte, E. Poncelet, « Echographie au premier trimestre de grossesse », CHRU de Lille, [en ligne] disponible sur le lien suivant : <http://pe.sfrnet.org/Data/ModuleConsultationPoster/pdf/2007/1/c7d899d4-b0d6-4ad1-afeb-e6fa29cfc93.pdf>, consulté le 25 novembre 2014.

[18] Kagan K. O., Wright D., Baker A., Sahota D., Nicolaides K. H. « Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A ». Ultrasound Obstet. Gynecol. Off. J. Int. Soc. Ultrasound Obstet. Gynecol. juin 2008. Vol. 31, n°6, p. 618-624.

[19] Body G., Perrotin A., Guichet A. La pratique du diagnostic prénatal. Paris, France : Masson, 2001. XII-400 pages.

[20] L. Sentilhes, D. Bonneau, P. Descamps, « Anomalies foétales : diagnostic et prise en charge », in : « Le diagnostic prénatal en pratique », Issy-les-Moulineaux, Elsevier, 2011, 523 pages.

[21] Hourdin A., Leng J.-J., Aubard Y. Guide pratique de clinique périnatale: dans le cadre de la normalité. Bordeaux : Les Études hospitalières, 2008, 393 pages.

[22] C. Coutton, V. Satre, F. Amblard et F. Devillard, « Indications du caryotype foétale », in : « Diagnostic prénatal des maladies génétiques », par le Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale, 2011, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://umvf>.

univ-nantes.fr/genetique-medicale/enseignement/ genetique22/site/html/1.html, consulté le 8 octobre 2014.

[23] Agence de Biomédecine, « Le Caryotype fœtal », [en ligne], disponible sur le lien suivant : *www.lab-cerba.com/pdf/0147F.pdf*, consulté le 25 novembre 2014.

[24] Décret n° 97-578 du 28 Mai 1997 relatif aux CDPN, in : Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : *http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=LEGITEXT00005623651*, consulté le 20 août 2013.

[25] Arrêté du 30 septembre 1997 concernant le consentement de la femme enceinte à la réalisation des analyses mentionnées dans l'article R.162-16-1 du code de la santé publique, in : Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : *http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000000752517&dateTexte=& categorieLien=id*, consulté le 20 août 2013.

[26] « Objectifs de la HAS et synthèse de l'évaluation des stratégies de dépistage », in : HAS, 2007, [en ligne], disponible sur le lien suivant : *http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_540874/fr/evaluation-des-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21*, consulté le 25 août 2013.

[27] Arrêté du 23 Juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels, in : Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : *http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000020814373&categorieLien=id*, consulté le 25 août 2013.

[28] Journal Officiel de la République Française n°0203 du 9 juillet 2009. Décrets, arrêtés, circulaires, textes généraux, in : Ministère de la santé et des sports, [en ligne], disponible sur le lien suivant : *http://www.journal-officiel.gouv.fr/frameset.html*, consulté le 25 août 2013.

[29] N. Fries, « Amélioration des pratiques échographiques du premier trimestre de grossesse par l'évaluation formative », Collège Français d'Echographie Fœtale, organisme agréé par la HAS, [en ligne], disponible sur le lien suivant : *http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-04/gp026.pdf*, consulté le 14 octobre 2014.

[30] P. Boukobza, « Mise en place d'une EPP », Journées des réseaux, Paris, le 17 décembre 2009, [en ligne], disponible sur le site de l'ARS, Ile de France, disponible sur le lien suivant : <http://www.perinat-ars-idf.org/downloads/JDR/2009/Dr%20BOUBOBZA%20%20EPP%20CF%20F.pdf>, consulté le 27 novembre 2014.

[31] « Le score de Herman », grille publiée par le Collège Français des Echographies Fœtales (CFEF), [en ligne], disponible sur le lien suivant : www.cfef.org/evaluation/Grillelecture8C.pdf, consulté le 27 novembre 2014.

[32] C. Sault, L. Guilloux, S. Gonzalo, G. Perazza, A. Galland, « Dépistage de la trisomie 21, bilan et perspectives », 2009, pdf retrouvé sur biomnis, 16 pages, disponible sur le lien suivant : <http://www.biomnis.com/index.php>, consulté le 26 août 2013.

[33] Dictionnaire de français Larousse, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.larousse.fr/dictionnaires/francais/informer/43007>, consulté le 14 octobre 2014.

[34] Loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé, in Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : [http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte= JORFTEXT00000227015&dateTexte =&categorieLien=id](http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT00000227015&dateTexte=&categorieLien=id), consulté le 26 août 2013.

[35] Article L1111-2 du code de santé publique, in : Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.legifrance.gouv.fr/affichCodeArticle.do?idArticle=LEGIARTI000020890189&cidTexte=LEGITEXT000006072665>, consulté le 26 août 2013.

[36] Code de déontologie des sages-femmes, article 34, in : Ordre des Sages-Femmes, Conseil National, [en ligne] disponible sur le lien suivant : [http://www.ordre-sages-femmes.fr/NET/img/upload/2/1431_Codeded% C3%83%C2%A9ontologiedessages-femmes-versionau19juillet2012.pdf](http://www.ordre-sages-femmes.fr/NET/img/upload/2/1431_Codeded%C3%83%C2%A9ontologiedessages-femmes-versionau19juillet2012.pdf), consulté le 26 août 2013.

[37] Code de déontologie des médecins, in : Conseil National de l'Ordre des Médecins, [en ligne], disponible sur le lien suivant : [http://www.conseil-national.medecin.fr/system/files /codedeont.pdf](http://www.conseil-national.medecin.fr/system/files/codedeont.pdf), consulté le 26 août 2013.

[38] Recommandations de bonnes pratiques concernant la délivrance de l'information, in : HAS, mai 2012, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-06/recommandations__delivrance_de_linformation_a_la_personne_sur_son_etat_de_sante.pdf, consulté le 28 août 2013.

[39] Arrêté du 19 février 2010 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique, annexe 1, in : Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=6CA2F1E72EF083A22632DFE8A986B5EC.tpdjo07v_1?cidTexte=JORFTEXT000021889305&dateTexte=20100302, consulté le 5 octobre 2014.

[40] Emma Davie, « Un premier enfant à 28 ans », in : Division Enquêtes et études démographiques, octobre 2012, Insee, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.insee.fr/fr/themes/document.asp?ref_id=ip1419, consulté le 29 juin 2015.

[41] Béatrice Blondel, Morgane Kermarrec, « Les naissances en 2010 et leur évolution depuis 2003 » Unité de recherche épidémiologique en santé périnatale et santé des femmes et des enfants INSERM, Enquête réalisée avec la participation des services de Protection maternelle et infantile des Conseils généraux, mai 2011, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Les_naissances_en_2010_et_leur_evolution_depuis_2003.pdf, consulté le 29 juin 2015

[42] Données détaillées des statistiques d'état civil sur les naissances en 2010. Tableau N3D-nouveaux nés vivants suivant la situation matrimoniale des parents, le sexe et l'âge, in : INSEE, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.insee.fr/fr/themes/detail.asp?ref_id=ir-sd20101, consulté le 29 juin 2015.

[43] Florie Bonneau, « Information et compréhension du test de dépistage de la trisomie 21 par les patientes », Gynecology and obstetrics, mémoire en vue de l'obtention du diplôme d'état, 2013, Ecole de Sages-femmes de Caen, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00872300/document>, consulté le 22 juin 2015.

[44] Nathalie Muller, « Le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : Information, compréhension et ressenti des couples », mémoire en vue de l'obtention du diplôme d'état, 2009, Université Henri Poincaré, Nancy, École de Sages-femmes de Metz, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://docnum.univ-lorraine.fr/public/SCDMED_MESF_2009_MULLER_NATHALIE.pdf, consulté le 4 novembre 2013.

[45] D. de Villardi de Montlaur, D. Desseauve, M. Marechaud, F. Pierre, « Évaluation des connaissances des patientes concernant le dépistage de la trisomie 21 lors de l'échographie du premier trimestre : résultats d'un sondage prospectif sur un échantillon de 201 femmes », in : Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction (Paris) (2015), [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.researchgate.net/publication/274783014_valuation_des_connaissances_des_patientes_concernant_le_dpistage_de_la_trisomie_21_lors_de_lchographie_du_premier_trimestre_rsltats_dun_sondage_prospectif_sur_un_chantillon_de_201_femmes, consulté le 23 mai 2015.

[46] Arrêté du 14 janvier 2014 fixant le modèle de documents au III de l'article R.2131-2 du code de la santé publique, in : Legifrance, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000028468047&dateTexte&categorieLien=id>, consulté le 30 mars 2014.

[47] Anne Jager, « Le dépistage de la trisomie 21 : quelles informations pour une compréhension optimale et des répercussions minimales ? », mémoire Sage-Femme, 2012, Ecole de Sages-Femmes Albert Fruhinsholz, Nancy, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://docnum.univ-lorraine.fr/public/BUMED_MESF_2012_JAGER_ANNE.pdf, consulté le 20 novembre 2014.

[48] Dahl K, Hvidman L, Jorgensen F S et Al., « First-trimester Down syndrome screening: pregnant women's knowledge », in : Ultrasound in obstetrics and gynecology, 2011 ; volume 38 : pages 145-151, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/uog.8839/full>, consulté le 28 avril 2015.

[49] Favre R, « En quoi le niveau de connaissance médicale et la position des médecins respectent-ils ou non le consentement des patientes dans le cadre du dépistage de la Trisomie 21 ? », Thèse de droit, santé, éthique médicale, Université de Paris René Descartes, 2007, Paris, [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.ethique.sorbonne-paris-cite.fr/sites/default/files/these_r_favre.pdf, consulté le 7 avril 2015.

[50] Valérie Seror, Yves Ville, « Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening », in : prenatal diagnosis, volume 29, article publié en 2009, résumé disponible, [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19123253>, consulté le 26 juin 2015.

[51] Inserm, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, 2009, information presse, « Le dépistage de la trisomie 21 est-il bien compris par les femmes ? », [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.inserm.fr/espace-journalistes/le-depistage-de-la-trisomie-21-est-il-bien-compris-par-les-femmes>, consulté le 26 juin 2015.

[52] Véronique Mirlesse, « les annonces anténatales », Devenir 3/2007 (volume 19), p.223-241, [en ligne], disponible sur le lien suivant : www.cairn.info/revue-devenir-2007-3-page-223.htm, consulté le 24 juillet 2015.

[53] Arrêté du 1er juillet 1999 modifiant l'arrêté du 3 avril 1985 fixant la Nomenclature des actes de Biologie Médicale, article 10, chapitre 17, sous chapitre 17-06, « Dosage des marqueurs sériques de la trisomie 21 fœtale dans le sang maternel », [en ligne], disponible sur le lien suivant : <http://www.sante.gouv.fr/fichiers/bo/1999/99-26/a0261747.htm>, consulté le 1^{er} juillet 2015.

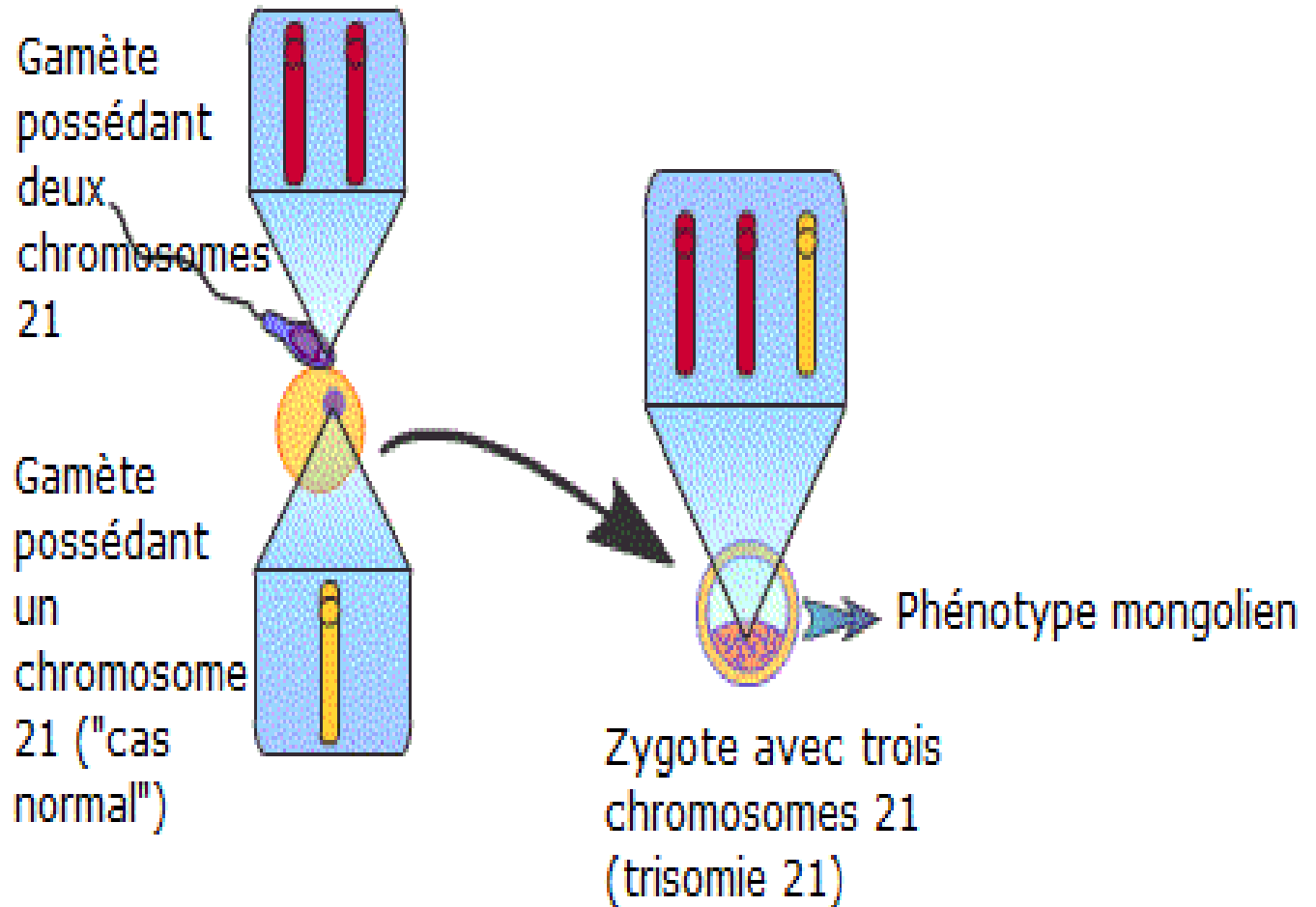
[54] Communiqué de presse du 29 janvier 2013, à Paris, par le Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français, concernant le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI), [en ligne], disponible sur le lien suivant : http://www.cngof.asso.fr/D_TELE /130128_DPNI_Com_presse.pdf, consulté le 1er Janvier 2014.

Table des annexes

Annexe 1.....	90
Annexe 2.....	91
Annexe 3.....	92
Annexe 4.....	93
Annexe 5.....	94
Annexe 6.....	95
Annexe 7.....	96
Annexe 8.....	97
Annexe 9.....	98

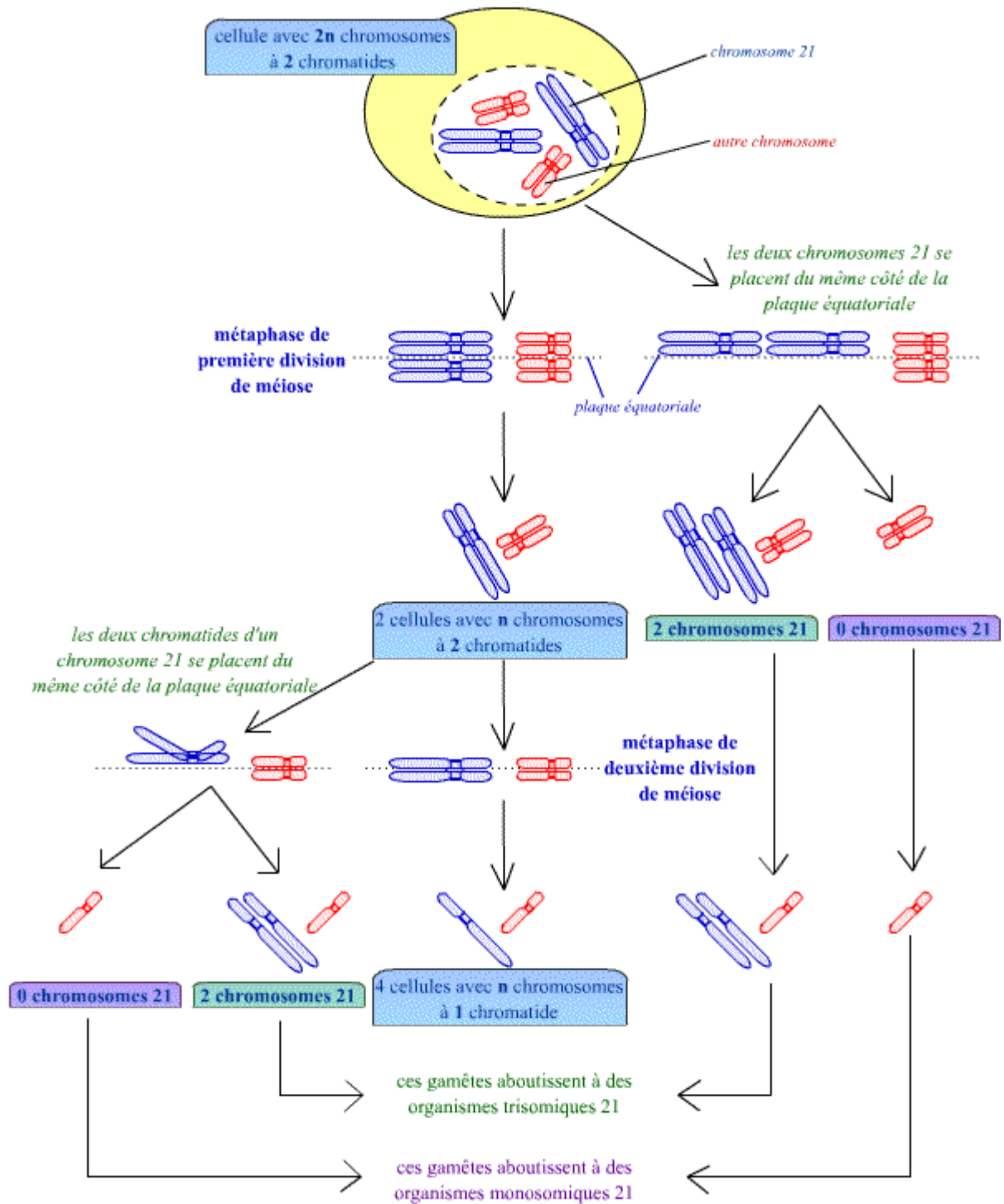
Annexe 1.

Trisomie 21 libre et homogène, première division méiotique



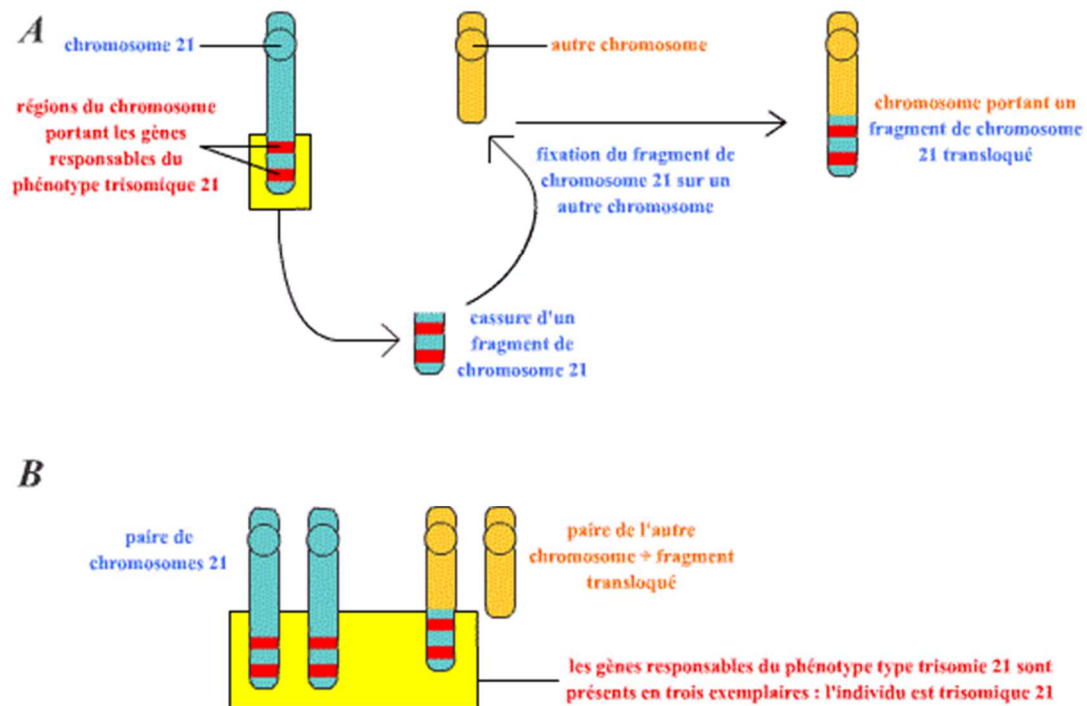
Annexe 2.

Trisomie 21 libre et homogène, deuxième division méiotique



Annexe 3.

Trisomie 21 par translocation



A : représentation schématique d'une translocation d'un fragment de chromosome 21 sur un autre chromosome.

B : conséquences de la translocation.

Annexe 4.

Brochure d'information éditée par le CNGOF en noir et blanc, distribuée précédemment à l'HME de Limoges

QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

La constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21. Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille - sous contrôle échographique - au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.

QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRÉ L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

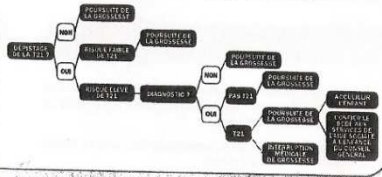
Il existe plusieurs possibilités :

- ◆ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ◆ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance du conseil général ;
- ◆ demander une interruption de la grossesse dite interruption médicale de la grossesse (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ◆ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ◆ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe;
- ◆ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



LISTE NON EXHAUSTIVE DES ASSOCIATIONS

- UNAPETI** (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)
11 rue Deshayes
75016 Paris cedex 18
01 44 49 31 59
www.unapeti.org
- TRISOMIE 21 FRANCE**
4 square François Mergand BP 90249
42806 Saint-Étienne cedex 1
04 77 87 87 29
www.trisomie21-france.org
- FONDATION JÉRÔME LEJEUNE**
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org
- REGARDS SUR LA TRISOMIE 21**
11 bis rue de la République
78100 Saint-Germain-en-Laye
www.regardsurla21.org
- Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE**
37 rue de Douai
52000 Ayras
www.lesamisdeleonora.com
- AFRT (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)**
Université Paris-Diderot
35 rue Hélène Brion
75205 Paris cedex 13
01 57 27 83 61
www.afrt.fr
- Lien vers les sites d'autres associations sur : www.agence-biomedecine.fr

Jun 2012

Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21

CNSF
Collège National des Sages-Femmes de France

F N M R
Fédération Nationale des Médecins Radiologues

SUR
Société Française de Radiologie

Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à mesurer le risque « faible » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

- Deux examens peuvent être réalisés :
- ◆ une prise de sang de la femme enceinte ;
 - ◆ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse.

Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

- En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le choix :
- ◆ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
 - ◆ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montrait un risque élevé de trisomie 21 ;
 - ◆ de changer d'avis.

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMI LES PLUS FRÉQUENTES :

- ◆ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre ; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes ;
- ◆ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents) ; une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte ; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie » ;
- ◆ des malformations d'importance variable le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques ;
- ◆ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Avant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne

le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

Après la naissance, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de la femme enceinte.

Au premier trimestre de la grossesse, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- ◆ l'âge de la femme : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important ;
- ◆ la mesure de la hauteur de la tête fœtale, dite la clarté nucale : lors de l'échographie du 1^{er} trimestre, plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé. La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau perinatal de la région) ;
- ◆ une prise de sang réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'aménorrhée (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- ◆ l'âge de la femme enceinte ;

- ◆ la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;
- ◆ le dosage de « marqueurs sériques » du 2^e trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

À savoir également : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

Exemple de risque « élevé » : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21. Donc, dans 49 cas sur 50, il n'est pas atteint de trisomie 21. Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

Exemple de risque « faible » : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquite environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

Annexe 5.

Brochure d'information distribuée précédemment à l'HME



INFORMATION AUX FEMMES ENCEINTES SUR LA POSSIBILITE D'ACCEDER AU DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21, DU PREMIER TRIMESTRE



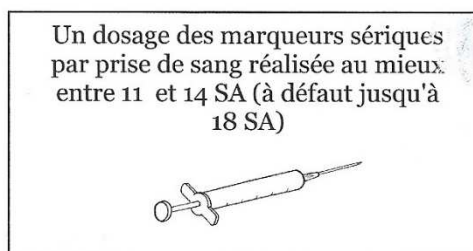
97 % des enfants naissent normaux et en bonne santé.
Pourtant quelque soit son âge, toute femme a un faible risque d'avoir un bébé présentant un handicap moteur ou mental. Dans certains cas, ce handicap est dû à une anomalie chromosomique comme la trisomie 21.

La trisomie 21 est la cause la plus fréquente de retard mental, de degré variable, chez l'enfant. Elle est due à la présence d'un chromosome supplémentaire. La moitié des enfants atteints de trisomie 21 sont également porteurs de malformation. Leur espérance de vie est maintenant de plus de 50 ans.

En conformité avec l'arrêté du 23 Juin 2009 fixant les règles de bonne pratique en matière de dépistage et de diagnostic prénatal de la trisomie 21, il vous est proposé un dépistage. Ce dépistage n'est pas obligatoire mais la loi rend obligatoire de le mettre à votre disposition.

Vous voudrez bien nous dire quel est votre choix.

Le dépistage associe :



Si l'échographie n'a pas été réalisée ou si la mesure de la clarté nucale n'est pas interprétable, un dépistage par la seule étude des marqueurs sériques (prise de sang) du **2^o trimestre** reste possible mais avec une fiabilité inférieure.

Ces tests de dépistage ne constituent en aucun cas un **diagnostic de certitude** d'anomalie chromosomique mais l'évaluation d'un risque qui est porté à votre connaissance comme vous l'aviez souhaité dans votre projet de grossesse.

Un risque < 1/250, n'écarte effectivement pas totalement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection mais le risque est considéré si faible qu'il n'est pas préconisé de prendre le risque d'une amniocentèse. Vous restez toutefois libre de le demander mais elle ne sera pas prise en charge par la sécurité sociale.

En cas de risque $\geq 1/250$, il vous sera proposé un prélèvement par amniocentèse ou par prélèvement de trophoblaste pour établir le caryotype de votre bébé. Les risques et les conséquences vous seront alors expliqués.

Annexe 6.

Brochure éditée par le CNGOF

QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

La constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21. Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.

QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRÉ L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

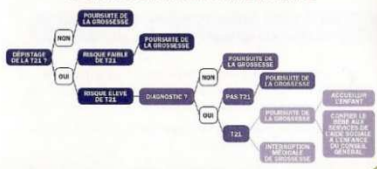
Il existe plusieurs possibilités :

- ◆ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ◆ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance du conseil général ;
- ◆ demander une interruption de la grossesse dite interruption médicale de la grossesse (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ◆ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ◆ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ◆ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



LISTE NON EXHAUSTIVE DES ASSOCIATIONS

- UNAPEI** (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)
15 rue Coysvoix
75876 Paris cedex 18
01 44 85 50 50
www.unapei.org
- TRISOMIE 21 FRANCE**
4 square François Margand BP 90249
42004 Saint-Etienne cedex 1
04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org
- FONDATION JÉRÔME LEJEUNE**
37 rue des Volontaires
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org
- RÉGARDS SUR LA TRISOMIE 21**
11 bis rue de la République
78100 Saint-Germain-en-Laye
www.regardsurtrisomie21.org
- Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE**
17 rue de Douai
62000 Arras
www.lesamisdeleoneore.com
- AFRT** (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)
Université Paris-Diderot
35 rue Hélène Brion
75205 Paris cedex 13
01 57 27 83 61
www.afrt.fr
- Lien vers les sites d'autres associations sur : www.agence-biomedecine.fr

Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21

Juin 2012

Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à mesurer le risque « faible » ou « élevé » que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

- Deux examens peuvent être réalisés :
- ◆ une prise de sang de la femme enceinte ;
 - ◆ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse.

Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le choix :

- ◆ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
- ◆ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montrait un risque élevé de trisomie 21 ;
- ◆ de changer d'avis à tout moment.

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMIS LES PLUS FRÉQUENTES :

- ◆ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes ;
- ◆ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents) ; une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte ; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie » ;
- ◆ des malformations d'importance variable le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques ;
- ◆ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Avant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne

le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

Après la naissance, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

Au premier trimestre de la grossesse, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- ◆ l'âge de la femme : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important ;
- ◆ la mesure de la nuque du fœtus appelée **clarté nucale** : Lors de l'échographie du 1^{er} trimestre plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé. La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région) ;
- ◆ une **prise de sang** réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'aménorrhée (semaines sans règles).

- Le calcul de risque repose alors sur :
- ◆ l'âge de la femme enceinte ;

- ◆ la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;

- ◆ le dosage de « marqueurs sériques » du 2^e trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

À savoir également : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

Exemple de risque « élevé » : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21. Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

Exemple de risque « faible » : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

Annexe 7.

Feuillelet d'information concernant l'étude

Amélie Détré
Ecole de Sages-Femmes de Limoges
23, avenue Dominique Larrey
87000 Limoges
0555056466

Année Universitaire 2013-2014

Madame,

Je suis étudiante sage-femme en 4^{ème} année. Dans le cadre de mon diplôme d'état de sage-femme, je réalise un mémoire de recherche qui a pour thème : le dépistage de la trisomie 21.

Ainsi, je vous sollicite afin de mener mon étude.

J'ai réalisé un questionnaire téléphonique auquel je voudrais vous faire participer. Cela prendra quelques minutes de votre temps.

Si vous acceptez, je vous contacterai dans les sept prochains jours au numéro que vous m'indiquerez ci-après, et au moment que vous préférerez.

Le secret professionnel s'appliquant à cette étude, vos données seront confidentielles et anonymes.

En vous remerciant à l'avance de l'aide que vous m'aurez apportée,

Amélie Détré, étudiante sage-femme.

Annexe 8.

Feuillet recueillant l'autorisation des gestantes à les joindre par téléphone

Amélie Détré
Ecole de Sages-Femmes de Limoges
23, avenue Dominique Larrey
87000 Limoges
0555056466

Année Universitaire 2013-2014

Merci de remettre ce coupon au secrétariat :

Nom :

Prénom :

Numéro de téléphone sur lequel vous souhaitez être
contactée :

Horaires de préférence (cocher la ou les case(s)) :

- début de matinée
- fin de matinée
- début d'après-midi
- fin d'après-midi

Autorisation :

Je soussignée Madame accepte d'être
contactée par téléphone dans les 7 jours qui suivent mon échographie du
premier trimestre qui a eu lieu le 2014 afin de répondre à
une enquête concernant le dépistage de la trisomie 21.

Le :

Signature :

Annexe 9.

Questionnaire destiné aux gestantes

Questionnaire n°

Bonjour Madame, je m'appelle Amélie Détré, je suis en 4^{ème} année d'étude de sage-femme. Je vous appelle à propos de l'enquête que vous avez acceptée de réaliser ; qui me permettra de réaliser mon mémoire qui a pour thème : le dépistage de la trisomie 21.

Le questionnaire téléphonique s'adresse à toutes les patientes qui ont passé leur échographie du premier trimestre. Il est anonyme, et dure environ 7 minutes. Vous pourrez me poser des questions une fois le questionnaire fini.

Caractéristiques générales :

- 1) Quel âge avez-vous ?.....
- 2) Quelle est votre nationalité ?.....
- 3) Quelle est votre origine ethnique ?.....
- 4) La grossesse actuelle est-elle votre première grossesse ?

Oui Non

- Si non, combien de grossesse(s) avez-vous eu avant celle-ci ?

=1 > à 1

- Et avez-vous eu des fausses couches précoces (avant 12 SA) ?

Oui Non

Si oui, combien ?

- 5) Avez-vous une activité professionnelle ?

Oui Non

Si oui, laquelle ?

- Agriculteurs exploitants Artisans, commerçants et chefs d'entreprise
 Cadres et professions intellectuelles supérieures Profession intermédiaire
 Employés Ouvriers Sans activité professionnelle.

- 6) Avez-vous eu recours à l'Aide Médicale à la Procréation ?

Oui Non

A propos de vos connaissances (.../20) :

Répondez aux questions suivantes par oui, non ou je ne sais pas.

11) Pour réaliser ce dépistage, pouvez-vous consulter n'importe quel échographiste ?

- Oui Non Je ne sais pas

12) Le résultat du dépistage se présente-t-il sous la forme d'un taux de risque ?

- Oui Non Je ne sais pas

13) Si le résultat de votre dépistage est de 1/1000, est-ce que le risque que votre fœtus soit atteint de trisomie 21 est supérieur à celui d'un fœtus dont le résultat est de 1/100.

- Oui Non Je ne sais pas

14) Est-ce qu'un risque élevé signifie que le fœtus est atteint de trisomie 21 ?

- Oui Non Je ne sais pas

15) Est-ce qu'un risque faible signifie que le fœtus n'est pas atteint de trisomie 21 ?

- Oui Non Je ne sais pas

⇒ Sur les prélèvements fœtaux (.../5) :

16) Un prélèvement fœtal (tel que l'amniocentèse, ou le prélèvement de villosités choriales) permet-il de diagnostiquer avec certitude si le fœtus est porteur de trisomie 21 ?

- Oui Non Je ne sais pas

17) L'amniocentèse correspond-elle à un prélèvement de liquide amniotique (liquide dans lequel baigne le fœtus) ?

- Oui Non Je ne sais pas

18) Avez-vous le droit de refuser un prélèvement fœtal ?

- Oui Non Je ne sais pas

19) L'amniocentèse est-elle une méthode sans risque pour la grossesse ?

- Oui Non Je ne sais pas

20) Après l'amniocentèse, si le résultat montre que le fœtus est porteur de l'anomalie chromosomique, quelle(s) possibilité(s) s'offrent à vous ?

Choisissez une ou plusieurs réponse(s) parmi les suivantes :

- Poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant

- Poursuivre la grossesse et le confier à l'aide sociale à l'enfance (anciennement la DDASS)
- Interrompre la grossesse
- Je ne sais pas

A propos de votre niveau de satisfaction par rapport à l'information écrite distribuée à l'HME de Limoges :

1) Avez-vous reçu une information orale sur le dépistage de la trisomie 21 ?

- Oui
- Non

Si oui, quel professionnel de santé vous a donné le plus d'informations selon vous ?

- Sage-femme
- Gynécologue/obstétricien
- Médecin généraliste/traitant
- Echographiste
- Conseiller en génétique
- Autre :.....

2) Avez-vous participé à un groupe d'information sur la trisomie 21 et son dépistage ?

- Oui
- Non

3) Avez-vous reçu une information écrite ?

- Oui
- Non

SI OUI,

3,1) quelle(s) information(s) avez-vous reçu ?

- Brochure d'information intitulée « information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21 »
- Autre, laquelle ?

3,2) L'information écrite vous a été distribuée ?

- Par courrier, dans une lettre concernant les rendez-vous.
- A la première consultation de grossesse
- Le jour de l'échographie du premier trimestre
- Autre, quand ?

3,3) Avez-vous lu ces informations écrites ?

- Oui
- Non, et pourquoi ?

3,4) L'information écrite est-elle claire ?

- Oui
- Non, et pourquoi ?.....

3,5) Le délai de réflexion après avoir reçu l'information écrite vous paraît-il suffisant ?

- Oui Non, et pourquoi ?.....

3,6) Avez-vous eu besoin de poser des questions aux professionnels de santé à la suite de la lecture de l'information écrite ?

- Oui, lesquelles ?
 Non

3,7) La longueur de l'information écrite est-elle ?

- Adaptée Trop longue Trop courte

3,8) Le contenu écrit de l'information est-il compréhensible ?

- Oui Non

3,9) Concernant l'information écrite, êtes-vous :

- Totalelement satisfaite Plutôt satisfaite Peu satisfaite Pas du tout satisfaite

3,10) Avez-vous des suggestions à faire concernant l'information écrite ?

.....

4) Avez-vous réalisé le dépistage ?

- Oui Non, pourquoi ?

5) Avez-vous recherché d'autres sources d'information ?

- Oui Non

Si oui, lesquelles ?

- En discutant avec votre entourage En consultant internet
 En consultant des livres En consultant la presse
 En consultant la brochure Autre :

6) Comment préféreriez-vous recevoir les résultats de ce test ?

- Par courrier Par appel téléphonique Lors d'une consultation ultérieure
 Par téléphone et courrier Autre :

Amélie Détré

Titre du mémoire :

Trisomie 21, dépistage combiné, prélèvements foetaux : Etat des lieux de l'information retenue par les patientes au premier trimestre de grossesse à l'HME de Limoges.

Résumé :

Notre étude a permis d'évaluer les connaissances de 158 gestantes concernant la trisomie 21, le dépistage combiné et les prélèvements foetaux. Le dépistage de la trisomie 21 n'étant pas un examen obligatoire, il est important que les patientes aient conscience de tous les tenants et aboutissants de ce dépistage. Nous avons pu constater que le niveau de connaissance était globalement satisfaisant. Cependant, il nous a paru important de suggérer des améliorations quant à la distribution de l'information. L'objectif est d'augmenter le délai de réflexion des patientes. Cela passerait par la dispense d'une information écrite et orale plus tôt dans la grossesse et donc par la distribution systématique de la brochure éditée par le Conseil National des Gynécologues et Obstétriciens Français.

Mots-clés : Trisomie 21, dépistage, dépistage combiné, grossesse, information, législation, diagnostic prénatal.