

Le dépistage des anomalies chromosomiques au premier trimestre de grossesse (dont la Trisomie 21)

Le corps possède **23 paires de chromosomes** (donc : 46 chromosomes) numérotées de 1 à 22. La dernière paire est celle des chromosomes sexuels : XX pour les filles et XY pour les garçons. Une **anomalie chromosomique** c'est quand il y a **trop ou pas assez** de chromosomes. Certaines anomalies chromosomiques sont très graves, d'autres moins...

L'anomalie chromosomique la plus connue est la **Trisomie 21** : au lieu de 46 chromosomes, il en existe 47 avec 3 chromosomes 21 (au lieu de 2).

Du fait de la gravité potentielle de certaines de ces anomalies chromosomiques, il a été mis en place un dépistage que l'on vous propose de *façon systématique, mais non obligatoire*, au Premier Trimestre de votre grossesse.

Avec ce dépistage, on essaye de mettre en évidence les fœtus les plus à risque d'être porteur d'une de ces anomalies. **Ce n'est pas un diagnostic.**

Il s'agit d'une sorte de « tri » qui va permettre de placer votre enfant soit dans **un groupe à fort risque**, soit dans **un groupe à risque intermédiaire** ou soit dans **un groupe à faible risque**.

Pour cela, on dispose de deux outils que l'on « combine » ensemble au premier trimestre de la grossesse. On parle du **dépistage combiné de la Trisomie 21** (même si ce dépistage permet aussi de dépister d'autres anomalies chromosomiques).

- Le premier outil est l'échographie avec **la Mesure de la Clarté Nucale (CN)** en fonction de la « LCC » (longueur de l'embryon) autour de 12 SA (Semaines d'Aménorrhées), échographie faite par un.e échographiste agréé.e.
- Le deuxième outil est la prise de sang : **les Marqueurs Sériques** de la Trisomie 21 (notée MS T21=) faite par un laboratoire agréé avant 14 Semaines d'aménorrhées

Un logiciel permet ensuite de mixer les données de l'échographie, de la prise de sang et certains autres renseignements comme votre âge, votre poids...et donne un **RISQUE** global. *En cas de risque intermédiaire ou fort, il vous sera proposé des examens complémentaires.*

En cas de risque faible, aucun examen de plus ne sera nécessaire.

Pour toutes ces

raisons, lorsque vous allez faire votre prise de sang, il faudra vous munir de tout ce qui suit et **que je vous donnerai lors de votre visite à 3 mois**

1. **Du compte rendu d'échographie** du premier trimestre sur lequel le « code barre » de l'échographiste est noté (agrément national)
2. **De La feuille de renseignements** que vous devez finir de compléter et **signer** pour donner votre accord
3. **Et de l'ordonnance pour la prise de sang**

Et pour le résultat ? En tant que médecin prescripteur, je reçois le résultat, vous aurez seulement une feuille vous disant que votre médecin l'a reçu.

Et c'est comme pour tous les autres examens : *pas de nouvelle, bonne nouvelle !*