

# LE DÉPISTAGE PRÉCOCE

## DES ANOMALIES CONGÉNITALES

### BÉNÉFIQUE AUX FEMMES

par Liz Warwick

**Soucieuses de la santé de leur bébé, la plupart des femmes recourent au dépistage prénatal. Les médecins peuvent donc intervenir plus tôt, si l'on décèle un problème. Actuellement, de nombreuses femmes se voient offrir un test sanguin pour dépister le syndrome de Down (trisomie 21) et le spina-bifida pendant le deuxième trimestre. Ce test évalue, à partir de l'âge de la mère et du taux de trois hormones trouvées dans son sang, le risque pour l'enfant de souffrir de ces maladies congénitales.**

**T**outefois, ce dépistage n'est pas infail-  
lible. Il décèle environ 65 % des cas  
de syndrome de Down avec des faux  
positifs d'environ 5 %. Si on ajoute une qua-  
trième substance, l'inhibine A, le taux de  
dépistage grimpe à 75 %.

Puisque ce dépistage s'effectue pendant  
le second trimestre, les femmes vivent  
plusieurs semaines dans l'incertitude. Et si  
on trouve une anomalie et qu'on décide  
d'interrompre la grossesse, l'impact émo-  
tionnel est plus élevé.

#### L'EFFICACITÉ DE L'ÉCHOGRAPHIE ET DE L'ANALYSE SANGUINE

Une étude récente portant sur plus de  
8 000 femmes enceintes laisse entrevoir  
qu'en conjuguant l'analyse sanguine à la  
mesure par échographie de l'épaisseur du  
pli du cou du fœtus, on pourrait déceler au  
cours du premier trimestre les trisomies 21  
et 18 (une autre anomalie entraînant nor-  
malement la mort du bébé pendant les pre-  
miers mois de sa vie).

Les participantes ont subi des analyses  
sanguines et une échographie pratiquée  
par un technicien spécialement formé. On a  
ensuite suivi chaque femme jusqu'au terme  
de sa grossesse, qu'elle se termine par un  
accouchement, une fausse couche ou un  
avortement. Les chercheurs ont décelé au  
cours du premier trimestre 85,2 % des cas de  
syndrome de Down avec un taux de faux  
positifs de 9,4 %. À un taux de faux positifs de  
5 %, le dépistage était de 78,7 %. Le dépistage  
des trisomies 18 a atteint 90,9 % avec un taux  
de faux positifs de seulement 2 %.

Les chercheurs ont conclu que « *ce  
dépistage au cours du premier trimestre est  
précis et efficace en clinique* » et, surtout,



*« Le dépistage  
au premier trimestre  
offre aux patientes  
plus de confidentialité,  
des résultats plus  
précoces et des choix  
plus sûrs que le  
dépistage pendant  
le deuxième trimestre »*

*« qu'il offre aux patientes plus de confidentialité, des résultats plus précoces et des choix plus sûrs que le dépistage pendant le deuxième trimestre. »*

#### RESPONSABILISER LES FEMMES ENCEINTES

Selon le Dr Cheryl Levitt, directrice du  
Département de médecine familiale de  
l'Université McMaster, le dépistage précoce  
offre de grands avantages aux femmes en-  
ceintes. « *La connaissance confère le pou-  
voir* » précise-t-elle. Actuellement, bien des  
femmes ne sont informées d'une anomalie  
congénitale que vers la vingtième semaine,  
après que le fœtus ait commencé à bouger.  
Cheryl Levitt soutient qu'il est alors « *extrê-  
mement pénible et émotionnellement  
déchirant* » d'interrompre la grossesse. Elle  
ajoute que certaines femmes recourent à  
l'amniocentèse ou au prélèvement de vil-  
losités chorales, une autre méthode de  
dépistage prénatal, lors du premier trimes-

tre, qui peut cependant provoquer une  
fausse couche et d'autres complications.

Elle insiste toutefois sur la nécessité de  
donner le plus d'informations possible aux  
obstétriciens/gynécologues, aux sages-  
femmes et aux médecins de famille afin  
qu'ils puissent bien décrire l'analyse san-  
guine, l'échographie et les risques, et expli-  
quer le résultat du dépistage à leurs  
patientes. En fait, les auteurs de l'étude font  
remarquer que la mesure du pli du cou du  
fœtus ne peut être effectuée que par des  
techniciens ayant reçu une formation très  
stricte et qui nécessite des évaluations  
régulières. ❦

Réf. : Wapner R, Thom E, Simpson JL, Pergament E,  
Silver R, Filkins K, Platt L, Mahoney M, Johnson A,  
Hogge WA, Wilson RD, Mohide P, Hershey D, Krantz D,  
Zachary J, Snijders R, Greene N, Sabbagha R, MacGregor  
S, Hill L, Gagnon A, Hallahan T, Jackson L. First-  
trimester screening for trisomies 21 and 18. *New England  
Journal of Medicine* 2003;349(15):1405-1413.