

## CE TREBUIE FACUT DACA RISCUL DE TRISOMIE 21 ESTE CRESCUT (SUPERIOR LA 1/250) ?

Constatarea unui risc « crescut » de trisomie 21 nu inseamna neaparat ca fatul este afectat de trisomie 21. Pentru a avea un diagnostic de certitudine, un cariotip fetal poate fi realizat. Femeia insarcinata trebuie sa fie informata de aceasta posibilitate. Acest examen permite numararea numarului exact de cromozomi fetali si stabilirea cu certitudine a diagnosticului de trisomie 21.

In functie de caz, se poate propune o biopsie de trofoblast (prelevare de celule placentare) sau o amniocenteza (prelevare de celule din lichidul amniotic). Aceste examene sunt realizate printr-o punctie cu ajutorul unui ac- sub control ecografic- care traverseaza peretele abdominal matern.

Riscul de avort sau de nastere prematura datorat acestor examene este estimat la aproximativ 1%.

Intre data examenului si rezultat pot trece 3-4 saptamani.

Femeia insarcinata poate cere sau nu realizarea acestui examen. Ea trebuie sa isi dea consimtamantul in scris.

## CE TREBUIE FACUT DACA NUMARAREA CROMOZOMILOR ARATA CA FATUL ESTE ATINS DE TRISOMIE 21 ?

Aceasta situatie necesita support psihologic, timp de gandire si informare asupra trisomiei 21 si a posibilitatilor de tratament a persoanelor afectate.

Exista mai multe posibilitati:

- ◆ continuarea sarcinii si acceptarea copilului,
- ◆ continuarea sarcinii si incredintarea copilului spre adoptie,
- ◆ formularea unei cereri de intrerupere de sarcina numita intrerupere medicala de sarcina (IMG) dupa obtinerea acordului unui centru multidisciplinar de diagnostic prenatal.

Pentru a-i ajuta in luarea deciziei, femeia insarcinata sau cuplul au posibilitatea sa intalneasca:

- ◆ cadrele medicale care ii inconjoara (obstetrician-ginecolog, radiolog, moasa, medic de familie, pediatru, genetician, psiholog,...),
- ◆ membrii centrului multidisciplinar de diagnostic prenatal care exista in fiecare regiune si in cadrul caruia toti medicii mai sus mentionati lucreaza in echipa,
- ◆ asociatiile specializate si autorizate in acompanierea pacientilor afectati de trisomie 21 si a familiilor lor ; lista cu aceste asociatii este propusa de catre medic.

## LISTA ASOCIATIILOR

### UNAPEI (Union nationale des parents d'enfants inadaptés)

15 rue Coysevox - 75876 Paris cedex 18

☎ : 01 44 85 50 50 - [www.unapei.org](http://www.unapei.org)

### TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand BP 90249 - 42006 Saint-Etienne cedex 1

☎ : 04 77 37 87 29 - [www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org)

### FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

37 rue des Volontaires - 75015 Paris

☎ : 01 44 49 73 30 - [www.fondationlejeune.org](http://www.fondationlejeune.org)

### REGARDS 21

11 bis rue de la République - 78100 Saint-Germain-en-Laye

[www.regardsurlatrisomie21.org](http://www.regardsurlatrisomie21.org)

## LISTA CENTRELOR DE DIAGNOSTIC PRENATAL

### Centrele multidisciplinare de diagnostic prenatal

[http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste\\_CPDPN\\_151110.pdf](http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf)

### Lista retelelor de sanatate in perinatitate

<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

## AU PARTICIPAT LA REALIZAREA ACESTUI DOCUMENT

- ◆ Membrii CNEOF
- ◆ Pentru Colegiul National al Obstetricienilor si Ginecologilor Francezi (CNGOF): Pr D. SUBTIL, Dr R. FAVRE, Dr C. CUZIN, Pr V. DEBARGE, Pr F. PUECH
- ◆ Pentru asociatia biologilor acreditati: F. MULLER
- ◆ Pentru Colegiul National al Moaselor (CNSF): F. TEURNIER
- ◆ Pentru Colectivul « in jurul nasterii » (CIANE): Anne EVRARD
- ◆ Pentru Asociatia Papillons Blancs 59: Sylvie MAIRESSE si Sabine DESNYDER

Nous remercions le Dr Ionut POP, Gynécologue obstétricien au CH de Dieppe, pour la traduction de ce document.



Comisia Nationala  
de Ecografie  
Obstetricala si  
Fetala (CNEOF)

Document de  
informare destinat  
femeilor  
insarcinate  
asupra posibilitatii  
de a avea acces, la  
cererea lor, la  
depistajul prenatal  
al trisomiei 21

Acest document, destinat tuturor femeilor insarcinate, a fost elaborat cu scopul de a explica depistajul individual al trisomiei 21, asa cum poate fi realizat in conditiile actuale.

Depistajul individual al trisomiei 21 consta in calcularea unui risc « scazut » sau « crescut » pentru ca fatul sa fie purtator de trisomie 21 pentru sarcina in curs.

Doua examene pot fi realizate:

- ◆ test sanguin la femeia insarcinata,
- ◆ ecografie fetala.

Aceste doua examene nu prezinta nici un risc pentru sarcina.

Pentru a fi realizate, ele necesita consimtamantul in scris al femeii insarcinate si nu sunt obligatorii.

In toate cazurile, femeia insarcinata poate alege:

- ◆ sa ceara sau nu depistajul trisomiei 21,
- ◆ sa ceara sau nu realizarea unei amniocenteze sau a unei biopsii de placenta in cazul in care depistajul indica un risc crescut de trisomie 21,
- ◆ sa se razgandeasca in orice moment.

## CE ESTE TRISOMIA 21 ?

**T**risomia 21 sau sindromul Down, numita impropriu si « mongoloism », se datoreaza prezentei unui cromosom suplimentar in celulele persoanei afectate.

In mod normal, fiecare celula a corpului uman prezinta 46 cromozomi asezati in perechi. In cazul trisomiei 21, exista un cromozom suplimentar la perechea 21. persoana are deci 47 cromozomi.

In marea majoritate a cazurilor, nu exista alta persoana afectata in familie.

## CARE SUNT ANOMALIILE CELE MAI FRECVENTE LA PERSOANELE AFECTATE DE TRISOMIE 21?

- ◆ Un deficit intelectual variabil, cu posibilitati diferite de integrare sociala, in functie de copil. Nivelul de scolarizare nu depaseste, de obicei, clasa a 6-a. In marea lor majoritate, nu sunt autonomi la varsta adulta. Aceste dificultati variaza de la un copil afectat de trisomie 21 la altul ; educatia si sustinerea sunt factori importanti in dezvoltarea lor ulterioara.
- ◆ Un aspect facial caracteristic ( care nu impiedica totusi copilul sa semene cu parintii lui ) ; in inaltime, depasesc rareori 1m 60 la varsta adulta ; o scadere a tonusului muscular numita « hipotonie ».
- ◆ Malformatii de importanta variabila-cardiace sau digestive in cele mai multe cazuri-ce pot eventual beneficia de ingrijiri specifice.
- ◆ In unele cazuri, alte probleme de sanatate cum ar fi unele boli de sange.

## CUM SE FACE DIAGNOSTICUL ?

**D**upa nastere, existenta unei trisomii 21 poate fi suspectata de exemplu datorita aspectului caracteristic al fetei sau dupa constatarea unei malformatii. Diagnosticul de certitudine nu se poate pune decat dupa realizarea cariotipului copilului, un examen ce permite studiul cromozomilor. Acest examen va demonstra existenta unui cromozom suplimentar.

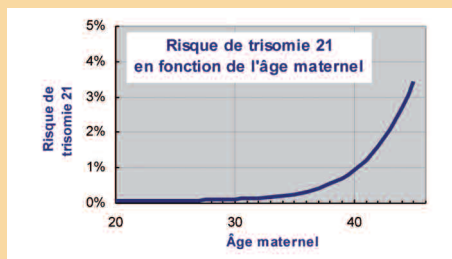
**Inainte de nastere**, numai prelevarea de celule fetale permite realizarea unui cariotip fetal. Aceste celule pot fi gasite in lichidul amniotic (in care se “scalda” copilul) sau in placenta. Acest examen, numit in functie de caz amniocenteza sau biopsie de trofoblast, nu este lipsit de riscuri (avort). De aceea, este un examen propus numai in cazurile in care exista un risc important pentru ca fatul sa fie afectat de trisomie 21.

## CUM SA STIM DACA EXISTA UN RISC CRESCUT ?

**R**iscul, « scazut » sau « crescut », este evaluat cu ajutorul unui « calcul de risc » care poate fi realizat la cererea femeii insarcinate.

**A) In timpul primului trimestru de sarcina**, calcularea riscului tine cont de 3 elemente:

**1. Varsta femeii:** cu cat este mai inaintata, riscul este mai important.



**2. Masurarea claritatii nucleare fetale:**

Cu ocazia ecografiei de prim trimestru, cu cat claritatea nuclea este mai ingrosata, cu atat riscul de trisomie 21 este mai important. Masurarea claritatii nucleare este



facuta de un ecografist a carui practica este incadrata (in acest sens, el are un numar de identificare in reseaua regionala de perinatalitate).

**3. O analiza de sange realizata** in principiu dupa ecografie, pentru a doza la mama « **markerii serici** » (proteine sanguine) intr-un laborator autorizat de agentia regionala de sanatate.

Combinarea celor trei elemente permite evaluarea riscului fetal de trisomie 21.

## B) In timpul celui de al doilea trimestru de sarcina

In cazul in care depistajul nu a fost facut in primul trimestru de sarcina, el poate fi realizat pana la 18 saptamani de amenoree (saptamani fara ciclu).

Calcularea riscului se bazeaza pe:

1. Varsta femeii insarcinate.
2. Valoarea claritatii nucleare, data examenul ecografic a fost realizat in primul trimestru de sarcina de un ecografist a carui practica este incadrata.
3. Dosajul « markerilor serici » de trimestru 2, care sunt diferiti de cei din primul trimestru de sarcina (examen sanguin).

**De stiut :** toate ecografiile de depistaj, de prim, al doilea sau al treilea trimestru de sarcina, pot pune in evidenta malformatii fetale. Aceasta situatie poate reprezenta, de asemenea, un risc crescut de trisomie 21.

## CUM ESTE INTERPRETAT REZULTATUL CALCULULUI DE RISC ?

**R**ezultatul este inmanat si explicat de medicul prescriptor. Acest rezultat calculeaza doar un risc pentru ca fatul sa fie afectat de trisomie 21, nefiind deci o certitudine.

Daca riscul este superior la 1/250 (1 pe 250), el este considerat ca fiind « crescut ».

*Exemplu de risc « crescut » : 1/30 (1 pe 30). Acest rezultat semnifica un risc de 1 din 30 ( altfel spus un risc de 3%) pentru ca fatul sa fie afectat de trisomie 21 ; deci in 29 de cazuri din 30 (97% din cazuri), fetii nu sunt afectati.*

Daca riscul este inferior la 1/250, el este considerat ca fiind « scazut ».

*Exemplu de risc « scazut » : 1/1000. Acest rezultat semnifica un risc de 1 din 1000 (altfel spus 0.1%) de a fi afectat de trisomie 21 ; deci in 999 cazuri din 1000 fetii nu sunt afectati de trisomie 21.*

In final, calculul de risc actual nu este perfect : este un examen care ingrijoreaza aproximativ 5% din femeile insarcinate pentru care riscul este considerat ca fiind « crescut », dar care in marea majoritate de cazuri au un fat care nu este afectat de trisomie 21. Din contra, in situatii rare, este posibil ca riscul sa fie considerat ca si « scazut » (inferior la 1 pe 250), dar copilul sa se nasca cu trisomie 21.