Dr Olivier Kadoch
Gynécologie-obstétrique · Chirurgie gynécologique

LE DÉPISTAGE

Trisomie 21 : comprendre le dépistage prénatal

Vous décidez Chaque future mère est informée de cette possibilité. Le calcul de risque n'est fait **que si vous le souhaitez**, après avoir reçu les explications nécessaires.

1ER TEMPS · LE CALCUL DE RISQUE « COMBINÉ »

Épaisseur de la nuque (clarté nucale), mesurée à l'échographie de 11 SA à 13 SA+6 j

Deux dosages sanguins chez vous : PAPP-A et fraction libre de l'hormone hCG

Votre âge et le terme exact de la grossesse

Un logiciel en déduit une **probabilité** (par exemple 1/5 000). Passé le 1er trimestre, des marqueurs sanguins du 2e trimestre peuvent la remplacer.

RÉSULTAT DU CALCUL	CE QUE L'ON VOUS PROPOSE
Moins de 1/1000	Risque faible : le suivi habituel se poursuit, sans autre test.
De 1/1000 à 1/51	Un **DPNI** (dépistage prénatal non invasif) : une prise de sang chez vous, qui analyse l'ADN libre circulant dans votre sang. L'Assurance maladie le prend en charge dans ce cas depuis le 18 janvier 2019.
1/50 ou plus	Un **caryotype fœtal** (étude des chromosomes du bébé) peut être réalisé directement ; un DPNI reste possible si vous le préférez.

Ce qu'apporte le DPNI

- Il repère plus de 99 % des trisomies 21, avec moins de 1 % de faux positifs.
- Il ne pose pas de diagnostic : un résultat positif **doit être confirmé par un caryotype**.

Amniocentèse ou biopsie de trophoblaste

- Prélèvement de liquide amniotique ou de placenta, qui permet d'établir le diagnostic.
- Risque de fausse couche lié au geste faible : environ 0,3 % (amniocentèse), 0,2 % (biopsie).

À retenir : aucun dépistage n'est parfait, un risque faible ne l'écarte pas totalement. Chaque étape se décide avec vous, après information.

Sources · HAS, Place des tests ADN libre circulant (trisomie 21 fœtale), mai 2017 · HAS, Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21, 2007 · HAS, Tests ADN libre circulant intégrés dans le dépistage, 2019 · Salomon LJ et al., méta-analyse, *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:442-51 (PMID 31124209).

107 avenue Victor Hugo, 75116 Paris · Centre Geoffroy Saint-Hilaire, 75005 Paris
docteurkadoch.com · Docteur Kadoch Olivier, Paris, France

Document d'information · nov. 2026.
Il ne remplace pas la consultation.