

<http://philosophie.spip.ac-rouen.fr/spip.php?article152>



**RÉPUBLIQUE  
FRANÇAISE**

*Liberté  
Égalité  
Fraternité*

Philosophie  
Académie de Normandie

# Du nouveau dans la détection de la trisomie 21

- Publications et formation - Articles divers -

Date de mise en ligne : mercredi 1er octobre 2014

---

Copyright © PhilosophieEspace pédagogique académique - Tous droits

réservés

---

**L'étude clinique du dépistage de la trisomie 21 par simple prise de sang a montré des résultats d'une « très haute fiabilité ». Son éventuelle généralisation pose des questions médicales et éthiques.**

## **Prise de sang d'une future maman afin de déterminer les risques de trisomie 21.**

Annoncé depuis plusieurs années, le dépistage prénatal de la trisomie 21 à l'aide d'une simple prise de sang vient de passer une étape supplémentaire. Les résultats de l'étude clinique ont été présentés le 30 septembre par le laboratoire Cerba. Ils montrent que sur 907 patientes à risque élevé de trisomie 21 foetale, la sensibilité du test dépasse les 99 %.

« Les résultats confirment la très haute fiabilité de ce test », se félicite le laboratoire. En comparaison, les tests habituels par marqueurs sériques, parfois combinés à la mesure de l'épaisseur de la nuque du fœtus, qui sont pratiqués chaque année sur près de 700 000 femmes (sur 800 000 naissances) n'ont, en population générale, qu'une sensibilité de 80 à 86 %.

« Pour nous, l'enjeu n'est pas tant d'avoir un test plus fiable ou de mieux dépister la trisomie. Il est de corriger les effets délétères du dépistage actuel, comme le risque de fausses couches », précise le directeur adjoint du laboratoire de biologie médicale Cerba, Jean-Marc Costa.

## **Réduire le recours à l'amniocentèse**

En effet, actuellement, quand le premier test par marqueurs sériques révèle un risque important d'anomalie foetale, on propose à la future mère une amniocentèse ou une biopsie du placenta. Ces deux gestes invasifs permettent de poser avec certitude un diagnostic, mais ils provoquent des fausses couches dans près de 1 % des cas. Chaque année, 41 000 de ces examens sont pratiqués, entraînant la mort de 200 à 300 fœtus, et pour un fœtus porteur d'anomalie dépisté, dix-sept sont soumis à des gestes invasifs.

L'enjeu, selon Cerba, est donc de réduire le recours à l'amniocentèse en procédant à un test supplémentaire quand le premier, par marqueurs, est positif. Ce nouveau test consiste à mettre en évidence l'ADN du fœtus dans le sang de la future mère, où il circule en petite quantité. « Il permet de séquencer le génome du fœtus et de mettre en évidence le pourcentage de molécules issues du chromosome 21, explique Jean-Marc Costa. S'il y a une surreprésentation de ces molécules, le test est positif. »

Son avantage ? Permettre de sélectionner davantage les mères à risque, diminuant d'autant le recours à l'amniocentèse. « Le dépistage par marqueurs évalue un risque statistique, le test sanguin montre s'il y a une surreprésentation des molécules issues du chromosome 21 et le geste invasif pose un diagnostic final », résume Jean-Marc Costa.

Depuis un an, le laboratoire a essayé ce protocole sur 1991 femmes, toutes jugées à risques, dont 1975 après un test par marqueurs sériques. Le test sanguin du laboratoire a été négatif dans 1923 cas. Sur les 68 tests positifs, 54 concernaient la trisomie 21. Parmi eux, 46 ont confirmé une anomalie chromosomique.

## **Un test long et coûteux**

Il reste désormais à Cerba à confirmer ces résultats sur une étude en population générale. Celle-ci doit commencer en janvier prochain. Elle sera conduite sur un millier de femmes et devrait durer six mois. Selon le laboratoire, le test n'a néanmoins pas vocation à être généralisé, cela serait trop coûteux (650 Euros le test) et trop long : les résultats sont disponibles en une à trois semaine(s), contre cinq jours pour les tests par marqueurs.

Il ne devrait ainsi pas être prescrit aux femmes ayant un très fort risque de trisomie foetale, supérieur à 1 sur 10 : dans leur cas, le geste invasif est de toute façon inévitable. Ni aux femmes à très faible risque (pas d'antécédents, femme jeune, échographie « normale »), pour qui une surveillance par échographie est suffisante. Au final, « environ 20 % des 800 000 femmes qui accouchent chaque année seraient concernées », conclut Jean-Marc Costa.

## Une inquiétante banalité

Reste que la relative banalité de ce test par prise de sang inquiète. Le séquençage du génome sur lequel il se base ne risque-t-il pas d'inciter les médecins à repérer du même coup d'autres anomalies pouvant conduire les parents à refuser l'enfant à naître ? « À la fois, ces nouveaux tests permettent d'éviter des gestes invasifs parfois dramatiques et à la fois, le risque de dérive eugénique est fort, s'inquiète ainsi l'éthicien Xavier Lacroix. En France, 86 % des foetus atteints de trisomie 21 sont éliminés, alors que les degrés de gravité des anomalies varient. »

Jugeant néanmoins qu'il faut « laisser la place aux cas de conscience », la prise en charge des personnes malades étant parfois très lourde pour les proches, Xavier Lacroix rejoint l'avis du Comité consultatif national d'éthique sur la question. En avril 2013, cette instance s'était montrée favorable aux nouveaux tests : « Le test proposé à partir du séquençage de l'ADN foetal sur sang maternel constituerait un progrès d'un point de vue éthique. Cette méthode qui ne modifie pas intrinsèquement le fond de la procédure actuelle revêtirait une importance considérable en termes de non-malfaisance. »

---

Sept trisomiques saisissent le Conseil d'État

Pour la première fois, sept jeunes adultes porteurs de la trisomie 21 ont saisi le conseil d'État pour faire annuler une décision du Conseil supérieur de l'audiovisuel.

21 mars : à l'occasion de la Journée mondiale de la trisomie 21, une vidéo intitulée « Chère future maman », portée notamment par la Fondation Jérôme-Lejeune, est diffusée durant un mois à la télévision. Elle vise « à rassurer une femme enceinte sur l'avenir et le bonheur possible de son enfant atteint de trisomie 21 ».

25 juillet : saisi de « plaintes de téléspectateurs », le CSA « intervient » auprès des chaînes M6, Canal + et D8. Une telle vidéo devrait être mieux « contextualisée ». « Sa finalité peut paraître ambiguë », précise le CSA insistant sur le fait que « la vocation (de la Fondation Lejeune) est notamment la lutte contre l'avortement ».

30 septembre : s'estimant « censurés dans leur parole » et demandant « à être écoutés », sept personnes atteintes de trisomie déposent un recours pour excès de pouvoir devant le Conseil d'État.

Flore Thomasset