

La trisomie 21

La trisomie 21 est la plus fréquente des anomalies chromosomiques. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire.

La trisomie 21 se manifeste par un retard mental associé ou non à des malformations (cœur, rein, tube digestif...) et un visage atypique. Il n'y a pas toujours de malformation ce qui explique que l'échographie peut être normale. Il n'existe pas de traitement du retard mental lié à cette maladie.

Diagnostic

Le diagnostic de trisomie 21 se fait grâce à l'amniocentèse. C'est le seul examen qui permet d'avoir une certitude. L'amniocentèse permet la réalisation d'un caryotype : analyse et compte des chromosomes.

Cependant, l'amniocentèse présente un risque de fausse couche de 05 à 1 %, c'est pourquoi on ne propose pas l'amniocentèse à toutes les femmes enceintes mais uniquement à celles dont le risque paraît augmenté.

Dépistage

Le dépistage correspond au calcul du risque d'attendre un enfant atteint de trisomie 21. Il repose sur:

- L'âge maternel: le risque augmente avec l'âge de la maman. 1/1600 à 20 ans, 1/900 à 30 ans, 1/100 à 40 ans.
- La mesure de la nuque du fœtus lors de la première échographie.
- Le dosage des marqueurs sériques HT21

On peut combiner l'ensemble de ces risques pour obtenir un risque global ou risque combiné.

CABINET DE CONSULTATIONS DE GYNECOLOGIE ET D'OBSTETRIQUE

D^R MAHER FTOUH

SPECIALISTE EN GYNECOLOGIE – OBSTETRIQUE – ACCOUCHEMENT – STERILITE – COELIOCHIRURGIE – MALADIES ET CHIRURGIE DU SEIN

L'amniocentèse sera proposée et prise en charge par la sécurité sociale pour un risque supérieur à 1/250.

Le dépistage permet de diagnostiquer 90 % des trisomies 21

17 Avenue Ali Belhouane - Bloc E - 1er étage App N°2

☎ : Cabinet : (71) 77 56 56 .

🌐 <http://drftouh.info>

Consultations sur RDV.