

# Informations sur le dépistage du syndrome de Down

Dépistage prénatal

*janvier 2015*



## Bref résumé du dépistage du syndrome de Down

- Votre sage-femme, votre médecin généraliste ou votre gynécologue vous donnent des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down.
- Après cet entretien, c'est vous qui décidez si vous souhaitez participer ou non au dépistage prénatal.
- Vous n'êtes pas obligée de participer au dépistage.
- Lors du dépistage, du sang est prélevé auprès de la femme enceinte et une échographie du bébé est réalisée pour mesurer la clarté nucale de l'enfant. Ces deux examens constituent ensemble le dépistage combiné.
- Le résultat du dépistage combiné détermine la probabilité du risque que votre bébé soit atteint du syndrome de Down (trisomie 21), du syndrome d'Edwards (trisomie 18) ou du syndrome de Patau (trisomie 13).
- Le résultat du dépistage combiné indique la probabilité du risque, mais ne donne pas de certitude.
- S'il est question de risque accru (1 sur 200 ou plus), vous pourrez décider de vous soumettre à un examen complémentaire.
- Le résultat de l'examen peut vous confronter à des choix difficiles. Vous pourrez obtenir une assistance pour vous aider dans votre réflexion.
  
- Les enfants atteints du syndrome de Down (trisomie 21) ont une déficience intellectuelle et souvent des problèmes de santé. Leurs possibilités de développement diffèrent d'un enfant à l'autre. Cette brochure vous donne des informations complémentaires à ce sujet.
- Les enfants atteints de trisomie 18 et 13 meurent souvent durant la grossesse ou peu de temps après la naissance. Un grand nombre décède au cours de la première année de vie. Ces enfants ont de graves malformations physiques et un retard mental très sévère. Vous trouverez de plus amples informations dans cette brochure.

# Sommaire

1. Que contient cette brochure ?	5
2. Le syndrome de Down (trisomie 21)	7
Informations sur le syndrome de Down	
Informations sur le syndrome d'Edwards (trisomie 18)	
et sur le syndrome de Patau (trisomie 13)	
3. Le dépistage combiné	10
Analyse de sang de la mère et mesure de la clarté nucale du bébé	
Le résultat détermine la probabilité du risque	
L'influence de l'âge maternel	
4. Autres examens complémentaires	13
5. Un choix bien réfléchi	15
Assistance à la réflexion	
6. Ce que vous devez aussi savoir	16
À quel moment obtenez-vous les résultats ?	
Coûts et remboursement du dépistage prénatal	
7. Plus d'informations	18
Internet	
Brochures	
Organisations et adresses	
8. Utilisation de vos données et confidentialité	21

# Zwanger!

Informatie en adviezen van verloskundigen,  
huisartsen en gynaecologen



# Informatie over de 20 wekenecho

Met Structuureel Echoscopisch Onderzoek



# 1 Que contient cette brochure?

Beaucoup de futurs parents veulent savoir si leur enfant sera en bonne santé. Heureusement, la plupart des enfants naissent en bonne santé. En tant que future maman, vous avez la possibilité aux Pays-Bas de faire un examen prénatal pour connaître le risque de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down (trisomie 21). Cet examen peut également vous informer sur le risque du syndrome d'Ewards (trisomie 18) ou du syndrome de Patau (trisomie 13). Ces informations vous seront communiquées, sauf si vous indiquez ne pas souhaiter les connaître.

Si vous envisagez de vous soumettre au dépistage prénatal du syndrome de Down, vous devrez commencer par aborder le sujet et l'approfondir sérieusement avec votre sage-femme, votre médecin généraliste ou votre gynécologue. Les informations contenues dans la brochure pourront vous aider à vous préparer à l'entretien. Vous pourrez aussi les relire en toute tranquillité après l'entretien.

Le dépistage prénatal pourrait vous rassurer sur la santé de votre bébé, mais il pourrait aussi vous inquiéter et vous imposer des choix difficiles. Le choix et la décision vous reviennent. C'est vous qui décidez de vous soumettre aux examens et, si le résultat révèle des risques, c'est vous aussi qui déciderez de faire un autre examen complémentaire. Vous pouvez interrompre à tout moment votre participation au dépistage.

Une brochure sur l'échographie prénatale à la 20<sup>e</sup> semaine de grossesse (Structureel echoscopisch onderzoek) est également disponible. L'échographie fait aussi partie du dépistage prénatal. Vous pourrez trouver la brochure sur le site à l'adresse [www.rivm.nl/zowekenecho](http://www.rivm.nl/zowekenecho) ou vous renseigner auprès de votre sage-femme, de votre médecin généraliste ou de votre gynécologue.

Une brochure sur la grossesse (Zwanger) existe aussi. Elle présente des informations générales sur la grossesse et sur le test sanguin à la 12<sup>e</sup> semaine de grossesse. Ce test permet de déterminer votre groupe sanguin et de dépister l'éventuelle présence de maladies infectieuses.



# 2 Le syndrome de Down (trisomie 21)

## Informations sur le syndrome de Down

Le syndrome de Down, dénommé également trisomie 21, est une maladie congénitale, qui se caractérise par la présence d'un chromosome surnuméraire. Les chromosomes sont présents dans toutes les cellules de notre corps et sont porteurs de notre matériel héréditaire. Chaque cellule de notre organisme contient habituellement deux exemplaires de chaque chromosome. Le syndrome de Down se caractérise par la présence au niveau du chromosome 21 non pas de deux exemplaires, mais de trois exemplaires dans chaque cellule.

## Développement

Les enfants atteints de trisomie 21 se développent plus lentement et de manière plus limitée que leurs petits camarades. Les possibilités de développement diffèrent d'un enfant à l'autre, et ne sont pas non plus prévisibles. Une stimulation précoce du développement des jeunes enfants trisomiques est recommandée. Durant la journée, les jeunes enfants atteints du syndrome de Down sont soit à la maison, soit dans une garderie, voire dans un centre spécialisé.

La plupart des enfants atteints du syndrome de Down fréquentent une école ordinaire. Un petit groupe d'entre eux suit un enseignement spécialisé. Les enfants font souvent de grands progrès et apprennent à parler, à jouer avec d'autres enfants et à développer des compétences importantes dans la vie courante.

À partir de l'adolescence, les jeunes atteints de trisomie vont en général dans une école ou un centre spécialisé(e). Les adolescents trisomiques sont souvent timides et repliés sur eux-mêmes, et ils présentent deux fois plus souvent de problèmes de concentration et de comportement que leurs camarades du même âge. La gravité des troubles du comportement est directement liée à la sévérité de la déficience intellectuelle.

La moitié des adultes atteints du syndrome de Down vit à domicile jusqu'à l'âge de 30 ans environ. D'autres vivent en petites communautés ou dans leur propre logement avec un accompagnement. Les personnes atteintes du syndrome de Down atteignent en moyenne les 60 ans.

Tout au long de leur vie, elles ont besoin d'accompagnement et de soutien.

## Santé

Le risque d'un avortement spontané ou de la mort du bébé pendant la grossesse est supérieur à la moyenne lorsque le bébé est atteint du syndrome de Down. Près de la moitié de ces bébés présentent une malformation cardiaque qui peut être traitée par intervention chirurgicale, très souvent avec un bon résultat.

Un bébé trisomique peut aussi présenter une malformation du tube digestif et, dans ce cas, une opération est nécessaire peu de temps après la naissance. Les enfants trisomiques ont en outre une nette tendance à présenter des infections respiratoires, des troubles de l'ouïe, de la vue, de la parole et une moindre résistance aux infections. Les adultes trisomiques sont atteints plus souvent, et à un plus jeune âge, de la maladie d'Alzheimer.

La gravité des troubles de santé diffère d'une personne à l'autre.

Les enfants atteints du syndrome de Down et leurs parents peuvent s'adresser aux centres et équipes responsables des soins aux trisomiques. Ces équipes pluridisciplinaires regroupent entre autres un pédiatre, un orthophoniste, un kinésithérapeute et un assistant social. Les adultes trisomiques quant à eux peuvent s'adresser à leur médecin généraliste ou à ces centres et équipes spécialisés.

## Informations sur le syndrome d'Edwards (trisomie 18) et sur le syndrome de Patau (trisomie 13)

En plus du risque du syndrome de Down, le résultat du dépistage combiné donne également des informations sur le risque du syndrome d'Edwards (trisomie 18) et du syndrome de Patau (trisomie 13). Ces informations vous seront communiquées sauf si vous indiquez ne pas souhaiter les connaître. Le risque de survenance du syndrome d'Edwards et du syndrome de Patau augmente également avec l'âge maternel. Le syndrome d'Edwards et le syndrome de Patau, tout comme le syndrome de Down, sont des maladies congénitales, qui se caractérisent par la présence d'un chromosome surnuméraire. Un enfant atteint du syndrome d'Edwards a non pas deux mais trois

exemplaires du chromosome 18, alors qu'un enfant atteint du syndrome de Patau a trois exemplaires du chromosome 13. La survenance du syndrome d'Edwards et du syndrome de Patau est moins fréquente que celle du syndrome de Down.

### *Le syndrome d'Edwards (trisomie 18)*

Un bébé atteint du syndrome d'Edwards est très fragile de santé. La plupart de ces bébés meurent durant la grossesse ou peu de temps après la naissance. Ceux qui survivent décèdent en général au cours de la première année de vie.

Les bébés atteints du syndrome d'Edwards ont un retard mental très sévère. Environ 9 enfants sur 10 présentent à la naissance de graves malformations du cœur, et souvent des anomalies et malformations rénales et intestinales ainsi que des malformations viscérales comme une omphalocèle (absence de fermeture de la paroi ventrale) ou une atrésie (occlusion) de l'œsophage. Un retard de croissance se manifeste souvent avant la naissance et le bébé a donc un poids faible à la naissance. Il peut également avoir un petit visage et un grand crâne. Les problèmes de santé sont toujours graves, cependant la nature et la gravité de ces problèmes varient d'un enfant à l'autre.

### *Le syndrome de Patau (trisomie 13)*

Un bébé atteint du syndrome de Patau est très fragile de santé. La plupart de ces bébés meurent durant la grossesse ou peu de temps après la naissance. Ceux qui survivent décèdent en général au cours de la première année de vie.

Les bébés atteints du syndrome de Patau ont un retard mental très sévère. Ils présentent en général des malformations du cœur et du cerveau, parfois aussi des anomalies rénales et des malformations de l'appareil digestif. Ces bébés peuvent avoir des doigts et orteils en surnombre. Un retard de croissance est souvent constaté avant la naissance. À la naissance, le poids du bébé est faible et des malformations faciales sont souvent constatées, comme la fente labio-gengivo-palatine. Les problèmes de santé sont toujours graves, cependant la nature et la gravité de ces problèmes varient d'un enfant à l'autre.

# 3 Le dépistage combiné

Le *dépistage combiné* permet de déterminer à un stade précoce de la grossesse le risque accru de trisomie 21 pour le bébé. Ce dépistage ne comporte aucun risque pour la mère ou pour le bébé.

Ce dépistage combiné comprend deux examens :

1. Une *analyse de sang* de la mère, qui sera réalisée entre la 9e et la 14e semaine de grossesse.
2. La *mesure de la clarté nucale* du bébé, qui sera réalisée entre la 11e et la 14e semaine de grossesse.

## Analyse de sang de la mère et mesure de la clarté nucale du bébé

La prise de sang et l'analyse de l'échantillon sanguin prélevé se feront en laboratoire. Une échographie permettra de réaliser la mesure de la clarté nucale de votre bébé, c'est-à-dire de mesurer l'épaisseur de l'accumulation de liquide sous la peau de la nuque de bébé. Cette couche est toujours présente, même chez les bébés sains. C'est l'épaisseur de cette couche qui permet de déterminer le risque, plus elle est épaisse et plus grand est le risque que le bébé soit atteint de trisomie 21.



## Le résultat détermine la probabilité du risque

Les résultats de votre analyse de sang et de la mesure de la clarté nucale de bébé, pris en considération avec votre âge et la durée précise de votre grossesse, déterminent la probabilité du risque que votre bébé soit atteint d'une trisomie 21. L'examen ne donne pas de certitude. Si le résultat présente un risque accru que votre bébé soit atteint de trisomie 21, d'autres examens complémentaires vous seront proposés (voir sous 4). Ces examens complémentaires permettront de déterminer avec certitude si votre bébé est trisomique ou s'il ne l'est pas.

### *Risque accru*

Un risque accru signifie aux Pays-Bas que le risque est de 1 sur 200 ou plus, au moment du test. Un risque de 1/200 signifie que sur 200 futures mamans, une seule risque de donner naissance à un enfant trisomique. Les autres 199 femmes donneront naissance à un enfant non trisomique. Un risque accru ne signifie donc pas la même chose qu'un risque élevé ou qu'un grand risque.

Même si le résultat du test n'indique pas de risque accru, il ne garantit pas non plus que l'enfant à naître sera en bonne santé.

### *Clarté nucale épaisse*

Une clarté nucale épaisse n'apparaît pas uniquement chez les bébés atteints de trisomie 21. Les bébés sains peuvent parfois présenter une clarté nucale épaisse, c'est-à-dire plus large que la largeur habituelle. Une plus large clarté nucale pourrait aussi indiquer la présence d'autres anomalies chromosomiques ou pathologies physiques chez le bébé, comme des anomalies cardiaques. Si la largeur de la clarté nucale de bébé est de 3,5 mm ou plus, une échographie complémentaire et plus étendue vous sera toujours proposée.

## L'influence de l'âge maternel

L'âge maternel influence le risque de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down.

### Risque de trisomie 21

Le risque d'avoir un enfant trisomique augmente avec l'âge de la mère.

Âge de la mère	Risque pour une femme enceinte d'avoir un enfant trisomique au moment du dépistage
20 – 25 ans	11 à 13 sur 10.000
26 – 30 ans	14 à 19 sur 10.000
31 – 35 ans	20 à 45 sur 10.000
36 – 40 ans	60 à 155 sur 10.000
41 – 45 ans	200 à 615 sur 10.000

### Explication du tableau

Si 10 000 femmes âgées de 30 ans sont enceintes, 19 d'entre elles donneront naissance à un enfant atteint du syndrome de Down. Cela signifie que les autres 9 981 femmes donneront naissance à un enfant non trisomique.

Si 10 000 femmes âgées de 40 ans sont enceintes, 155 d'entre elles donneront naissance à un enfant atteint du syndrome de Down. Cela signifie que les autres 9 845 femmes donneront naissance à un enfant non trisomique.

## Le dépistage combiné lorsque la mère attend des jumeaux

Si vous êtes enceinte de jumeaux, vous recevrez le résultat individuel de chaque bébé. S'il est question d'un risque accru de trisomie 21 pour l'un des deux bébés, ou pour les deux, d'autres examens complémentaires vous seront proposés.

# 4 Autres examens complémentaires

Le résultat du dépistage combiné indique la probabilité du risque. S'il est question d'un risque accru, vous pourrez décider de vous soumettre à un des examens complémentaires qui vous seront proposés pour avoir plus de certitude sur le risque de trisomie 21. Il sera question d'une biopsie du trophoblaste (entre la 11<sup>e</sup> et la 14<sup>e</sup> semaine de grossesse) ou bien d'une amniocentèse (après la 15<sup>e</sup> semaine de grossesse). Une échographie complémentaire et plus détaillée sera faite parfois. Ces examens complémentaires sont aussi appelés dépistage prénatal. Depuis le 1er avril 2014, la possibilité vous est en outre offerte de participer à l'étude sur le test DPNI/NIPT (dépistage prénatal non-invasif ou en anglais non-invasive prenatal test).

Dans certains cas, vous pourrez opter directement pour la biopsie du trophoblaste ou une amniocentèse dans un Centre de diagnostic prénatal. Par exemple si une raison médicale l'impose ou si vous avez 36 ans ou plus et que vous optez immédiatement pour des examens complémentaires au lieu du dépistage combiné. De toute façon, la question sera abordée avec vous au cours de l'entretien d'information.

Une biopsie du trophoblaste consiste à prélever un petit fragment de trophoblaste (futur placenta), et à l'examiner. Une amniocentèse consiste à prélever un peu de liquide amniotique par ponction à l'aiguille, à travers la paroi abdominale, et à l'examiner. Les deux examens présentent un faible risque de provoquer un avortement spontané. Ce fait est constaté dans trois à cinq cas sur 1000. La biopsie du trophoblaste présente un risque légèrement plus élevé que celui de l'amniocentèse.

Vous trouverez de plus amples informations concernant la biopsie du trophoblaste et l'amniocentèse sur le site néerlandais du centre Erfocentrum: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) et [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

## Étude DPNI/NIPT en 2014 et 2015

Depuis le 1er avril 2014, vous pouvez participer en tant que femme enceinte à une étude sur le nouveau test sanguin DPNI/NIPT. Un prélèvement de sang maternel est effectué pour analyser l'ADN du fœtus. En laboratoire, le sang est analysé pour dépister le syndrome de Down (trisomie 21), le syndrome d'Edwards (trisomie 18) et le syndrome de Patau (trisomie 13). Le test DPNI/NIPT offre l'avantage de ne pas entraîner un risque d'avortement spontané. Par contre, il n'offre pas de certitude absolue. L'étude sur le DPNI/NIPT se déroule en 2014 et 2015. Vous pouvez prétendre au test DPNI/NIPT uniquement si le dépistage combiné révèle un risque accru (égal ou supérieur à 1 sur 200) de trisomie, ou si des raisons médicales l'imposent. De même, si vous êtes âgée de 36 ans ou plus, vous ne pouvez prétendre au test DPNI/NIPT qu'en cas de risque accru de trisomie après un dépistage combiné.

Le résultat du test DPNI/NIPT peut être normal ou anormal.

- En cas de résultat anormal, il est toutefois possible que votre bébé ne soit pas porteur d'une anomalie. Si vous souhaitez avoir une certitude absolue ou si vous envisagez d'interrompre votre grossesse, des examens complémentaires sont nécessaires pour confirmer le résultat du test DPNI/NIPT.
- En cas de résultat normal, il est déconseillé d'effectuer des examens complémentaires, car le risque est très faible que votre bébé soit porteur d'une anomalie.

L'étude scientifique du test DPNI/NIPT permet d'orienter un moins grand nombre de femmes qu'auparavant vers une biopsie du trophoblaste ou une amniocentèse.

Pour de plus amples informations, consultez le site [www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)

# 5 Un choix bien réfléchi

Le choix et la décision de vous soumettre au dépistage prénatal du syndrome de Down vous reviennent. Si le résultat révèle un risque accru de trisomie 21, de trisomie 18 ou de trisomie 13, c'est vous aussi qui décidez de vous soumettre à un autre examen complémentaire de dépistage.

- Que voulez-vous savoir sur votre bébé avant de le mettre au monde?
- Si le résultat du dépistage combiné révèle un risque d'anomalie chromosomique, voulez-vous vous soumettre à un examen complémentaire? ...ou non?
- Comment considérez-vous une biopsie du trophoblaste ou une amniocentèse, sachant que ces tests entraînent des risques et pourraient provoquer un avortement spontané?
- L'examen complémentaire révèle que votre bébé présente en effet une anomalie chromosomique, comment vous préparez-vous à cet état de choses?
- Comment envisagez-vous la vie avec un enfant atteint du syndrome de Down (trisomie 21), du syndrome d'Edwards (trisomie 18) ou du syndrome de Patau (trisomie 13)?
- Comment envisagez-vous une éventuelle interruption de grossesse si votre bébé à naître est atteint d'une maladie chromosomique?

L'examen complémentaire peut révéler que le bébé que vous attendez est atteint du syndrome de Down (trisomie 21), du syndrome d'Edwards (trisomie 18) ou du syndrome de Patau (trisomie 13). Vous voilà confrontée à un choix difficile. N'hésitez pas à en parler sérieusement avec votre conjoint, votre sage-femme, votre médecin généraliste ou votre gynécologue. Si vous décidez d'interrompre prématurément votre grossesse, vous pourrez le faire jusqu'à la 24<sup>e</sup> semaine. Si vous décidez de mener à terme votre grossesse, vous serez encadrée et conseillée par votre professionnel de santé.

## Assistance à la réflexion

Ressentez-vous le besoin d'une certaine assistance pendant votre réflexion pour savoir si vous voulez faire effectuer ou non un dépistage du syndrome de Down ? Vous pourrez toujours vous adresser à votre sage-femme, à votre médecin généraliste ou à votre gynécologue. Vous pouvez également consulter les informations figurant sur les sites Internet.

# 6 Ce que vous devez aussi savoir

Si vous envisagez de vous soumettre au dépistage prénatal du syndrome de Down, vous aborderez tous les détails avec votre sage-femme, votre médecin généraliste ou votre gynécologue, lors d'un entretien qui sera tenu avant le test.

Au cours de cet entretien vous aurez :

- Des informations sur l'anomalie chromosomique.
- Des informations sur l'examen.
- Des explications sur la façon de procéder au test.
- Des explications sur la signification du résultat.

N'hésitez pas à poser vos questions au cours de l'entretien.

## À quel moment obtenez-vous les résultats?

Les résultats vous seront communiqués dès qu'ils seront disponibles. Le délai d'attente varie en fonction de la nature de l'examen, de la sage-femme, du médecin généraliste et/ou de l'hôpital. Vous aurez les informations avant l'examen.

## Coûts et remboursement du dépistage prénatal

### Coûts de l'entretien approfondi (counseling)

Votre assurance maladie paie les coûts de l'entretien approfondi (counseling) avec votre médecin généraliste, obstétricien/sage-femme ou gynécologue, sur la possibilité d'effectuer un dépistage du syndrome de Down.

### Coûts du dépistage combiné

Vous devez payer vous-même les coûts du dépistage combiné (voir page 10). Il se peut que les coûts du dépistage combiné soient couverts par une assurance maladie complémentaire. Renseignez-vous auprès de votre caisse d'assurance-maladie. Le dépistage combiné est toutefois remboursé si vous disposez d'une indication médicale. Il se peut que cela se fasse aux dépens de votre franchise d'assurance maladie. Renseignez-vous auprès de votre caisse d'assurance-maladie.

### **Coûts et remboursement de l'examen complémentaire**

Si le dépistage combiné révèle un risque accru du syndrome de Down (ou de trisomie 18 ou 13) ou si vous disposez d'une « indication médicale », vous serez orientée vers des tests complémentaires (voir page 13). Les coûts de ces tests sont couverts par la formule de base de votre assurance maladie. Il se peut que cela se fasse aux dépens de votre franchise d'assurance maladie. Renseignez-vous auprès de votre caisse d'assurance-maladie.

### **Pas de différence selon l'âge**

Jusqu'au 1er janvier 2015, les femmes enceintes âgées de 36 ans ou plus avaient directement accès à l'examen complémentaire (biopsie du trophoblaste ou amniocentèse). Cette possibilité a été supprimée à partir du 1er janvier 2015. Elles peuvent maintenant uniquement choisir le dépistage combiné, comme les femmes âgées de moins de 36 ans. Les femmes âgées de 36 ans ou plus doivent payer elles-mêmes le dépistage combiné.

### **Les coûts et remboursements sont encore susceptibles d'être modifiés**

Les coûts et remboursements mentionnés ci-dessus peuvent encore être modifiés. Pour des informations actuelles sur les coûts, voir : [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) > Hoe verloopt de screening > Kosten. Consultez aussi toujours votre police d'assurance.

### **Convention requise**

L'entretien approfondi (counseling) et le dépistage combiné peuvent uniquement être réalisés par un prestataire de soins qui a signé une convention avec un centre régional de dépistage prénatal. L'entretien approfondi (counseling) n'est donc remboursé que si le prestataire de soins a signé cette convention. Nous vous recommandons de vous en informer auparavant auprès de votre obstétricien/sage-femme, médecin généraliste ou gynécologue. À l'adresse [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) > Veel gestelde vragen > Wat kost de combinatietest > Kosten van de screening, vous pouvez savoir quel(le) obstétricien/sage-femme, gynécologue ou médecin généraliste a signé une convention dans votre région. Il est aussi judicieux de vérifier si votre caisse d'assurance-maladie a signé une convention avec le prestataire de soins. Renseignez-vous auprès de votre caisse d'assurance-maladie.

# 7 Plus d'informations

## Internet

Les informations contenues dans cette brochure sont aussi publiées en ligne, sur les sites [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) et [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl), où l'outil d'assistance y est également disponible. Les sites mentionnés proposent de plus amples informations sur le dépistage prénatal:

[www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)

[www.nvog.nl](http://www.nvog.nl)

[www.knov.nl](http://www.knov.nl)

[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)

## Brochures

Si vous désirez de plus amples informations sur les examens et anomalies qui sont mentionnés dans la brochure, demandez la documentation à votre sage-femme, à votre médecin généraliste ou à votre gynécologue:

- Le syndrome de Downs (trisomie 21)
- Le syndrome d'Edwards (trisomie 18)
- Le syndrome de Patau (trisomie 13)
- Le syndrome d'Edwards (trisomie 18)
- Le spina bifida (absence de fermeture au niveau de la colonne vertébrale) et l'acéphalie (absence de cerveau)

Ces brochures peuvent aussi être téléchargées à partir du site

[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

Si vous désirez de plus amples informations sur les examens réalisés pendant la grossesse ou après la grossesse, comme l'analyse de sang des femmes enceintes pour déterminer le groupe sanguin et rechercher des maladies infectieuses, demandez la brochure sur la grossesse à votre sage-femme, à votre médecin généraliste ou à votre gynécologue. Consultez également le site [www.rivm.nl/zwanger!](http://www.rivm.nl/zwanger!).

## Organisations et adresses

### **Le Erfocentrum**

Le Erfocentrum est le centre national d'informations et de connaissances sur l'hérédité, la grossesse et les maladies héréditaires et génétiques.

**[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl), [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), [www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)**

E-mail Erfolijn : [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)

### **VSOP**

L'association néerlandaise des patients et des parents *Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)* se penche sur les questions des maladies héréditaires.

L'association VSOP regroupe une soixantaine d'organisations de patients, dont la plupart sont concernées par les maladies ou anomalies génétiques, chromosomiques, congénitales ou à caractère rare. Depuis plus de 30 ans, l'association VSOP veille à servir les intérêts communs de tous ses membres dans tout ce qui concerne les questions héréditaires, l'éthique, la grossesse, la recherche biomédicale et les soins relatifs aux maladies rares.

**[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)**

Téléphone : +31-(0)35 603 40 40

### **Stichting Downsyndroom**

La Stichting Downsyndroom est une association néerlandaise de parents qui s'emploie à servir les intérêts des personnes atteintes du syndrome de Down (trisomie 21) et de leurs parents et proches. Vous pouvez vous adresser à l'association pour en savoir plus sur la trisomie 21. L'association conseille et soutient aussi les parents de nouveaux-nés trisomiques.

**[www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)**

E-mail : [helpdesk@downsyndroom.nl](mailto:helpdesk@downsyndroom.nl)

Téléphone : +31-(0)522 28 13 37

### **Vereniging VG netwerken**

L'association néerlandaise Vereniging VG netwerken s'emploie à établir le contact entre les parents et personnes atteintes de très rares syndromes ou anomalies qui sont liées à une déficience intellectuelle et/ ou à des troubles d'apprentissage.

**[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)**

E-mail : [info@vgnetwerken.nl](mailto:info@vgnetwerken.nl)

Téléphone : +31-(0)30 27 27 307

### **RIVM**

Le RIVM coordonne le dépistage prénatal du syndrome de Down et des autres anomalies et malformations, à la demande du ministère de la Santé, du Bien-être et des Sports et avec l'approbation des associations médicales professionnelles.

Pour en savoir plus sur le RIVM, consultez le site

**[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) et [www.rivm.nl/zowekenecho](http://www.rivm.nl/zowekenecho).**

### **Centres régionaux**

Les huit centres régionaux sont habilités pour le dépistage prénatal. Ils passent des contrats avec les exécutants du dépistage prénatal et sont responsables de l'assurance qualité dans la région concernée. Pour en savoir plus sur ces centres régionaux, consultez le site: **[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) > 'veelgestelde vragen'**.

## 8 Utilisation de vos données et confidentialité

Si vous consentez à participer au dépistage combiné, vos données personnelles seront utilisées dans la procédure de dépistage. Ces informations sont nécessaires, car elles permettent d'établir un diagnostic, de proposer éventuellement un traitement approprié et de veiller à assurer la qualité des soins de santé.

Les données seront introduites et conservées dans la base de données dénommée Peridos. C'est une base de données nationale qui contient les informations nécessaires aux professionnels de santé pour leur permettre de réaliser le dépistage prénatal aux Pays-Bas. Vos données ne pourront être consultées que par les professionnels de santé qui participent au dépistage. La base de données est sécurisée de manière optimale, afin de protéger vos données personnelles.

Le centre régional peut également accéder aux données du système Peridos, en cas de besoin. Le centre régional coordonne le programme de dépistage prénatal et surveille la qualité des tests et examens réalisés par les professionnels de santé qui y participent. Il est habilité par le ministère de la Santé, du Bien-être et des Sports (VWS) à remplir ces fonctions. Le dépistage prénatal est soumis aux exigences des normes de qualité nationales et le centre régional contrôle la qualité de la procédure de dépistage en utilisant les données contenues dans Peridos. Les professionnels de santé veillent, eux aussi, à assurer la qualité des soins et doivent, parfois, avoir la possibilité de comparer et d'échanger entre eux certaines informations.

Votre professionnel de santé peut vous donner de plus amples informations sur la protection de vos données. Si vous ne souhaitez pas que vos données personnelles soient conservées dans le système Peridos après le dépistage, faites-le savoir à votre obstétricien/sage-femme.

## Étude scientifique

Vos données personnelles ne sont accessibles qu'aux professionnels de santé et au centre régional, personne d'autre ne peut les consulter. Lorsque des informations sont nécessaires pour réaliser des statistiques, par exemple pour connaître le nombre de femmes enceintes participant au dépistage prénatal, seules les données anonymes seront utilisées. Cela signifie que toutes marques ou informations permettant de vous identifier seront supprimées au préalable. Plus personne ne saura à qui appartiennent ces données, même le personnel chargé de réaliser les statistiques.

Le même principe s'applique aussi à l'étude scientifique. Pour améliorer en permanence le dépistage prénatal, l'étude scientifique est incontournable et n'est réalisée qu'avec des données anonymes, du moins presque toujours. De nombreuses mesures de précaution sont appliquées pour que les données ne permettent pas de vous identifier ou d'identifier votre enfant. Dans quelques rares cas, il sera nécessaire de pouvoir retracer l'origine des données. Vous ne souhaitez pas que vos données soient utilisées dans un de ces rares cas? Veuillez le communiquer à votre professionnel de santé.

Il va sans dire que votre décision n'aura aucune influence sur la manière dont les soins vous seront prodigués avant, pendant ou après le dépistage prénatal. Pour en savoir plus sur la protection de votre vie privée lors de votre participation au dépistage, consultez l'adresse [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) sous le titre « Juridische informatie » (Informations juridiques).

## Impressum

Le contenu de la brochure a été élaboré par un groupe de travail composé notamment des organisations de médecins généralistes (NHG), de sages-femmes (KNOV), de gynécologues (NVOG), des centres régionaux de dépistage prénatal, d'échographistes (BEN), de pédiatres (NVK), de généticiens en génétique clinique (VKGN), du centre Erfocentrum, de l'association néerlandaise des patients et des parents (VSOP) et du RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

*Cette brochure présente la situation en se basant sur les connaissances disponibles. Les concepteurs et rédacteurs de la brochure ne sont pas responsables des éventuelles erreurs ou inexactitudes. Pour tout avis ou conseil relatif à votre cas, veuillez vous adresser à votre sage-femme, à votre médecin généraliste ou à votre gynécologue.*

Cette brochure est également disponible sur le site du RIVM:  
[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

Les sages-femmes, gynécologues, médecins généralistes, échographistes et autres professionnels de soins liés à l'accouchement peuvent commander plusieurs exemplaires de la brochure sur le site [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

Conception graphique: Vijfkeerblauw - RIVM, janvier 2015



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

