Barnmorskemottagningar, Regionhälsan
Patientinformation Fosterdiagnostik översatt till franska
Datum: 2026-08-28

Information concernant le diagnostic prénatal précoce

Il est important de préciser que tout diagnostic prénatal est facultatif. C'est toujours vous qui décidez si vous voulez faire cet examen ou pas.

Par diagnostic prénatal précoce, on entend les examens qui se font avant la fin de 22ème semaine de grossesse. La plupart des examens se font bien avant cette échéance.

Si vous faites un diagnostic prénatal, le résultat peut indiquer un risque que le fœtus présente une anomalie chromosomique et/ou une autre malformation. La question vous sera dans ce cas posée si vous souhaitez faire d'ultérieurs examens. Vous serez informée des conséquences médicales et sociales dûes à cette anomalie ainsi que des soins qui sont proposés. Vous pourrez alors décider si vous souhaitez poursuivre ou interrompre la grossesse. Si vous y êtes réticente, nous vous recommandons de vous interroger si vous devriez vraiment faire à un diagnostic prénatal. Songez aussi que l'échographie précoce, proposée dans les semaines de grossesse 12 ou 13, et l'échographie de routine, en semaine 18 à 20, constituent des démarches de diagnostic prénatal.

Il faut aussi savoir que certaines conditions ne peuvent pas être détectées par un diagnostic prénatal. Même si tout paraît en ordre lors de l'examen, il existe encore un faible risque d'anomalies qui pourraient perturber la santé du fœtus.

Si vous avez des dispositions aux anomalies chromosomiques ou à une maladie héréditaire, informez-en votre sage-femme ou votre médecin.

Les services de santé publique offrent le diagnostic prénatal gratuitement à toutes les femmes enceintes selon une évaluation médicale.

Si vous faites un diagnostic prénatal chez un prestataire privé, cela peut signifier que le même examen n'est pas proposé dans les structures publiques.

Demandez à votre sage-femme si cela vous concerne.

Échographie précoce (en suédois TUL)

L'échographie précoce est proposée gratuitement à toutes les femmes enceintes dans le Västra Götaland. Elle se fait par le ventre. Elle vise à identifier la durée de la grossesse, s'il y a plus d'un fœtus et s'il y a des malformations sévères.

Idéalement, l'examen se fait entre les semaines de grossesse 12+4 et 13+6, mais il est possible de le faire jusqu'à la semaine 15+0.

Il n'est pas possible de détecter des anomalies chromosomiques lors de l'échographie précoce TUL.

L’échographie combinée à la prise de sang (test « KUB »)

Lors d’un test KUB, la probabilité d’anomalies chromosomiques présentant un chromosome supplémentaire (trisomies) est calculée.

Le test KUB peut évaluer la probabilité d’une trisomie 21 et de quelques autres anomalies plus rares et plus graves (trisomies 13 et 18).

Il faut savoir que le test KUB **ne permet pas de constater de manière avérée** une trisomie. C’est un outil qui **évalue la probabilité** d’une trisomie.

Dans la Région du Västra Götaland, le test KUB est proposé gratuitement aux femmes enceintes qui avaient plus de 35 ans lors de leurs dernières règles.
Exception : les FIV avec don d’ovocyte ou don d’embryon, où les donneuses ont toujours moins de 35 ans, et les FIV avec autoconservation d’ovocytes retirées avant 35 ans.

En semaine de grossesse 9+0 à 13+6, une prise de sang est faite à la femme enceinte pour mesurer le taux de deux protéines dans le sang. Lors d’une échographie par le ventre, faite entre les semaines 11+3 et 13+6, on mesure la largeur de l’espace liquidien dans la nuque du fœtus (clarté nucale). Les résultats de ces examens sont combinés et pondérés avec l’âge de la mère pour calculer la probabilité pour que le fœtus ait une trisomie. Il est optimal de faire la prise de sang vers la semaine 10+0 et l’échographie vers la semaine 12+4 à 13+6, puisque cela permet en même temps de faire une échographie précoce TUL avec datation de bonne qualité.

Il est également possible de faire un test KUB s’il y a plus d’un fœtus. Dans tel cas, il sera parfois plus difficile de se prononcer sur les résultats, d’où le besoin d’un conseil approfondi.

Si le test KUB indique une probabilité surélevée de trisomie, d'ultérieurs examens sont proposés.

Le dépistage prénatal non invasif (DIPN, en suédois : NIPT)

- Le DIPN est une méthode qui permet par une prise de sang de la mère d'analyser l'ADN du fœtus.
- Le DIPN est tout comme le test KUB un examen qui indique une probabilité d'anomalie chromosomique, mais avec une meilleure précision. Comme lors d'un test KUB, c'est la probabilité pour les trisomies 13, 18 et 21 qui est estimée.
- Le DIPN peut être effectué dès la semaine de grossesse 10 et au-delà.

Le DIPN est proposé aux femmes enceintes pour lesquelles :

- un test KUB indique une probabilité modérément accrue de trisomie (1:51 à 1:1000)
- une amniocentèse ou une biopsie de trophoblaste n'est pas justifiable pour diverses raisons (par exemple en cas d'hépatite, VIH ou propension à des saignements)

Le DIPN ne peut pas se faire si la femme enceinte :

- porte plus d'un fœtus
- présente elle-même une anomalie chromosomique
- a lors des 3 derniers mois fait l'objet de :
  - transplantation (transplantation de cellules souches comprises)
  - transfusion sanguine
  - radiothérapie
  - immunothérapie

Amniocentèse/biopsie de trophoblaste

Cet examen se fait par le ventre dans l'utérus. Par une aiguille fine, un échantillon soit du placenta, soit des cellules dans le liquide amniotique est prélevé.

L'échantillon est en général analysé avec une méthode qui apporte une réponse sous une semaine pour les trisomies 13, 18 et 21 (QF-PCR)

- L'amniocentèse peut se faire au plus tôt dans la semaine de grossesse 15+0.
- La biopsie de trophoblaste peut se faire au plus tôt dans la semaine de grossesse 11+0.
- Cet examen induit un risque de fausse couche de <0,5 %.

L'examen est proposé si :

- le test KUB indique une probabilité (1:2 à 1:50), la clarté nucale est ≥3,5mm ou si le DIPN indique une forte probabilité de trisomie 13, 18 ou 21
- des soupcons de malformation apparaissent lors de l'échographie
- vous avez un enfant ou avez eu une grossesse présentant une anomalie chromosomique
- il existe un risque de maladie héréditaire chez la mère ou dans la famille
- en cas exceptionnel, si à 35 ans passés, un test KUB est décliné mais un diagnostic prénatal est demandé

Échographie de routine (en suédois RUL)

L'échographie de routine est proposée gratuitement à toutes les femmes enceintes dans le Västra Götaland.

Cet examen doit de préférence être fait entre les semaines de grossesse 18 et 20 et se fait dans le but de :

- déterminer la durée de la grossesse et calculer la date de l'accouchement (si cela a déjà été fait lors de l'échographie précoce TUL, aucune nouvelle prédiction ne sera établie)
- préciser le nombre de fœtus dans l'utérus (si la TUL n'a pas été faite)
- examiner le fœtus afin de découvrir de graves malformations
- évaluer la position du placenta

Certaines malformations sont faciles à découvrir par échographie et sont en général toujours détectées (par exemple les spina bifida importantes) D'autres malformations sont plus difficiles à identifier (par exemple certains défauts cardiaques).

Il n'est pas possible de détecter toutes les anomalies lors d'une échographie. Il existe de rares cas où il est soupçonné qu'un fœtus en bonne santé soit atteint de malformation. Il existe aussi des altérations dont il est difficile d'établir la nature. Cette incertitude peut être difficile pour les parents.

Si la femme enceinte souhaite connaître le sexe du fœtus, elle peut le demander à la sage-femme lors de l'examen. Si le sexe est identifiable avec une raisonnable certitude, la sage-femme pourra le dire.

Que se passe-t-il ensuite, après les examens ?

Dans la majorité des cas, tout va bien et l'enfant naît en bonne santé.

Si les examens indiquent des écarts à la normale, une évaluation supplémentaire sera toujours faite par un médecin. D'autres examens complémentaires pourront être envisagés. On vous proposera peut-être de faire une amniocentèse ou une biopsie de trophoblaste.

S’il s’avère que votre fœtus présente une anomalie chromosomique et/ou une autre malformation, vous recevrez des informations approfondies et aurez la possibilité d’en discuter les conséquences.

Personne d’autre n’a le droit de s’y mêler ni d’essayer d’influencer la personne qui est enceinte. En revanche, il est parfois bon de parler avec des personnes compétentes, par exemple un conseiller généticien, un pédiatre, un psychologue ou un soutien psycho-social (*kurator*), afin de pouvoir prendre la juste décision en accord avec vous-même.

Les liens internet en dernière page peuvent également être utiles pour découvrir ce que signifie d’être parent d’un enfant ayant un handicap.

Souhaitez-vous en savoir plus sur le diagnostic prénatal ?

Consultez l’information mise en ligne sur le site de votre hôpital.

Liens utiles :

- Fosterdiagnostik - 1177
- http://www.svenskadownforeningen.se
- Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik (SNIF)
- Ågrenska: Stöd vid Sällsynta hälsotillstånd - Ågrenska
- FUB - För barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning