



MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS DE LA TRISOMIE 21

Quels sont les paramètres biologiques utilisés ?

Peuvent être utilisés comme marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 fœtale :

- ◆ Au 1^{er} trimestre de la grossesse :
 - La Pregnancy-Associated Plasma Protein-A (PAPP-A), sécrétée par le trophoblaste,
 - La β HCG libre sécrétée au cours de la grossesse par le syncytiotrophoblaste.
- ◆ Au 2^{ème} trimestre de la grossesse :
 - L' α foetoprotéine (AFP), sécrétée essentiellement par le foie fœtal,
 - L'hCG totale ou la β hCG libre,
 - L'estriol non conjugué (uE3), d'origine strictement foeto-placentaire.

Quand l'effectuer ?

L'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009), fixe les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals de la trisomie 21. Cet arrêté prévoit 3 possibilités de dépistage :

- ◆ Le dépistage combiné du 1^{er} trimestre associant PAPP-A et β HCG libre aux mesures échographiques de 1^{er} trimestre.
Le prélèvement sanguin doit être réalisé entre 11 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 13 SA + 6 jours.
- ◆ Le dépistage séquentiel intégré du 2^{ème} trimestre associant les marqueurs sériques maternels du 2^{ème} trimestre (AFP, hCG totale ou β hCG libre, uE3) aux mesures échographiques du 2^{ème} trimestre.
Le prélèvement sanguin doit être réalisé entre 14 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 17 SA + 6 jours.
- ◆ Le dépistage par les seuls marqueurs sériques maternels du 2^{ème} trimestre ((AFP, hCG totale ou β hCG libre, uE3).
Le prélèvement sanguin doit être réalisé entre 14 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 17 SA + 6 jours.

Après 18 SA le test reste possible mais, réalisé hors délai, il n'est pas pris en charge par les caisses de Sécurité Sociale.

Le prélèvement peut être fait à n'importe quel moment de la journée (absence de cycle nyctéméral) mais pas après un repas riche en graisses (éliminer les prélèvements lipémiques).

Quels sont les documents indispensables à joindre au prélèvement ?

Nous rappelons qu'il est IMPERATIF que le formulaire attestant de l'information et du consentement éclairé soit signé par le prescripteur et la patiente. Selon l'arrêté du 23 juin 2009, le dossier doit également comporter la prescription médicale et une copie du compte-rendu échographique.

Le prescripteur doit :

1- remplir la fiche de renseignements cliniques :

- données échographiques : nom et N° d'identifiant de l'échographiste au sein du réseau de périnatalité, date de l'échographie, mesures de la clarté nucale (CN) et de la longueur crânio-caudale (LCC), date de début de grossesse ;



- démographie complète de la patiente ;
- nombre de fœtus ;
- poids de la patiente/tabac ;
- renseignements complémentaires : jumeau évanescent, don d'ovocyte, insuffisance rénale chronique... ;
- date de prélèvement.

2- signer l'attestation de consultation ;

3- faire signer le consentement éclairé à la patiente

4- prescrire le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels **sur une ordonnance à joindre avec la fiche de renseignements cliniques et la copie du compte-rendu échographique.**

Comment sont rendus les résultats ?

Un risque statistique est calculé à partir des données communiquées et du résultat des dosages.
Le résultat est adressé au prescripteur qui est le seul habilité à communiquer les résultats à sa patiente.

Aucun résultat n'est transmis directement à la patiente.

Quels sont les seuils de décision ?

◆ Trisomie 21

- Un risque statistique supérieur à 1/250 (ex : 1/80 ou 1/210) place la patiente dans un groupe à risque et peut être une indication à l'amniocentèse.
- Un risque statistique inférieur à 1/250 (ex : 1/500 ou 1/1800) ne place pas la patiente dans un groupe à risque.

◆ Non fermeture du tube neural

Une AFP > 2,5 MoM oriente vers un risque d'effraction fœtale notamment un défaut de fermeture du tube neural (DFTN) ou de la paroi abdominale, à rechercher par une échographie orientée.

Prise en charge ?

Le dépistage est remboursé par les caisses de Sécurité Sociale.

Si un caryotype fœtal est indiqué (risque > 1/250), son coût est pris en charge par les caisses de Sécurité Sociale à condition que le dépistage soit réalisé pendant la période légale (de la 11^{ème} à la 17^{ème} SA + 6 jours).