

**Le DÉPISTAGE  
des  
ANOMALIES CHROMOSOMIQUES**

**« en 2010 »**

**Ph. AUDRA H.F.M.E.**

# La TRISOMIE 21

**FREQUENCE:**

**1/ 700 naissances**

*En l'absence de  
dépistage:*

**en France 1000 enfants  
par an**



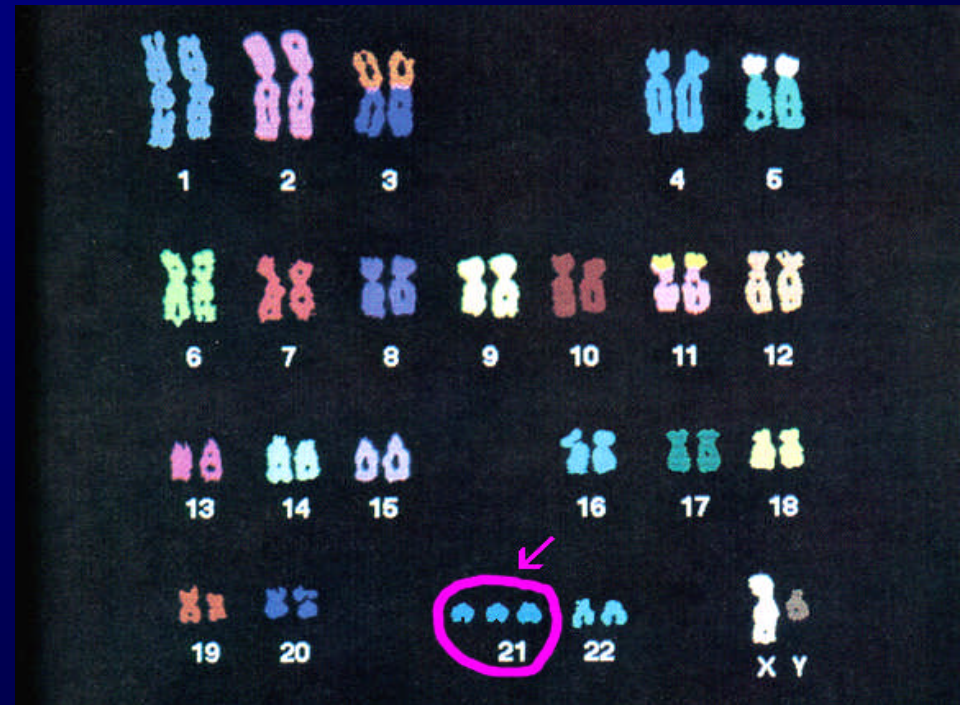
# CERTITUDE DIAGNOSTIC

## Le CARYOTYPE FOETAL

Pendant la grossesse:

- P.L.A. (après 15 SA)
- P.V.C. (11-15 SA)

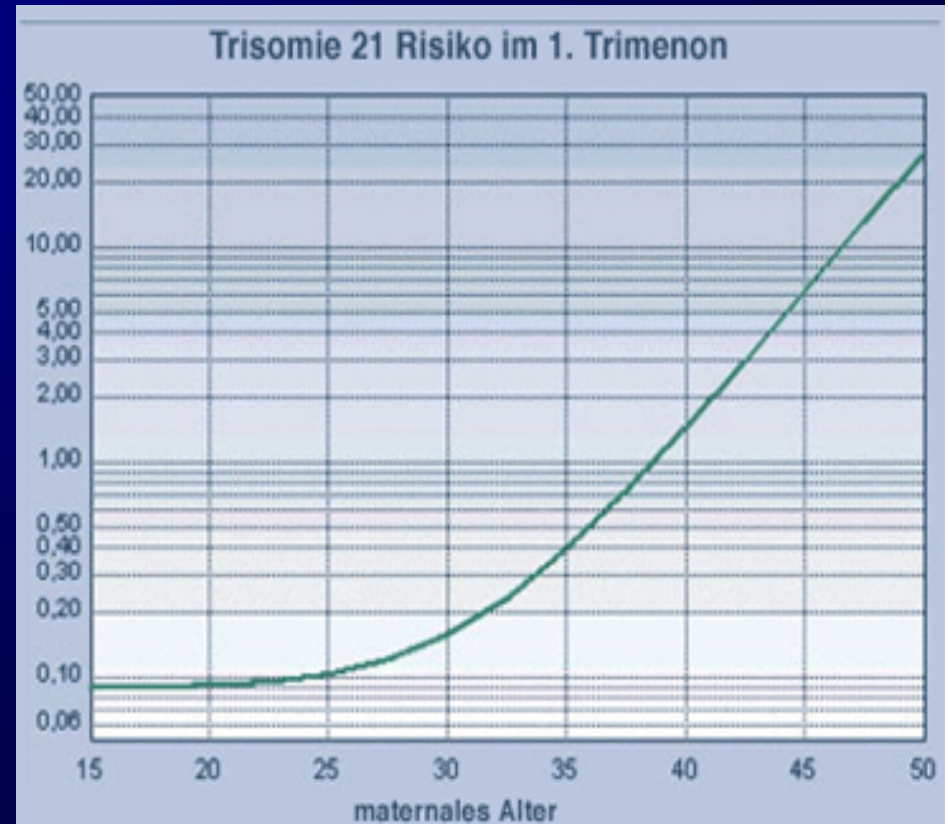
*Risque fausse couche:*  
**1 / 150**



# La TRISOMIE 21

## FACTEURS de RISQUE

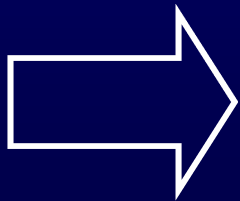
- **AGE MATERNEL**
- **ANTECEDENT de grossesse avec anomalie X**
- **PARENT porteur d'une anomalie X**



# La TRISOMIE 21

**PAS de FACTEUR de RISQUE**

**LA GRANDE MAJORITÉ DES PATIENTES**  
***RISQUE FAIBLE MAIS NON NUL***



**LA MAJORITÉ DES TRISOMIQUES**

[www.lesjeudisdeleurope.org](http://www.lesjeudisdeleurope.org)

# Le DÉPISTAGE PRÉ – NATAL

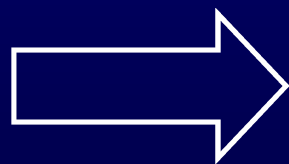
## « *classique* »

### 1) FACTEURS de RISQUE +

*PARENT avec ANOMALIE X*

*ANOMALIE X à GROSSESSE ANT.*

*AGE MATERNEL  $\geq$  38 ANS*

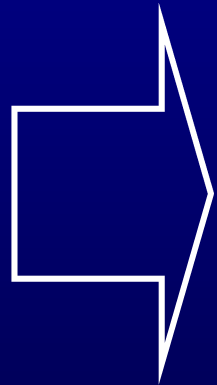


**CARYOTYPE FŒTAL**

**CONSEILLÉ**

# Le DÉPISTAGE PRÉ – NATAL « *classique* »

## 2) PAS de FACTEUR de RISQUE



***ECHOGRAPHIE 12 S.A.***  
***MARQUEURS SERIQUES 2ème T.***  
***ECHOGRAPHIE 22 S.A.***

**ANOMALIE: CARYOTYPE FŒTAL  
CONSEILLÉ**

# CLARTÉ NUQUALE

**DEPISTAGE**  
et non diagnostic

**MESURE** entre:  
**11 – 13 +6j. S.A.**

**VALEUR SEUIL**

- **3 mm.**
- **95 èmeP.**

**C.N. >** / **5 % des grossesses**  
**70 % des trisomies**





# MARQUEURS SÉRIQUES TRISOMIE 21

## MARQUEURS TARDIFS (14 -17SA)

- AGE MATERNEL
- H.C.G béta
- A.F.P.

CALCUL du RISQUE

**R > 1/ 250 :**

*6% des grossesses*

*70% des trisomies*

# Le DÉPISTAGE PRÉ – NATAL

## « *classique* »

### BENEFICES / RISQUES

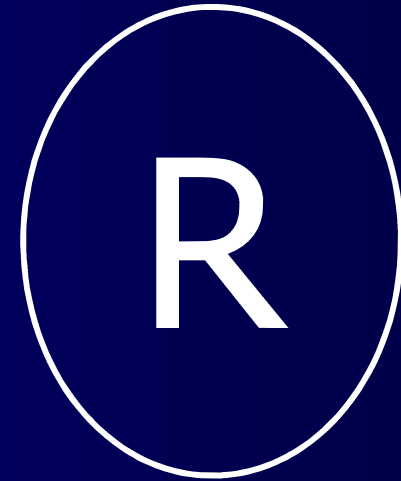
- Dépistage trisomie: 80 %
- Inconvénients: amniocentèse
  - *Age:* 2 - 3 %
  - *Echo:* 5 %
  - *M.S.T.* 6 %
- Risques amnio: 1 / 150

12 – 15 %

# LE DÉPISTAGE INTÉGRÉ

**Au 1er TRIMESTRE**

- **AGE MATERNEL**
- **CLARTÉ NUQUE**
- **MARQUEURS PRÉCOCES**  
**HCG L. + PAPP-A**



**RISQUE > 1 / 250 :**  
**CARYOTYPE CONSEILLÉ**

# LE DÉPISTAGE INTÉGRÉ

## AVANTAGES

- MEMES RÉSULTATS (~ 80 %)
- MOINS DE CARYOTYPES (~ 6%)

*Anxiété*

*Pertes foétales*

*Coût*



- RÉSULTATS PLUS PRÉCOCES

# Arrêté du 23 juin 2009

**Fixe les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic de la trisomie**

- **« obligation d'information sur les possibilités de dépistage »**
- **Proposition au 1er trimestre du dépistage combiné par le praticien qui voit la patiente**

# Arrêté du 23 juin 2009

- **L'ÉCHOGRAPHIE du 1er Tr.**

*De qualité et à la bonne période*

- **Entre 11 et 13 = 6 j. SA**
- **Par un échographiste accrédité par un réseau de périnatalité. Avec N° d'identification. Après contrôle de qualité des mesures effectué dans le cadre d'une EPP**
- **Mesures de la clarté nucale ( CN) et de la longueur crânio caudale ( LCC) selon les règles**
- **Compte rendu daté et signé**

# Arrêté du 23 juin 2009

- **Les MARQUEURS SÉRIQUES du 1er Tr.**
  - **Grossesse unique**
  - **Entre 11 SA + 0 J. et 13 SA + 6J**  
*(LCC 45 - 84 mm)*
  - **Dosage de: béta HCG libre + PAPP-A**
  - **Prescription comportant obligatoirement:**  
*date de grossesse, poids, tabagisme, diabète, ethnie*

# Arrêté du 23 juin 2009

## ❖ Prévoit 3 possibilités de dépistage

- 1) Le dépistage combiné du 1er Tr. associant :
  - les marqueurs sériques du 1er Tr.
  - aux mesures échographiques par opérateur référencé

*entre 11 et 13 + 6j. S.A.*



# Arrêté du 23 juin 2009

❖ **Prévoit 3 possibilités de dépistage**

**2) Le dépistage séquentiel intégré au 2ème Tr. associant :**

- les marqueurs sériques du 2ème Tr. -
- aux mesures échographiques du 1er Tr.

**si écho faite par opérateur référencé**

# Arrêté du 23 juin 2009

❖ **Prévoit 3 possibilités de dépistage**

**3) Le dépistage par les seuls marqueurs sériques du 2ème Tr.**

***Pour les patientes n'ayant pas bénéficié d'une échographie entre 11 et 13SA + 6J. faite par un opérateur référencé***

# Arrêté du 23 juin 2009

- ❖ **Le caryotype fœtal reste systématiquement proposé en cas de:**
  - ***ANTECEDENT de grossesse avec anomalie X***
  - ***PARENT porteur d'une anomalie X***
  
- ❖ **Pour les patientes de 38 ans et plus, l'âge seul n'est plus une indication de PLA. sauf si la patiente n'a pas eu accès au test de dépistage (1er ou 2ème Tr.)**

# En PRATIQUE

- **le médecin doit proposer à toute femme enceinte, sans limite d'âge, au 1er Tr. un test de dépistage et lui donner les informations.**
- **Si la patiente souhaite un dépistage, il doit l'adresser à un échographiste référencié et prescrire les marqueurs sériques.**
- **Il doit remettre à la patiente la feuille de demande d'analyse, comportant les renseignements nécessaires, et intégrant le formulaire de consentement éclairé.**

## EN PRATIQUE

- **Un compte rendu des mesures de la C.N. et L.C.C. daté et signé par l' échographiste , comportant son appartenance à un réseau et son numéro d'identification nationale, sera remis au laboratoire .**
- **Le laboratoire agréé fera les dosages sanguins et calculera le risque. Il adressera le résultat au médecin prescripteur.**
- **Le médecin prescripteur informera la patiente.**

# EN PRATIQUE

- **En cas de risque non augmenté:**
  - **Le risque n'est pas « zéro »**
  - **Le caryotype foetal n'est pas conseillé et n'est pas pris en charge**
  - **Prévoir échographie vers 22 SA**

# EN PRATIQUE

- **En cas de risque augmenté:**  
le médecin orientera la patiente vers un

## **CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL**

- **VERIFICATION des RESULTATS**
- **INFORMATION du COUPLE**
- **DECISION PARTAGEE**
- **REALISATION de P.V.C. ou P.L.A**
- **REALISATION d'une I.M.G.**

# CONCLUSIONS

## Les nouvelles recommandations:

- ont pour but d'améliorer la qualité du dépistage
- redéfinissent les rôles de chaque acteur
- Rendent obligatoire au 1er Tr. l'information sur les possibilités de dépistage et la proposition de dépistage combiné
- Mais l'encadrement est stricte, et toutes les patientes pourront elles y accéder ?