



BIOLILLE SELAS
17, rue de la Digue - 59800 LILLE
☎ 03 20 40 42 20 - Fax 03 20 40 42 21
Calcul de risque de trisomie 21 fœtale
☎ 03 20 40 42 74 - Fax 03 20 40 42 72

FICHE D'INFORMATION
PATIENTE FRT21

Sept. 2009 / ER 06 04 23

RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE ET MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS AUX 1^{er} ET 2^{ème} TRIMESTRES DE GROSSESSE

Au cours de votre grossesse, **quel que soit votre âge**, vous avez la possibilité de recourir à un test de dépistage permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour votre enfant à naître.

Depuis l'arrêté du 23 juin 2009, ce dépistage doit être réalisé **en priorité dès le premier trimestre** de grossesse. Ce dépistage combiné associe obligatoirement le dosage sanguin de marqueurs sériques dosés au premier trimestre, le risque lié à votre âge au moment du prélèvement, et les données échographiques du 1^{er} trimestre. Un arrêté doit en fixer la cotation.

Si toutefois le dépistage combiné du premier trimestre ne peut être réalisé, vous avez la possibilité de bénéficier d'un test de dépistage sanguin du **deuxième trimestre**, intégrant les données échographiques du 1^{er} trimestre si elles sont disponibles et exploitables, ou à défaut impliquant les seuls marqueurs biologiques .

DEMARCHES A EFFECTUER POUR REALISER CE DEPISTAGE

Dès le début de votre grossesse, votre médecin vous informe de la possibilité de recourir à ce test et vous précise l'intervalle exact des dates entre lesquelles vous devez réaliser l'échographie et effectuer la prise de sang. Si vous décidez de réaliser le test, votre médecin vous délivre **une prescription médicale et complète le formulaire** (comprenant **les renseignements indispensables au calcul et l'attestation d'information**) qui doit être **obligatoirement daté et signé par votre médecin et vous-même**

1. Dépistage combiné du premier trimestre

Les mesures de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale, ainsi que la prise de sang doivent être réalisées **entre 11 SA + 0 jour et 13 SA + 6 jours (SA = semaine d'aménorrhée)**.

(ces dates vous seront précisées par le prescripteur en fonction de la date de début de grossesse)

Attention !!! l'échographie doit être effectuée avant la prise de sang par un échographiste adhérent obligatoirement à un réseau de périnatalité et disposant ainsi d'un numéro d'identification à 13 caractères qui doit être communiqué au laboratoire en même temps que les mesures de clarté nucale (CN) et longueur cranio-caudale (LCC)

L'échographie du premier trimestre ainsi réalisée et les mesures échographiques disponibles, vous vous présentez à votre laboratoire **munie de la prescription, du formulaire daté et signé, et du compte-rendu de l'échographie**. Si votre laboratoire n'est pas agréé, il enverra l'échantillon sanguin et les documents à l'un des laboratoires habilités à pratiquer le calcul de risque statistique de trisomie 21 fœtale . Ce dernier effectuera les dosages de béta hCG libre et PAPP-A et calculera le risque qui sera transmis au prescripteur et à l'échographiste .

2. **Si le dépistage combiné du premier trimestre n'a pu être effectué, vous pouvez bénéficier d'un test de dépistage au deuxième trimestre entre 14 SA + 0 jour et 17 SA + 6 jours.**

- **Soit dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre** qui associe le risque lié à votre âge au moment du prélèvement, à la mesure échographique de la clarté nucale au 1^{er} trimestre, et au dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre (hCG libre ou totale et AFP ou estriol).

Vous vous présentez au laboratoire pour réaliser la prise de sang à la date indiquée par le prescripteur, **munie de la prescription, du formulaire daté et signé, et du compte-rendu de l'échographie**. Si votre laboratoire n'est pas agréé, il enverra l'échantillon sanguin et les documents à un laboratoire agréé

- **Soit**, si les résultats de l'échographie ne sont pas disponibles ou la mesure de clarté nucale inexploitable, un calcul de risque prenant en compte les **seuls marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre** est proposé.

TSVP

A DECOUPER ET A REMETTRE A VOTRE MEDECIN

Ce jour, mon médecin m'a bien informée des avantages, limites et conséquences potentielles du test d'évaluation de risque statistique de trisomie 21

du 1^{er} trimestre du 2^{ème} trimestre
(11 SA + 0j à 13 SA + 6j) (14 SA + 0j à 17 SA + 6j)

Oui, je désire réaliser ce test sanguin Non, je ne désire pas réaliser ce test

NOM, Prénom :

date et signature de la patiente :

Si toutes les informations indispensables au calcul du risque sont bien consignées, le calcul est réalisé dans un délai d'environ 1 à 3 jours après réception du prélèvement par le laboratoire agréé .

Seuls le prescripteur, ainsi que l'échographiste ayant réalisé l'échographie du 1^{er} trimestre recevront les résultats du test. Nous vous conseillons de programmer rapidement votre prochaine consultation avec eux pour décider ensemble de la conduite à tenir . Nous adressons, à votre intention, un double du résultat à votre prescripteur .

INTERPRETATION DU RESULTAT

Ce test n'est **pas un diagnostic**, mais un calcul de risque **statistique** et le **seuil de 1/250** est fixé par arrêté ministériel pour tous les laboratoires agréés et pour chacun des calculs de risque des 1^{er} ou 2^{ème} trimestre .

- si votre facteur de risque est **supérieur ou égal à 1/ 250** (exemples 1/50, 1/100), vous appartenez à un groupe de femmes ayant un **risque statistique accru** de trisomie 21 foetale et votre résultat constitue une **indication** à l'étude du caryotype foetal.(après amniocentèse ou ponction de villosités choriales) qui ne détectera une trisomie 21 que dans une faible proportion des cas .

Ce risque statistique ne signifie pas que votre enfant soit trisomique 21, seul l'examen cytogénétique pouvant l'affirmer .

Votre prescripteur vous informera des risques, contraintes et des éventuelles conséquences des techniques de prélèvement pour étude cytogénétique. Prenez le temps de réfléchir avec votre conjoint. Il vous appartient de décider ensemble si vous désirez ou non la réalisation d'un caryotype foetal, pris en charge par la Sécurité Sociale en cas de risque supérieur à 1/250 .

- si votre facteur de risque est **inférieur à 1/ 250** (exemples 1/500, 1/1000), le résultat ne justifie pas la prise en charge de l'étude des chromosomes du fœtus à la recherche de trisomie 21. Cela ne signifie pas qu'il n'y ait aucun risque que votre enfant soit trisomique, mais que ce risque est faible et inférieur au seuil fixé :

Un résultat « normal » n'est pas un « certificat de normalité ».

SI INDICATION DE CARYOTYPE FOETAL :

Le prélèvement sera réalisé par un médecin gynéco-obstétricien.

En cas d'**amniocentèse** : le prélèvement de liquide amniotique est peu douloureux, le volume prélevé est faible et ne nuit pas au fœtus.

Si l'indication de caryotype foetal est posée précocement, le prélèvement peut être une **ponction de villosités choriales**.

Le prélèvement est envoyé dans un laboratoire de cytogénétique agréé pour réaliser des caryotypes foetaux.

Dans les 12 à 20 jours, le médecin ayant réalisé le prélèvement reçoit les résultats de l'analyse des chromosomes du bébé et vous contactera pour en discuter avec vous .

Résultats possibles du caryotype foetal :

- **Cas le plus fréquent** : la formule chromosomique est 46,XX si c'est une fille ou 46,XY si c'est un garçon. Aucune anomalie chromosomique n'a été décelée avec les techniques utilisées.
- **Plus rarement**, le caryotype foetal :
 - confirme la trisomie 21
 - ou découvre de façon fortuite d'autres anomalies chromosomiques dont le pronostic pour le bébé est très variable selon le profil observé.
- Par ailleurs, il existe certaines limites à cette étude chromosomique que votre médecin peut vous préciser (la sensibilité n'est pas de 100%, maladies géniques non étudiées...)

Dans tous les cas et à tout moment de la réalisation de ce test, vous pouvez discuter avec votre prescripteur de l'opportunité de bénéficier d'un conseil génétique par un médecin généticien.
