

Dépistage de la Trisomie 21

Capucine Coulon

Maternité Jeanne de Flandre, CHRU Lille

20/11/2009



Centre Hospitalier Régional
Universitaire de Lille



Dépistage de la Trisomie 21

- 1 grossesse sur 700
- A 40 ans, 1/50
- Mais 100% d'amnio > 35 ans = dépistage de 30% des foetus T21, et 0.5 à 1% de FCS
- Donc dépistage



Dépistage de la Trisomie 21

- AVANT...



Dépistage de la Trisomie 21

- « Ex indications systématiques »
- Age maternel > 38 ans
- ATCD de dyscaryotypie
- Clarté nucale épaissie
- Marqueurs sériques > 1/250
- Signe d'appel écho (qq soit terme)



Dépistage de la Trisomie 21

- Age maternel
- Clarté nucale
- Marqueurs sériques de Trisomie 21
 - 2ème trimestre
 - 1er trimestre
- Genetic Scan: dépistage écho de T21



Méthodes évaluées

- Dépistage combiné 1er trimestre
 - Mesure de la CN + MS T1
- Dépistage séquentiel en 2 temps
 - Mesure de la CN + MS T1 (résultats donnés)
 - Puis MS T2 (double, triple ou quadruple test)
 - Puis intégration des paramètres
- Dépistage séquentiel indépendant
 - Pas d'intégration des paramètres: 2 risques



Méthodes évaluées

■ Dépistage intégré

- Mesure de la CN + MS T1: résultat non donné
- MS T2
- Puis risque intégrant les paramètres

■ Dépistage intégré sérique

- MS T1 non révélés puis MS T2 et risque global



Méthodes évaluées

- Taux de détection

- Pourcentage de femmes considérées à risque chez les femmes porteuses d'un foetus T21

- Faux positifs

- Pourcentage de femmes considérées à risque alors que le foetus est sain



Recommandations

- Dépistage combiné du premier trimestre
 - Mesure de la CN entre 11 SA et 13+6 SA
 - Marqueurs sériques du 1er trimestre fraction libre de la β -hCG et PAPP-A

HAS 2008

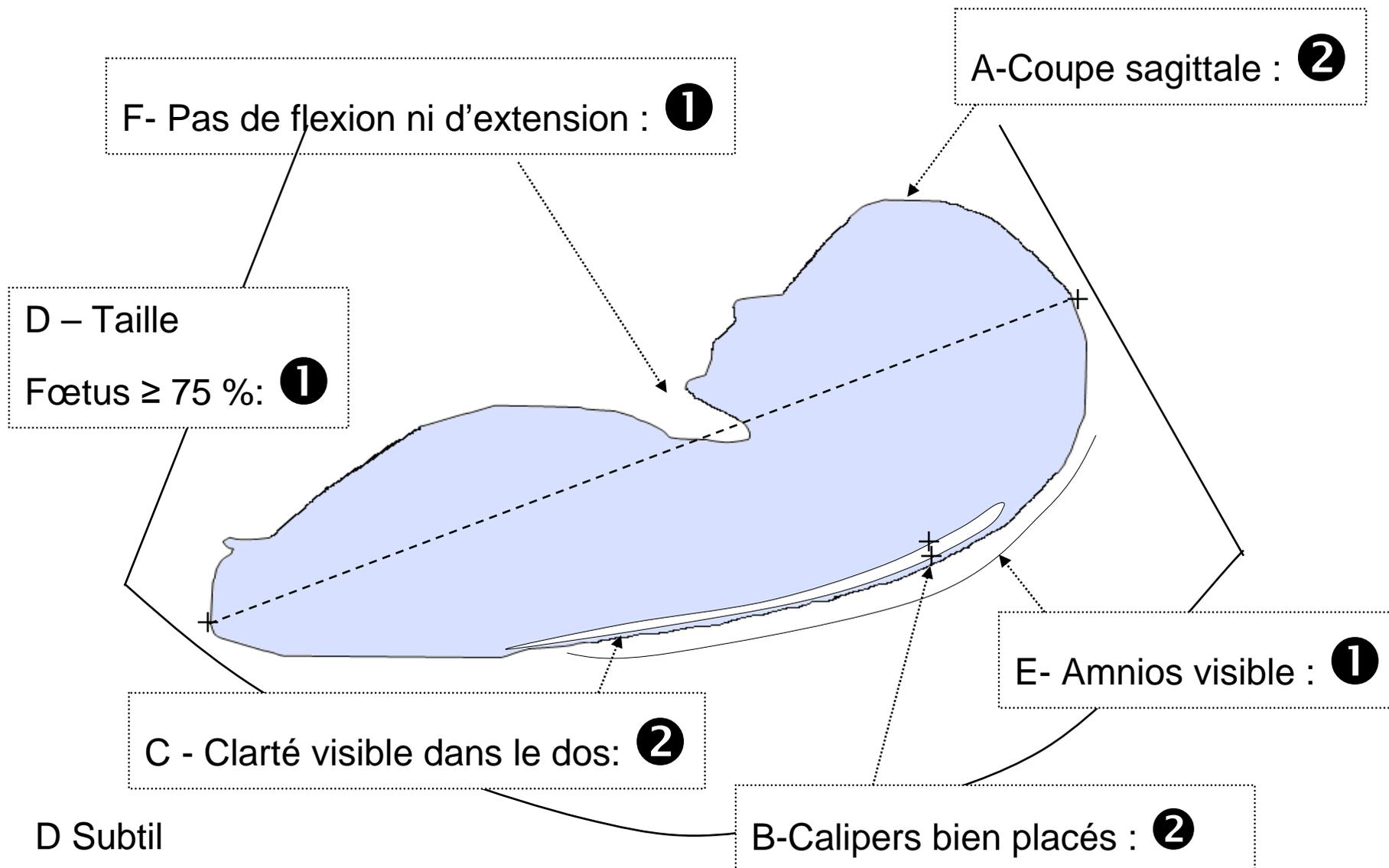


Dépistage de la Trisomie 21

■ Clarté nucale

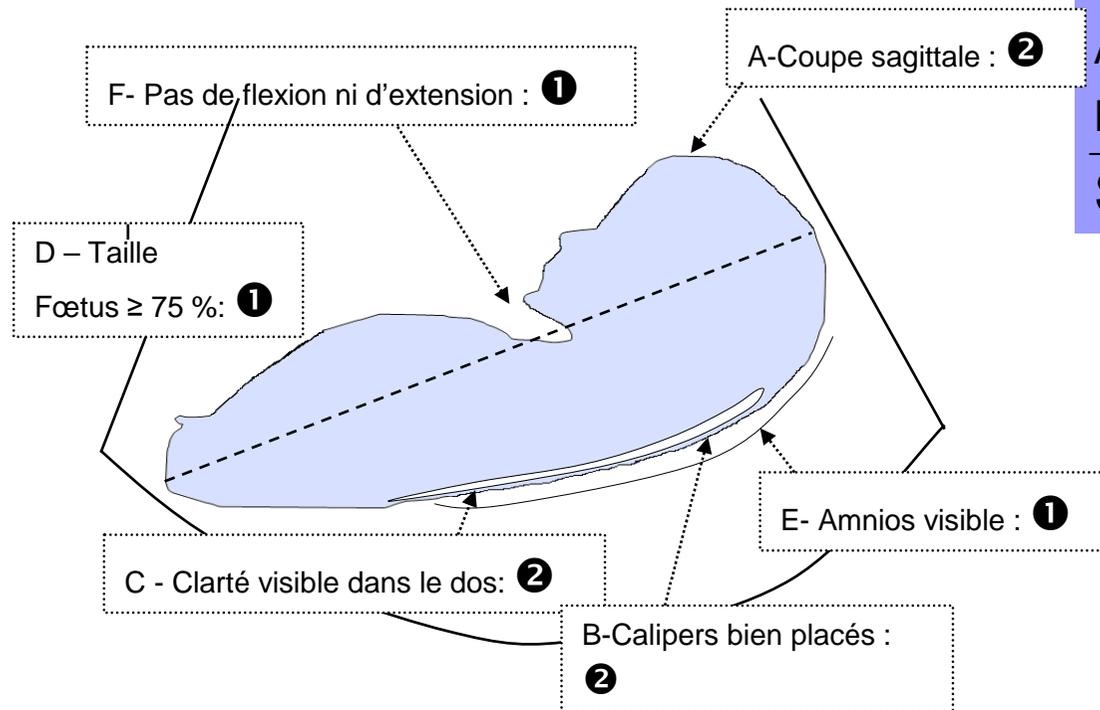
- Mesure au 1er trimestre entre 11 SA et 13+6 SA (LCC 45 à 84 mm)
- Technique de mesure
- Score de HERMAN

Score de Herman



Mesurer... la qualité de la mesure !

Le score de Herman



Sagittale	(0 / 2)	...
Calipers	(0 / 2)	...
Nuque-Dos	(0 / 2)	...
Taille ≥ 75	(0 / 1)	...
Amnios	(0 / 1)	...
Flexion	(0 / 1)	...
Score total		.../9

0 - 1 : inacceptable

2 - 3 : insuffisant

Ne pas utiliser

4 - 7 : correct

8 - 9 : excellent

Utiliser

Clarté nucale



Autres signes



CN quasi normale

TRISOMIE 21



Collections liquidiennes
jugulocarotidiennes



Pyélectasie bilat



Dépistage de la Trisomie 21

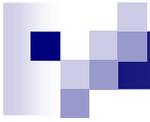
- Marqueurs sériques de T21
- 2ème trimestre 14+1-17+6 SA
 - HCG-AFP
 - Fœtus T21: ↓AFP, ↑HCG
 - Seuil décisionnel 1/250
- 1er trimestre
 - Fraction libre de β -HCG PAPP-A



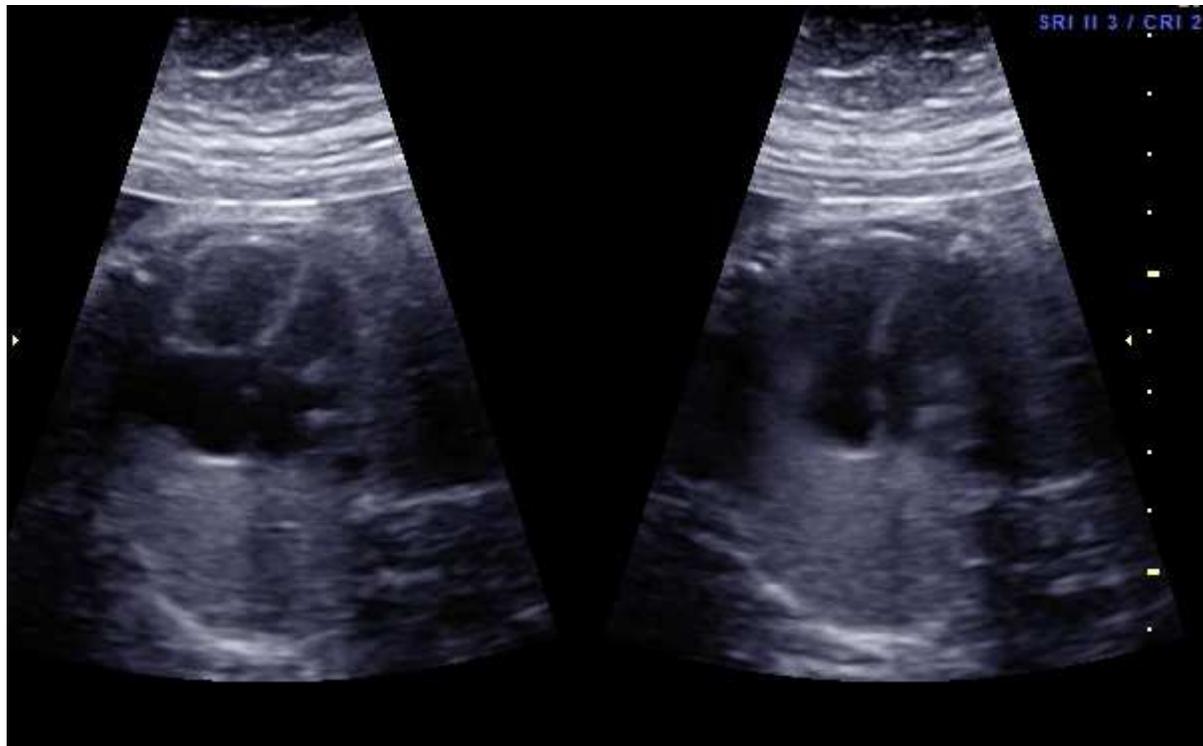
Dépistage de la Trisomie 21

■ Genetic Scan

- Recherche de signes de T21 en echo
- Fémur ou Humérus court
- Nuque épaisse
- OPN courts
- Intestin hyperéchogène
- Foyers hyperéchogènes intracardiaques
- Écart interorteil, brachymésophalangie du V, angle interiliaque...



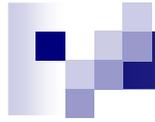
CAV





Prélèvement ovulaire

- Patiente en mesure de choisir
- Biopsie de trophoblaste
 - >12 SA, FCS 1-2%
 - Résultat 5 jours
 - Faux négatifs 0.02%
- Amniocentèse
 - >16 SA, FCS 0.5-1%
 - Résultat 3 semaines (cultures longues)



Dépistage de la Trisomie 21

- MAINTENANT...



Dépistage de la Trisomie 21

Règles de bonne pratique 06/07/09

- Dépistage combiné T1: recommandé
- MS 2ème trimestre restent possibles si pas de MS T1
- Amniocentèse systématique >38 ans: NON (sauf si pas de dépistage)



Prélèvement ovulaire

- Dépistage combiné $>1/250$
- ATCD d'anomalie chromosomique
- Anomalie chromosomique parentale
- Signes d'appel écho
- Age >38 ans sans dépistage T21

Prélèvement ovulaire

27 octobre 2009

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Texte 22 sur 116

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SPORTS

Décision du 6 juillet 2009 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie