

LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Première consultation prénatale



- **Informers la femme enceinte (ou le couple)** de la possibilité de recourir à un dépistage pour évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.
- **Expliquer à la femme** qu'elle est libre de le réaliser ou non.
- **Détailler les modalités du dépistage** : étapes, avantages et inconvénients des tests proposés, distinction entre évaluation du risque et diagnostic de certitude.

Calcul du risque de trisomie 21 fœtale

L'estimation du niveau de risque de T21 est fondée sur un modèle mathématique qui combine l'âge de la mère et les paramètres fœtaux et fœto-placentaires qui sont convertis en multiples de la médiane (MoM).



AU 1^{ER} TRIMESTRE DE GROSSESSE : UN DÉPISTAGE COMBINÉ

Âge de la mère

+



Clarté nucale

1^{re} échographie fœtale entre 11 + 0 et 13 + 6 SA

Mesures de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale, datation de la grossesse

En cas de clarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm ou de signes d'appels échographiques faisant fortement suspecter une anomalie chromosomique chez le fœtus : un caryotype fœtal est proposé d'emblée.

+

Marqueurs sériques du 1^{er} trimestre



Prélèvement sanguin maternel entre 8+0 SA et 13+6 SA

Dosages de la β -hCG (*human chorionic gonadotrophin*) et de la PAPP-A (*pregnancy-associated placental protein-A*)



AU 2^E TRIMESTRE : POUR LES FEMMES DONT LE SUIVI DE LA GROSSESSE DÉBUTE TARDIVEMENT

Âge de la mère

+

Marqueurs sériques du 2^e trimestre



Prélèvement sanguin maternel entre 14 + 0 SA et 17 + 6 SA

Dosages de l'hCG totale ou de sa sous-unité libre et de l'AFP (*alpha-fœtoprotéine*) ou de l'œstriol non conjugué β -hCG + PAPP-A

Prise en charge en fonction du niveau de risque

Risque faible : $< 1/1000$



La procédure de dépistage s'arrête. Le suivi habituel de la grossesse est poursuivi.

Risque augmenté : $\geq 1/1000$ et $< 1/50$



Test ADN LC T21
(recherche d'une surreprésentation du nombre de copies du chromosome 21 dans l'ADN libre circulant dans le sang maternel)

← -

NÉGATIF

+

POSITIF

?

ININTERPRÉTABLE À 2 REPRISES

Confirmation diagnostique ←

Caryotype fœtal après amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique) ou choriocentèse (prélèvement de villosités chorales).

Cette possibilité doit être discutée avec la femme enceinte : elle n'est pas obligatoire. La femme peut réaliser le caryotype dans la maternité de son choix.

Risque très élevé : $\geq 1/50$

Si la femme le souhaite, un test ADN LC T21 peut être réalisé avant la confirmation diagnostique

En cas de diagnostic de trisomie 21



Si le caryotype fœtal confirme la trisomie 21, la femme enceinte (ou le couple) a le choix entre :



poursuivre la grossesse,
une information sur la prise en charge d'un enfant porteur de trisomie 21 est délivrée.



interrompre la grossesse,
la femme est guidée vers un service spécialisé : avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) et consultation de conseil génétique.



À télécharger

1^{er} rapport

« LES PERFORMANCES DES TESTS ADN LIBRE CIRCULANT POUR LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 FŒTALE »

2^e rapport

« PLACE DES TESTS ADN LIBRE CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL DANS LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 FŒTALE »

Document d'information pour les femmes enceintes
« LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 »