



# Modalités de dépistage sérique et de diagnostic prénatal de la Trisomie 21

Services de Trisomie 21 et de Cytogénétique  
Laboratoire Eurofins Biomnis



## Cadre légal

---

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. Il prévoit 3 possibilités de dépistage avec dosage des marqueurs sériques maternels au 1er ou au 2ème trimestre de la grossesse :

- le dépistage combiné du 1er trimestre associant les mesures échographiques (Longueur Cranio-Caudale ou LCC, Clarté Nucale ou CN, et date de l'échographie) aux marqueurs sériques maternels du 1er trimestre (Pregnancy-Associated Plasma Protein-A ou PAPP-A et hCG $\beta$ ). Le prélèvement est effectué entre 11 semaines et 0 jour d'aménorrhée et 13 semaines et 6 jours d'aménorrhée (soit pour une LCC comprise entre 45 et 84 mm).
- le dépistage séquentiel intégré au 2ème trimestre associant les mesures échographiques du 1er trimestre (idem ci-dessus) aux marqueurs sériques maternels du 2ème trimestre (hCG totale ou hCG $\beta$ , et AFP +/- estriol). Le prélèvement est effectué entre 14 semaines et 0 jour d'aménorrhée et 17 semaines et 6 jours d'aménorrhée.
- le dépistage par les seuls marqueurs sériques maternels du 2ème trimestre.

Dans le cadre de cet arrêté, le médecin propose à toute femme enceinte, sans limite d'âge, un test de dépistage de la trisomie 21 au 1er trimestre. En effet un âge supérieur à 38 ans n'est plus une indication de caryotype, sauf si la patiente n'a pas eu accès au test de dépistage (1er ou 2ème trimestre) dans les temps.

Si le dépistage combiné du 1er trimestre n'est pas possible, un dépistage séquentiel intégré est réalisé si l'on dispose des données échographiques, sinon le risque est calculé à partir des marqueurs sériques du 2ème trimestre comme auparavant.

L'échographiste doit être référencé au sein d'un réseau de périnatalité qui valide son adhésion à un programme d'assurance qualité, dans le cadre de l'évaluation des pratiques professionnelles (EPP), et lui délivre un numéro d'identifiant (13 chiffres). Il est impératif d'avoir le nom et le numéro d'identifiant de l'échographiste, pour réaliser le dépistage combiné du 1er trimestre ou le dépistage séquentiel intégré au 2ème trimestre.

## En pratique

---

### ✓ Examen échographique :

Les mesures de CN et de LCC sont effectuées préalablement aux dosages biochimiques, entre 11,0 SA et 13,6 SA (soit de 45 à 84 mm de LCC). Les mesures de CN et de LCC sont rendues en mm et dixième de mm. S'il n'est pas possible d'obtenir une image satisfaisante, les mesures de CN et de LCC ne sont pas communiquées au biologiste.

### ✓ Prélèvement sanguin :

#### 1er trimestre :

Entre 11 semaines + 0 jour et 13 semaines + 6 jours (soit de 45 à 84 mm de longueur crânio-caudale du fœtus)

#### Important :

Le dépistage combiné au 1er trimestre ne pourra pas être réalisé dans le cadre d'une grossesse gémellaire, le recul étant insuffisant dans cette situation.

Dans le contexte de jumeau évanescent, le calcul est ininterprétable au 1er trimestre.

#### 2ème trimestre :

Entre 14 semaines + 0 jour et 17 semaines + 6 jours



**Prélèvement** : sérum (proscrire le plasma, les sérums lipémiques, ictériques, hémolysés).  
Le prélèvement doit être centrifugé impérativement dans les 4 heures (s'assurer que la coagulation est complète et qu'il y a rétraction du caillot avant de centrifuger). L'échantillon est conservé à 4°C, ou congelé si le délai de transmission est supérieur à 48h.

✓ **Documents indispensables**

o **La prescription médicale**

o Dans le cas du dépistage combiné du 1er trimestre et du dépistage séquentiel intégré du 2ème trimestre, **le compte-rendu échographique, daté et signé**, comportant :

- Le nom de l'échographiste et son numéro d'identifiant national à 13 chiffres délivré par le réseau.
- La date de l'échographie
- Les mesures de CN et de LCC

L'avantage de disposer d'un compte-rendu échographique est d'éviter les erreurs de recopiage sur la feuille de renseignements.

o **La feuille de renseignements** comportant :

- Nom, prénom et date de naissance de la patiente
- La date de prélèvement
- Les renseignements nécessaires au calcul du risque : date de grossesse, gémellité (bichoriale ou monochoriale), poids, tabac, origine géographique (les logiciels prennent en compte les origines Europe et Afrique du Nord, Afrique sub-saharienne et Antilles, Asie ou autres)

o **Le formulaire type signé par le médecin et la patiente**, attestant de l'information délivrée à la femme enceinte et de son consentement à la réalisation des analyses. Le texte doit être conforme à l'arrêté du 14 janvier 2014, nous vous demandons de ne plus utiliser les formulaires antérieurs à cette date.

Pour le dépistage combiné du 1er trimestre et le dépistage séquentiel intégré du 2ème trimestre, tout dossier incomplet (en particulier ne comportant pas le numéro d'identifiant de l'échographiste) sera rejeté.

Les feuilles de renseignements, incluant le formulaire de consentement éclairé, sont disponibles sous forme de carnet ou en format pdf sur le site [www.biomnis.com](http://www.biomnis.com)

✓ **Dépistage de la trisomie 21 au 1er trimestre et dosage d'AFP au 2ème trimestre**

Une AFP  $\geq 2,5$  MoM peut orienter vers la recherche à l'échographie d'un défaut de fermeture du tube neural, ou d'autres types d'effraction des tissus fœtaux. Le dosage (avec évaluation en MoM) pourra être prescrit au 2ème trimestre et bénéficiera d'une prise en charge. Dans ce cas, la prescription doit être accompagnée de la fiche de renseignements permettant de dater la grossesse.

**Cotations à la NABM (arrêté du 06/07/09, JO du 27/10/2009, Sous-chapitre 17.06)**

- ✓ Dépistage combiné au 1er trimestre (Réf. 4006) : B178
- ✓ Dépistage séquentiel intégré au 2ème trimestre (Réf. 4005) : B152
- ✓ Dépistage au 2ème trimestre marqueurs sériques maternels (Réf. 4004) : B124
- ✓ Dosage isolé de l'AFP au 2ème trimestre de la grossesse (Réf. 0320) : B63



## ***Aspects cytogénétiques***

---

La patiente pour laquelle un caryotype fœtal sera indiqué selon le nouvel arrêté pourra bénéficier de deux types de prélèvements : prélèvement de villosités chorales (PVC) avant 14 semaines ou ponction de liquide amniotique (PLA) plus tardivement. Elle devra être informée des modalités de ces différents gestes (voie d'abord, terme, taux de pertes fœtales, délai de rendu des résultats de cytogénétique, avantages, inconvénients). Des bons de demande de cytogénétique avec le modèle d'attestation/consentement sont disponibles. Nous sommes à votre disposition pour la réalisation des analyses de cytogénétique sur prélèvement de villosités chorales ou de liquide amniotique.

## ***Réseaux de périnatalité et CPDPN***

---

Les biologistes agréés pour les marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 ainsi que les cytogénéticiens de Biomnis adhèrent à plusieurs réseaux de périnatalité et participent à différents centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN). Ces réseaux de santé en périnatalité ont naturellement vocation à coordonner l'ensemble des professionnels concourant au dépistage prénatal et peuvent donc être contactés localement pour toute information complémentaire ([www.perinat-france.org](http://www.perinat-france.org)).

Comme fixé par l'arrêté, notre laboratoire transmet à l'ABM (Agence de la BioMédecine) les fichiers anonymisés nécessaires au suivi des médianes et de la distribution des mesures de la clarté nucale par échographiste.

## ***Références***

---

- ✓ Arrêté du 23 juin 2009 concernant les nouvelles modalités de dépistage et de diagnostic prénatals par les marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 fœtale (paru au J.O. du 03 juillet 2009)
- ✓ Arrêté du 14 janvier 2014 fixant le modèle du document mentionné au deuxième alinéa de l'article R. 2131-18 du code de la santé publique
- ✓ 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 (parue au J.O. du 27 octobre 2009)
- ✓ <http://www.has-sante.fr>. Evaluation des Stratégies de dépistage de la trisomie 21
- ✓ <http://www.has-sante.fr>. Schéma « Mise en œuvre des nouvelles stratégies de dépistage de la trisomie 21 »

