



## Dépistage de la Trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels



# Dépistage de la Trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels

## 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 1<sup>er</sup> ou au 2<sup>e</sup> trimestre de la grossesse :

- le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre associant les mesures échographiques (Longueur Cranio-Caudale ou LCC, Clarté Nucale ou CN, et date de l'échographie) aux marqueurs sériques maternels du 1<sup>er</sup> trimestre (Pregnancy-Associated Plasma Protein-A ou PAPP-A et hCGβ). 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 2<sup>e</sup> trimestre associant les mesures échographiques du 1<sup>er</sup> trimestre (idem ci-dessus) aux marqueurs sériques maternels du 2<sup>e</sup> trimestre (hCG totale ou hCGβ, 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 2<sup>e</sup> 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 1<sup>er</sup> trimestre. 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 (1<sup>er</sup> ou 2<sup>e</sup> trimestre) dans les temps.

Si le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> 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 seuls marqueurs sériques du 2<sup>e</sup> trimestre.

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 1<sup>er</sup> trimestre ou le dépistage séquentiel intégré au 2<sup>e</sup> trimestre.

## En pratique

---

### ✓ Examen échographique :

Les mesures de CN et de LCC sont effectuées préalablement aux dosages biochimiques, entre 11<sup>+0</sup> SA et 13<sup>+6</sup> 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 :

- 1<sup>er</sup> trimestre :  
Entre 11 semaines + 0 jour et 13 semaines + 6 jours (soit de 45 à 84 mm de longueur crânio-caudale du fœtus)



# Dépistage de la Trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels

## Important :

- Le dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre ne pourra pas être réalisé dans le cadre d'une **grossesse gémellaire**.
  - Dans le contexte de **jumeau évanescent**, le calcul est interprétable uniquement lorsque la LCC du jumeau évanescent est non mesurable.
- **2<sup>e</sup> trimestre :**  
Entre 14 semaines + 0 jour et 17 semaines + 6 jours

Prélèvement : **sérum** (proscrire le plasma source d'interférence, les sérums lipémiques, ictériques, hémolysés).

Le prélèvement doit être centrifugé 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 et transmis **réfrigéré** (exception : sérum congelé pour les prélèvements des DOM-TOM et de l'étranger).

## ✓ Documents indispensables

- La prescription médicale
- Dans le cas du dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre et du dépistage séquentiel intégré du 2<sup>e</sup> 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 LCCL'avantage de disposer d'un compte-rendu échographique est d'éviter les erreurs de recopiage sur la feuille de renseignements.
- 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)
- 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 1<sup>er</sup> trimestre et le dépistage séquentiel intégré du 2<sup>e</sup> trimestre, tout dossier incomplet (en particulier ne comportant pas le numéro d'identifiant de l'échographiste) sera rejeté.**

Les feuilles de renseignements (document B2), incluant le formulaire de consentement éclairé, sont disponibles sous forme de carnet ou en format pdf sur le site <https://www.eurofins-biomnis.com/>

## ✓ Dépistage de la trisomie 21 au 1<sup>er</sup> trimestre et dosage d'AFP au 2<sup>e</sup> 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 2<sup>e</sup> 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.



# Dépistage de la Trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels

## **Cotations à la NABM** (12 mars 2018)

---

- ✓ Dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre (Réf. 4006) : B160
- ✓ Dépistage séquentiel intégré au 2e trimestre (Réf. 4005) : B140
- ✓ Dépistage au 2e trimestre marqueurs sériques maternels (Réf. 4004) : B110
- ✓ Dosage isolé de l'AFP au 2e trimestre de la grossesse (Réf. 0320) : B60

## **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. 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
- ✓ <http://www.has-sante.fr>. Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale

### **Secrétariat**

Tél 04 72 80 73 75  
Fax 04 72 80 73 62  
Email [t21.lyon@eurofins.com](mailto:t21.lyon@eurofins.com)



# Dépistage de la Trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels

PARTIE DESTINÉE AU LABORATOIRE AGRÉÉ



Biomnis

Bon de demande

Estimation du risque de trisomie 21 fœtale par l'étude des marqueurs sériques maternels - 1<sup>er</sup> et 2<sup>ème</sup> trimestre

Secrétariat

Du lundi au vendredi de 8h00 à 18h00 • Tél 04 72 80 73 75 • Fax 04 72 80 73 62 • Email t21.lyon@eurofins.com

### PRESCRIPTEUR

N° RPPS : \_\_\_\_\_  
Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_  
Adresse : \_\_\_\_\_  
CP : \_\_\_\_\_ Ville : \_\_\_\_\_  
Tél. : \_\_\_\_\_ Fax : \_\_\_\_\_

Cachet du prescripteur

Réservé  
Laboratoire Biomnis  
Etiquette code-barre

### ÉCHOGRAPHISTE

N° d'identification : \_\_\_\_\_  
Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_  
Adresse : \_\_\_\_\_  
CP : \_\_\_\_\_ Ville : \_\_\_\_\_  
Tél. : \_\_\_\_\_ Fax : \_\_\_\_\_

Étiquette échographiste

### PATIENTE

Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_  
Nom de naissance : \_\_\_\_\_ Date de naissance : \_\_\_\_\_  
Adresse : \_\_\_\_\_  
Tél. : \_\_\_\_\_

### DONNÉES NÉCESSAIRES AU CALCUL DU RISQUE DE TRISOMIE 21

Date de l'échographie : \_\_\_\_\_  
CN : \_\_\_\_\_ mm LCC : \_\_\_\_\_ mm (doit être entre 45 et 84 mm)  
Date de début de grossesse déterminée par l'échographie : \_\_\_\_\_  
Ou à défaut : Date d'accouchement prévue : \_\_\_\_\_ (à 40,3 SA)  
Date des dernières règles : \_\_\_\_\_

Nombre de fœtus \_\_\_\_\_ Si grossesse gémellaire (uniquement si les 2 fœtus ≥ 14.0 SA) :  
 monochoriale  bichoriale CN (J2) \_\_\_\_\_ mm LCC(J2) : \_\_\_\_\_ mm

Renseignements concernant la patiente et intervenant dans le calcul du risque :

- Poids de la patiente \_\_\_\_\_ kg
- Fumeuse (arrêt depuis plus de 15 jours = non) ?  Oui  Non
- Diabète insulino-dépendant ?  Oui  Non
- Grossesse antérieure avec trisomie 21 (libre et homogène) ?  Oui  Non
- Origine géographique :  Europe/Afrique du Nord  
 Afrique sub-saharienne et Antilles  
 Asie  
 Autres (métisses par ex.) : \_\_\_\_\_

Jumeau évanescent (perte fœtale à ..... SA)  Insuffisance rénale chronique

FIV  ICSI  Don d'ovocyte - Age de la donneuse : \_\_\_\_\_ ans

TEC Date de congélation : \_\_\_\_\_ Nbre d'embryons transférés : \_\_\_\_\_

Autres : \_\_\_\_\_

Une fois anonymisées, les données recueillies sont transmises à l'Agence de la Biomédecine. Ces données font l'objet d'un traitement informatique destiné à suivre et à évaluer la qualité du dépistage de la trisomie 21. Conformément à la loi « informatique et libertés » du 6 janvier 1978 modifiée en 2004, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent, que vous pouvez exercer en vous adressant à votre médecin. Vous pouvez également, pour des motifs légitimes, vous opposer au traitement des données vous concernant.

### DÉPISTAGE

- 1<sup>er</sup> trimestre : risque combiné (PAPP-A + hCGβ + CN)  
Prélèvement entre \_\_\_\_\_ et \_\_\_\_\_
- 2<sup>ème</sup> trimestre : risque séquentiel intégré  
 Double test (hCGβ + AFP + CN)  Triple test (hCGβ + AFP + uE3 + CN)
- 2<sup>ème</sup> trimestre : marqueurs sériques maternels sans CN  
 Double test (hCGβ + AFP)  Triple test (hCGβ + AFP + uE3)  
Prélèvement entre \_\_\_\_\_ et \_\_\_\_\_

### LABORATOIRE

Prélèvement réalisé le \_\_\_\_\_ à \_\_\_\_\_ h \_\_\_\_\_ min.

### ATTESTATION DE CONSULTATION ET CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ

Information et consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels (en référence à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique).

Je soussignée \_\_\_\_\_ atteste avoir reçu, du médecin ou de la sage-femme (\*) (nom, prénom) :

\_\_\_\_\_ au cours d'une consultation médicale en date du \_\_\_\_\_ des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier :

- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal ;
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection ;
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : \_\_\_\_\_

Signature du médecin ou de la sage-femme

Signature de l'intéressée

(\*) Rayez la mention inutile.

B2 - Août 2018