

INFORMATION : Modifications des modalités de dépistages prénatals de la trisomie 21 fœtale

En matière de dépistage et de diagnostic prénatals de la trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels, des modifications conséquentes sont intervenues en décembre 2018 et ont fait l'objet de la parution d'un arrêté ministériel. Nous vous proposons quelques extraits importants de cet arrêté pour vous aider dans votre pratique. Nous restons à votre disposition pour répondre à vos questions.

Selon l'arrêté du 14 décembre 2018 concernant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.

Art. 1^{er} - Lors de la consultation médicale ..., toute femme enceinte, quel que soit son âge, est informée de la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître. Ce dépistage associe le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre..., et les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale.

Art. 2. - Si le dépistage combiné du premier trimestre, mentionné à l'article 1^{er}, n'a pas pu être réalisé, la femme enceinte est informée de la possibilité de recourir à un dépistage par les seuls marqueurs sériques du deuxième trimestre.

Art. 3. – Un dépistage par ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel est proposé à la femme enceinte en fonction du résultat de l'évaluation du risque ... et, le cas échéant, dans certaines circonstances précisées en annexe du présent arrêté

Annexe II.- A b) : En plus des informations sur le dépistage, toute prescription d'un examen portant sur les marqueurs sériques maternels est précédée d'une information qui porte sur le calcul de risque en prenant compte les résultats de l'échographie prénatale et des MSM réalisés au 1^{er} trimestre entre 11 + 0 et 13 + 6 SA et, lorsque ces résultats sont disponibles et que les critères de mise en œuvre en matière de mesures échographiques sont satisfaits. A défaut le calcul porte sur les MSM de 2^{ème} trimestre (14 SA + 0 jour et 17 SA + 6 jours – de préférence après 15 SA + 0 jours).

Une information claire est également donnée sur la mesure de la clarté nucale réalisée au cours du premier trimestre.un ... diagnostic chromosomique après prélèvement invasif sera proposé d'emblée si la mesure de la clarté nucale est \geq 3,5 mm ou autre signe échographique évocateur.

Le dépistage utilisant les MSM permet de calculer un risque mais ne permet pas d'établir le diagnostic de la trisomie 21 ; il sera rendu et expliqué par le prescripteur. Son résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être porteur de la trisomie 21 :

- *Si le risque est $< 1/1000$, il est considéré comme suffisamment fiable pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse* ;
- *Si le risque est compris entre $1/51$ et $1/1000$: un examen de dépistage par ADNlcT21 est proposé à la femme ;*
- *Si le risque est $\geq 1/50$ la réalisation d'un caryotype fœtal d'emblée est proposée. Un examen de dépistage ADNlcT21 pourra cependant être réalisé selon le choix éclairé de la femme enceinte.*

Schéma récapitulatif (cf. page suivante)

Dans le cadre du dépistage combiné du premier trimestre, les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale doivent être effectuées **préalablement** aux dosages sanguins des marqueurs sériques.

Quelque soit le trimestre de la grossesse choisi pour réaliser le dépistage :

- ☞ Utiliser le support ci-joint pour noter lisiblement **tous les renseignements nécessaires (en cas de données manquantes, le calcul de risque ne pourra pas être effectué).**
- ☞ **Veiller à cosigner avec la patiente l'attestation d'information et de consentement,**
- ☞ L'échographiste, obligatoirement détenteur d'un numéro d'adhésion à un réseau de périnatalité, devra apposer son numéro d'inscription sur le support, indiquer ses coordonnées et **joindre une copie du compte-rendu de l'échographie du premier trimestre.**

En fonction de la date de prélèvement par rapport à la date de grossesse et des données échographiques exploitables, le dépistage adéquat sera réalisé.

Nous vous renverrons l'original de ce support comportant l'ensemble des signatures exigées en même temps que les résultats d'analyses (à conserver dans le dossier médical de la patiente).

Enfin, il est très important que vous puissiez nous apporter les renseignements concernant les issues de grossesse afin d'assurer, à l'échelon national, le suivi de l'efficacité du dépistage par les marqueurs sériques maternels.

Merci de votre compréhension et de votre confiance

Dr. Laurence GOT, biologiste

