

ÉVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE

Centre de Biologie & Pathologie - CHRU - 59037 Lille Cedex
Docteurs A. KLEIN - J.M. PERINI - G. RENOM
Agrément ministériel pour le dépistage de la TRISOMIE 21 : JO du 07/08/96
Tél. : 03.20.44.49.87 / Fax : 03.20.44.49.57

1^{er} Trim Prélèvement entre 11 s + 0 j et 13 s + 6 j
d'aménorrhée.

soit entre le : / / et le : / /

2^{ème} Trim Prélèvement entre 14 s + 0 j et 19 s + 6 j
d'aménorrhée.

soit entre le : / / et le : / /

FUTURE MAMAN

NOM :

Nom de jeune fille :

Prénom :

Tél. :

Adresse :

DATE DE NAISSANCE / /

Si don d'ovocyte, date de naissance de la donneuse :

Si transfert d'embryon congelé, date de la fécondation :

ORIGINE : Afrique Noire Caraïbes

POIDS : Kg

TABAGISME non oui

Si arrêt en cours de grossesse, depuis quand ? ____ / ____ / ____

Diabète insulino-dépendant non oui

Si P.M.A. : Stimulation ovarienne FIV IA ICSI

ECHOGRAPHIE DU 1^{ER} TRIMESTRE (11.0 - 13.6 SA)

Réalisée le / / Score de Herman / 9

par :
N° Identifiant de l'échographiste :

Nombre fœtus Si grossesse gémellaire,
2^e fœtus

Clarté nucale mm mm

LCC mm mm

Nb sac(s) amniotique(s).....

Nb placenta(s).....

Si réduction embryonnaire ou jumeau évanescent, depuis quand ?

Date de Début de Grossesse / /

INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA FUTURE MAMAN (en référence à l'article R.2131-1 (6°) du Code de la Santé Publique)

Je soussignée :

atteste avoir reçu du Docteur :

Au cours d'une consultation médicale :

- des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :
 - un calcul de risque est effectué ; il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
 - le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
 - 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, notamment de la trisomie 21 :
 - si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection.
 - si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales 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.

consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans le dossier médical de la patiente. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses. L'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'analyse.

Date :

Signature + cachet du praticien

Signature de la future maman

CAISSE D'ASSURANCE MALADIE

Nom CPAM :

Adresse CPAM :

N° DE S.S assuré :

Nom et Prénom de l'assuré (si différent) :

LABORATOIRE PRÉLEVEUR

Cachet :

Date de prélèvement : / /

ÉVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE PAR DOSAGE DES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

Quelques précisions sur le dépistage de la trisomie 21 au cours de la grossesse :

La trisomie 21 est une affection congénitale non traitable due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. Elle est la cause la plus fréquente de retard mental. Un dépistage de cette anomalie doit être proposé à toutes les femmes enceintes. Mais il n'est pas obligatoire : la patiente est libre de le refuser. Ce dépistage repose sur :

- **l'âge de la patiente** : le risque d'avoir un enfant trisomique, faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge.

- **les marqueurs sériques de la trisomie 21** : plusieurs marqueurs sont dosables dans le sang de la patiente, au cours du premier ou au cours du 2^e trimestre de la grossesse. Selon leurs concentrations respectives, le risque de trisomie 21 sera réduit ou augmenté.

- **l'échographie du premier trimestre de la grossesse** : la mesure de la clarté nucale est un bon élément du dépistage.

L'intégration de la clarté nucale au calcul du risque est prévue dans la législation du 23 juin 2009. Elle permet de diminuer le recours à l'amniocentèse et peut être associée aux marqueurs du 1^{er} trimestre ou à ceux du second trimestre. Mais sa mesure est délicate et il faut s'assurer de la bonne qualité de celle-ci. Son emploi n'est pas toujours possible et dans ce cas, le dépistage n'est réalisable qu'au second trimestre.

Quelque soit la stratégie choisie, un risque sera rendu :

1) Si celui-ci est supérieur à 1/250 (par ex. : 1/100), ce qui est le cas pour 5% des patientes testées, le gynécologue devra proposer une biopsie de villosités choriales (PVC) ou une amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique). Celle-ci permettra un diagnostic de certitude par l'étude des chromosomes de l'enfant. Mais elle peut présenter un risque d'avortement dans 0,5% des cas. Aussi le choix d'y recourir est celui de la patiente : elle n'est jamais obligatoire. Dans 97 à 98% des cas, le résultat sera normal.

2) Si celui-ci est inférieur à 1/250 (par ex. : 1/1500), la PVC ou l'amniocentèse ne sont pas justifiées car il est très peu probable d'avoir un enfant atteint de trisomie 21. Mais ce n'est pas impossible. **Ce test est un test de dépistage & non un test de diagnostic : il ne dépiste que 70% des enfants trisomiques !**

Le médecin prescripteur :

- doit remplir le bon de consentement,
- établit une ordonnance notifiant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques, signe l'attestation et précise ses coordonnées,
- fait signer par la future maman les 3 exemplaires de l'attestation et en garde un dans le dossier médical,
- il en remet 2 exemplaires à la patiente = un pour elle et un pour le laboratoire préleveur.

La future maman :

- complète et vérifie la feuille de transmission : identification, renseignements concernant la caisse de S.S.....
- se rend dans un laboratoire de son choix munie d'un exemplaire de cette fiche,
- elle conserve un exemplaire pour elle.

Le laboratoire préleveur :

- note la date du prélèvement.
- prélève 5 ml de sang sur tube sec et transmet le sérum à 4°C, dans les plus brefs délais, à un laboratoire agréé, accompagné d'un exemplaire du bon de consentement,

Le laboratoire habilité :

- transmet le résultat uniquement au médecin prescripteur qui lui seul est habilité à informer la patiente du risque,
- un double peut être adressé au laboratoire préleveur pour justifier la réalisation de l'analyse.