



Communauté Périnatale de l'Agglomération Versaillaise

Le nouveau dépistage combiné de la trisomie 21 depuis juin 2009

L'arrêté ministériel du 23 juin 2009 fixe les nouvelles règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.

On recommande désormais aux patientes en début de grossesse, de manière prioritaire, la pratique d'un **dépistage combiné de la trisomie 21**, basé sur la mesure de la clarté nucale à l'échographie du premier trimestre associée aux **marqueurs sériques du premier trimestre**.

Un prélèvement sanguin doit être réalisé après l'échographie du premier trimestre, obligatoirement avant le terme de 13 SA et 6 jours. Le consentement de la patiente doit être signé. Un formulaire de transmission est à compléter et à remettre au laboratoire agréé, qui calculera le risque combiné. Les laboratoires agréés mettent à disposition ces formulaires et certains cabinets d'échographie se chargent d'éditer les documents nécessaires. L'ensemble des examens est remboursé. Le prélèvement peut être fait dans tout laboratoire, mais il sera à adresser ensuite à un laboratoire agréé. Le professionnel de santé qui a fait la prescription (avant 13 SA+6jours) reçoit et gère les résultats.

Ce dépistage s'accompagne d'un contrôle de qualité de l'échographie. Pour que la patiente puisse bénéficier d'un dépistage combiné, l'échographiste doit avoir un numéro d'identifiant témoignant de ce contrôle de qualité. Ce n° d'identifiant doit figurer sur la prescription.

Une liste des échographistes agréés sera à votre disposition auprès des réseaux de périnatalité. Pour le département des Yvelines, la CPAV publiera la liste sur son site <http://www.nat78.com>. Cette liste sera régulièrement mise à jour.

Devez-vous obligatoirement prescrire ce test ?

Non, seule la proposition du test est obligatoire. Votre patiente peut ne pas vouloir en bénéficier, pour des raisons religieuses, philosophiques ou personnelles. C'est pourquoi il faut obtenir son consentement pour la réalisation de tout test de dépistage. Elle peut également souhaiter connaître le risque sans que ceci l'engage à une démarche supplémentaire. A chaque étape les résultats seront discutés avec elle et son conjoint et les décisions seront prises d'un commun accord. Il est bien de noter les différentes étapes décisionnelles dans le dossier patiente.

Comment fait on si la patiente n'a pas bénéficié d'un dépistage combiné ?

En parallèle, le dépistage séquentiel avec les marqueurs sériques du deuxième trimestre continue à exister, essentiellement pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier des marqueurs du premier trimestre. L'arrêté recommande pour celles-ci une intégration de tous les résultats après le résultat de la prise de sang effectuée entre 14 et 18 SA (**dépistage séquentiel intégré**).

Qui décide du type de dépistage ?

Après information, vous choisirez avec votre patiente le type de dépistage qui lui convient.

Quels sont les résultats possibles du dépistage combiné, et quel est le suivi proposé?

Quel que soit le risque, le fœtus est probablement en bonne santé. Le test de dépistage permet de choisir le suivi le mieux adapté :

- Si le risque est **faible ($<1/250$)**, on conseille le suivi échographique habituel (95% des patientes).
- Si le risque est **élevé ($\geq 1/250$)**, on conseille un examen diagnostique sous forme de prélèvement de liquide amniotique ou du placenta. Au premier trimestre, on pratique le prélèvement au niveau du placenta, appelé aussi « biopsie de trophoblaste ». Seuls ces examens peuvent déterminer avec certitude si le bébé est trisomique ou non, mais ils induisent un risque de fausse couche d'environ 1%. C'est pourquoi ils sont conseillés seulement en cas de risque élevé de trisomie 21.

Cette indication est, bien sûr, à discuter avec votre patiente.