

Dépistage de la trisomie 21 en 2017

Dr Marianne Lainé
Médecin généraliste
MCA - DUMG Rouen

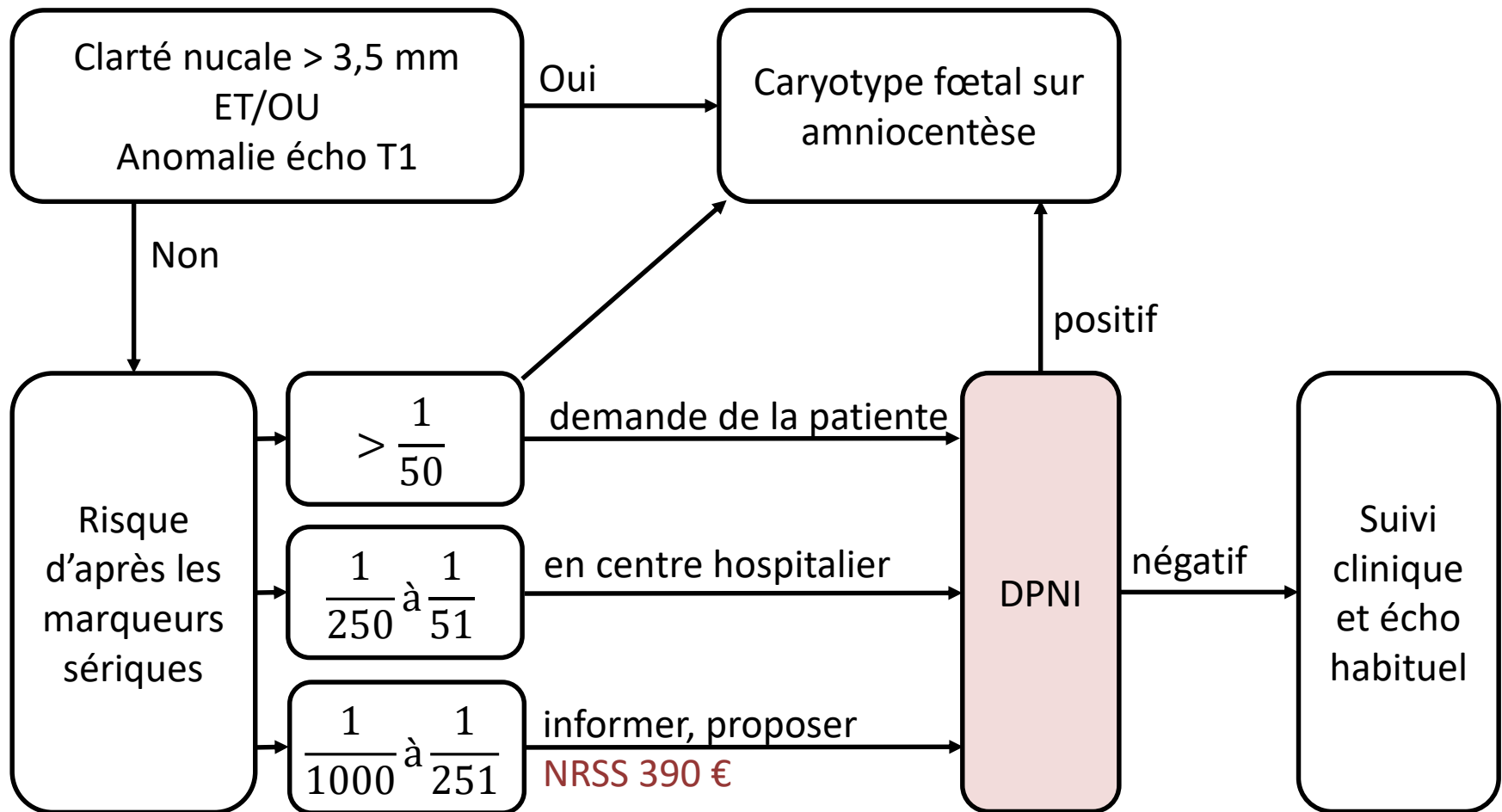
Dépistage par marqueurs sériques du 1^{er} trimestre combinés à la clarté nucale

- Depuis 2009
- Bénéfice : 40 % de prélèvements invasifs évités
- En France :
 - ✓ 4000 anomalies chromosomiques dépistées / an en anténatal
 - ✓ Dont 50 % de trisomies 21 (T21)
- 5% des femmes ont des marqueurs positifs
 - ✓ 97% caryotype normal / 3% anomalie confirmée
 - ✓ 0,5 à 1 % de fausses couches spontanées

Dépistage prénatal non invasif (DPNI)

- Dépistage T21, T18, T13
- ADN foetal circulant dans le sang maternel
- Prise de sang > 12 SA
- Sensibilité et Spécificité > 99 %
- **Conditions de prise en charge**
 - ✓ Marqueurs sériques maternels à risque
 - ✓ Âge > 38 ans sans dosage des marqueurs
 - ✓ Atcd de grossesse avec anomalie chromosomique
 - ✓ Grossesse gémellaire

Stratégie de dépistage avec DPNI



Limites du DPNI

- Baisse de fiabilité si
 - ✓ Grossesse multiple, jumeau évanescent
 - ✓ IMC > 35
 - ✓ Atcd récent : transfusion, greffe, radiothérapie, immunosuppresseurs

Ce que l'on retient

- Sensibilité et spécificité de 99 %
- Moins de fausses couches
- DPNI = test de dépistage et non de diagnostic

Comment prescrire au cabinet médical ?

- Formulaire spécifique
- Attestation d'info et consentement éclairé
- Echo du 1^{er} trimestre + copie des marqueurs
- Justifier l'indication : patiente dans la cible de la recommandation
- Réalisation dans un labo hospitalier ou de ville en lien avec Biomnis ou Cerba
- Résultat sous 15 jours