

Marqueurs sériques trisomie 21 premier trimestre

Synonymes: Dépistage des anomalies chromosomiques foetales: marqueurs du premier trimestre

Nom officiel: Marqueurs sériques de la trisomie 21 au cours du premier trimestre

Examens apparentés: *Liquide amniotique, Marqueurs sériques trisomie 21 second trimestre*

D'un coup d'oeil

Le dépistage de la trisomie 21 au cours du premier trimestre associe deux examens biologiques: le dosage de la **Pregnancy-Associated Plasma Protein-A (PAPP-A)** et le dosage de la forme libre de l'**hormone chorionique gonadotrophine humaine (hCG)** ainsi qu'une mesure par échographie: la mesure de la clarté nucale.

Pourquoi faire cet examen de biologie médicale ?

Pour évaluer le risque fœtal de présenter des anomalies chromosomiques telles que le **syndrome** de Down (trisomie 21) et le syndrome d'Edwards (trisomie 18).

Quand est-il demandé ?

Entre 11 semaines et 13 semaines + 6 jours de grossesse.

Quel type de prélèvement ?

Un échantillon sanguin.

Le prélèvement

Qu'est-ce qui est analysé ?

Le dépistage du premier trimestre est une combinaison de deux tests effectués dans le sang combiné à une mesure spéciale réalisée pendant l'échographie. Chaque test mesure un facteur de risque différent qui est altéré chez le fœtus ayant des anomalies chromosomiques telles que le **syndrome** de Down (trisomie 21) ou le syndrome d'Edwards (trisomie 18). La combinaison des trois tests augmentent la sensibilité et la spécificité des résultats du dépistage.

La **Pregnancy-Associated Plasma Protein-A (PAPP-A)** est une protéine produite en premier par le trophoblaste et ensuite par le placenta en croissance. Pendant une grossesse normale, la concentration de cette protéine augmente dans le sang de la mère jusqu'à l'accouchement.

L'**hormone chorionique gonadotrophine humaine (hCG)** est une hormone produite d'abord par le trophoblaste et ensuite par le placenta en grande quantité. La **forme libre bêta de l'hCG** est utilisée pour le dépistage du premier trimestre. La concentration augmente rapidement dans la circulation de la mère dans les huit à dix premières semaines puis diminue et se stabilise à une concentration basse pendant toute la grossesse.

La clarté nucale est mesurée par échographie. L'échographiste mesure l'épaisseur du liquide contenu entre la colonne vertébrale et la peau représentant la nuque du fœtus. C'est un examen qui nécessite un échographiste entraîné et un agrément spécifique.

Comment l'échantillon est-il recueilli ?

Un échantillon sanguin est prélevé à l'aiguille à partir d'une veine du bras. La clarté nucale peut être réalisée à travers l'abdomen (échographie transabdominale) ou la sonde peut être insérée dans le vagin (échographie transvaginale). Le plus souvent il est demandé pour réaliser l'échographie d'avoir une vessie pleine.

L'examen de biologie médicale

Dans quel but est-il prescrit ?

La combinaison des tests **PAPP-A / hCG** et **clarté nucale** est utilisée pour dépister chez la femme enceinte au cours du premier trimestre si la grossesse est à risque d'avoir un fœtus atteint d'une anomalie chromosomique telle que le **syndrome** de Down (trisomie 21) ou le syndrome d'Edwards (trisomie 18).

Le dépistage du premier trimestre comprend plusieurs mesures:

- Deux examens biologiques sanguins

- PAPP-A, une protéine produite par le trophoblaste et ensuite par le placenta.
- hCG, une **hormone** produite par le trophoblaste et ensuite en grande quantité par le placenta

- La mesure de la clarté nucale

Elle est réalisée par une échographie: l'échographiste mesure l'épaisseur du liquide compris entre la colonne vertébrale et la peau, ce qui constitue la nuque du fœtus.

Le dépistage du premier trimestre n'est pas aussi pratiqué que celui du second trimestre mais la communauté médicale est en sa faveur car il peut dépister la trisomie 21 en tout début de grossesse.

Ce dépistage du premier trimestre doit être effectué entre 11 et 13 semaines et 6 jours de grossesse. Ce dépistage ne peut pas remplacer celui du défaut de fermeture du tube neural (spina bifida) réalisé pendant le second trimestre. C'est la mesure de la concentration sérique d'alfa-foetoprotéine (AFP) chez la mère au second trimestre qui est pratiqué pour évaluer le risque de défaut de fermeture du tube neural.

Le dépistage au cours du deuxième trimestre sera détaillé dans la fiche correspondante.

Environ un enfant sur 1000 naît avec une trisomie 21, pathologie qui provoque un retard mental modéré et qui est souvent associée avec des anomalies cardiaques congénitales et d'autres anomalies du développement. Le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 ou d'autres anomalies chromosomiques augmente avec l'âge de la mère. Si toutefois, le risque d'avoir un enfant atteint est significativement augmenté quand la mère est âgée de plus de 35 ans, la majorité des enfants atteints de trisomie (environ 70%) naissent alors que leur mère a moins de 35 ans car ce groupe représente un nombre plus important de naissances. C'est pour cette raison qu'il est recommandé de faire le dépistage de la trisomie 21 chez toutes les femmes enceintes.

Quand est-il prescrit ?

Le test est prescrit entre 11 et 13 semaines + 6 jours de grossesse.

Comment interpréter son résultat ?

Un calcul mathématique utilisant les résultats obtenus pour le dosage de la PAPP-A et de l'hCG, forme libre β , ainsi que la mesure de la clarté nucale par échographie est utilisé pour déterminer le risque d'avoir un enfant atteint d'anomalie chromosomique. Ce risque est comparé avec un seuil bien établi. Si le risque est supérieur à ce seuil, le dépistage est considéré comme positif et la femme présente un risque augmenté d'avoir un enfant atteint d'une anomalie chromosomique.

Chez les femmes enceintes ayant un fœtus atteint d'anomalie chromosomique, par exemple du syndrome de Down ou du syndrome d'Edwards, la concentration en PAPP-A est diminuée, la concentration en hCG est significativement augmentée et la clarté nucale est plus importante que la normale.

L'interprétation de ces résultats nécessite une consultation qui peut être suivie d'un conseil génétique. Il est important de se rappeler que ce ne sont que des tests de dépistage et non pas de diagnostic et qu'un diagnostic de confirmation est nécessaire.

Avec les résultats du premier trimestre, environ 5% des grossesses normales ont un résultat anormal mais seulement 2 à 3% des femmes qui ont ces résultats ont vraiment un risque augmenté d'avoir un enfant atteint d'une anomalie chromosomique.

Ce dépistage au premier trimestre est important car il dépiste plus de 85% des cas de trisomie 21 et plus de 95% des fœtus atteints du syndrome d'Edwards.

Si le dépistage est positif, des tests complémentaires doivent être réalisés pour confirmer le diagnostic. Ils peuvent inclure par exemple un prélèvement de villosités choriales au premier trimestre ou une amniocentèse au deuxième trimestre.

Y-a-t-il d'autres choses à savoir ?

Ces résultats sont vraiment dépendants de la technique de mesure de la clarté nucale et de la détermination de l'âge gestationnel du fœtus. Si l'âge gestationnel du fœtus n'a pas été correctement déterminé, le résultat peut donner des résultats faussement élevés ou faussement bas.

Pour les grossesses multiples, le calcul du risque d'atteinte chromosomique est difficile. La mesure de la clarté nucale est déterminante dans ces cas. Les femmes ayant des grossesses multiples peuvent néanmoins faire le dépistage du premier trimestre par la mesure des marqueurs sériques qui sera envoyé dans un laboratoire spécialisé.

Questions fréquentes

1. Qu'est que la trisomie 21 ?

Le **syndrome** de Down ou trisomie 21 est l'addition d'un **chromosome** 21 supplémentaire. Les enfants ont généralement un retard mental modéré et des atteintes cardiaques congénitales, des problèmes d'audition et de respiration. Ils sont à risque de **leucémie** et de problèmes thyroïdiens. La majorité des complications du syndrome de Down peuvent être traitées et leur espérance de vie a augmenté ces dernières années.

2. Qu'est que le syndrome d'Edwards ?

Le syndrome d'Edwards (trisomie 18) est la présence de trois copies du chromosome 18. Comme la trisomie 21, le risque de trisomie 18 augmente avec l'âge maternel.

Le syndrome d'Edwards est associé à de multiples anomalies qui sont généralement fatales avec une espérance de vie autour d'un an. La fréquence de cette pathologie est de l'ordre de 1 cas sur 3000 naissances.

Pour une bonne prescription

La HAS (Haute Autorité de Santé) a compétence pour donner un avis sur la pertinence de tel ou tel examen de biologie médicale, dans telle ou telle pathologie. Chaque fois qu'il existe un avis de la HAS pour l'examen concerné, nous le signalons par un lien.

Vous trouverez toute l'information sur les liens suivants:

http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1165790/nouvelles-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21-impact-et-mise-en-oeuvre?xtmc=&xtcr=3