

Marqueurs sériques trisomie 21 second trimestre

Synonymes: Dépistage des anomalies chromosomiques fœtales : marqueurs du second trimestre

Nom officiel: Marqueurs sériques de la trisomie 21 au second semestre

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

D'un coup d'oeil

Le dépistage de la trisomie 21 en France au cours du second trimestre comprend deux types de dépistage:

- Le dépistage par les seuls marqueurs sériques du deuxième trimestre, l'**alpha-foeto protéine** et l'**hCG-bêta libre** avec +/- l'**oestradiol non conjugué** réalisés à partir d'un prélèvement sanguin.
- Le dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre qui associe le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre (alpha-foetoprotéine et hCG-bêta libre avec +/- l'oestradiol non conjugué) réalisés à partir d'un prélèvement sanguin et les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale qui ont été effectuées au premier trimestre.

Pourquoi faire cet examen de biologie médicale ?

Pour évaluer le risque de fœtus de présenter des anomalies chromosomiques telles que le **syndrome** de Down (trisomie 21), le syndrome d'Edwards (trisomie 18) et le défaut de fermeture du tube neural au cours du second trimestre de la grossesse.

Quand est-il demandé ?

Entre 14 et 17 semaines + 6 jours de grossesse.

Quel type de prélèvement ?

Un échantillon sanguin.

Le prélèvement

Qu'est-ce qui est analysé ?

Au cours du deuxième trimestre de la grossesse, un test double ou triple incluant l'**alpha-foeto protéine** (AFP), l'**hormone chorionique gonadotrophine humaine** (hCG) et plus ou moins l'**oestradiol non conjugué** (uE3) est utilisé. Le dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre inclut en plus l'échographie réalisée entre 11 à 13 semaines + 6 jours de grossesse, permettant d'augmenter la sensibilité et la spécificité du dépistage de la trisomie 21.

Les marqueurs sériques utilisés sont:

- L'**alpha-foetoprotéine (AFP)**, protéine produite par le tissu fœtal. Pendant le développement, la concentration d'alpha-foetoprotéine dans le sang fœtal et le liquide amniotique augmente jusqu'à 12 semaines puis diminue ensuite jusqu'à la naissance. L'alpha-foetoprotéine traverse le placenta et est présente dans le sang maternel. Un dosage d'alpha-foetoprotéine seul peut être utilisé pour dépister le défaut de fermeture du tube neural essentiellement quand la mesure du risque d'anomalie chromosomique a été réalisé au cours du premier trimestre de la grossesse (*voir fiche premier trimestre de la grossesse*).
- L'**hormone chorionique gonadotrophine (hCG)** est une hormone produite par le placenta. La concentration dans le sang maternel augmente durant le premier trimestre de la grossesse puis diminue ensuite.
- L'**oestradiol non conjugué** est une forme d'oestradiol qui est produit par le métabolisme du fœtus. L'oestradiol non conjugué traverse le placenta et peut être mesuré dans le sang de la mère. La concentration commence à augmenter à la huitième semaine et continue à augmenter jusqu'à la naissance.

L'ensemble de ces tests sont utilisés pour déterminer le risque du fœtus d'avoir une anomalie chromosomique ou d'avoir un défaut de fermeture du tube neural.

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 faire l'échographie d'avoir une vessie pleine.

L'examen de biologie médicale

Dans quel but est-il prescrit ?

Le test double ou triple est utilisé comme test de dépistage au cours du second trimestre de la grossesse. Il est prescrit pour évaluer le risque du fœtus de présenter certaines anomalies dont la trisomie 21, la trisomie 18 ou un défaut de fermeture du tube neural tel que le spina bifida ou l'anencéphalie.

Ces tests intègrent plusieurs marqueurs pour augmenter la sensibilité et la spécificité du test. Un calcul mathématique impliquant les différents paramètres et d'autres considérations comme l'âge maternel, l'histoire familiale, le poids, l'ethnie et la présence ou non de diabète sont utilisés pour déterminer le risque d'avoir un enfant atteint d'une 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.

Le dosage de l'alpha-foetoprotéine peut être demandé seul si les marqueurs du premier trimestre pour le dépistage de la trisomie 21 ont été réalisés, l'alpha-foetoprotéine étant utilisé pour déterminer le risque de défaut de fermeture du tube neural.

Quand est-il prescrit ?

Le test est prescrit entre 14 et 17 semaines + 6 jours de grossesse.

Comment interpréter son résultat ?

L'interprétation de ces tests 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.

Chez les femmes enceintes ayant un fœtus atteint de trisomie 21, la concentration d'alpha-foetoprotéine et d'oestradiol non conjugué est basse et la concentration en hCG est élevée. Chez les femmes enceintes ayant un fœtus atteint d'une trisomie 18, la concentration d'hCG est basse et la concentration d'alpha-foetoprotéine peut être variable.

Un bébé atteint d'un défaut de fermeture du tube neural libère beaucoup d'alpha-foetoprotéine qui passe dans le sang de la mère.

Si le dépistage est positif, il nécessite d'autres tests pour confirmer le diagnostic. Parmi ces tests, il y a l'échographie dans un centre de diagnostic anténatal spécialisé qui peut être suivi par une amniocentèse. La décision de ces tests va être prise en commun par la femme et les médecins qui prennent en charge la grossesse.

Ce dépistage dépiste environ 80% des trisomies 21 et le dosage de l'alpha-foetoprotéine dépiste 75 à 80% des cas de spina bifida et 95% de cas d'anencéphalie. Il est à noter que toutes les anomalies fœtales ne donnent pas des résultats positifs sur ce test.

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 par les marqueurs du deuxième trimestre 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 lors de 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.

3. Qu'est que le défaut de fermeture du tube neural ?

Le défaut de fermeture du tube neural est une pathologie très sérieuse de la naissance car le cerveau et la moelle épinière ne sont pas enveloppés. Trois pathologies en découlent:

- L'anencéphalie: développement incomplet du cerveau
- L'encéphalocèle: hernie du cerveau hors de la boîte crânienne
- Le spina bifida: le plus commun des défauts de fermeture du tube neural dans lequel la moelle épinière ne s'est pas complètement refermée en début de grossesse.

4. Est-il possible de prévenir la formation d'un défaut de fermeture du tube neural ?

Il est recommandé pour les grossesses ultérieures de prendre de l'acide folique.

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=&xtr=3