

PRINCIPES DU DEPISTAGE PRENATAL

Intérêt de l'échographie du premier trimestre couplé aux marqueurs sériques

Les tests de dépistage

Un test de **dépistage** (par exemple l'échographie) tente de préciser le risque pour une patiente d'avoir un fœtus atteint d'une maladie. Au contraire un test **diagnostique** (exemple l'amniocentèse) donne généralement un résultat en noir ou blanc (malade pas malade). Un test diagnostique, comme l'amniocentèse, présente malheureusement un risque de fausse-couche (de l'ordre de 1 à 1,5 %).

Pour les patientes qui désirent un dépistage prénatal, deux tests combinés peuvent être utilisés pour la recherche d'anomalies fœtales : l'échographie du premier trimestre et les marqueurs sériques.

L'échographie permet un dépistage des principales malformations ainsi que de quelques anomalies chromosomiques alors que les marqueurs sériques ne dépistent que la trisomie 21. En cas de test de dépistage anormal, (par exemple une nuque épaissie) nous serons amenés à vous proposer un test diagnostique tel que l'amniocentèse.

Ces tests ne sont absolument pas obligatoires. Il vous est possible de ne pas vouloir de dépistage prénatal. Il vous suffit de le signaler à votre médecin ou à votre sage-femme.

Plusieurs éléments influent sur le risque d'avoir un fœtus porteur d'une anomalie chromosomique comme la trisomie 21.

1. **Votre âge.** Plus il est élevé plus le risque de trisomie est grand.
2. **L'âge de votre grossesse.** Plus votre grossesse est avancée, plus le risque de trisomie diminue en raison d'un nombre élevé de fausse-couche spontanée.
3. Il est possible d'établir un **risque à chaque âge de la grossesse.** Combinaison des 2 facteurs.

Age maternel	Age Gestationnel			
	12	14	16	20
20	1/1068	1/1140	1/1200	1/1295
25	1/946	1/1009	1/1062	1/1147
30	1/626	1/668	1/703	1/759
35	1/249	1/266	1/280	1/302
40	1/68	1/72	1/76	1/82

4. **Le risque de base est influencé par la taille de la nuque** de votre fœtus.

La nuque de votre fœtus se mesure à l'échographie : plus elle est épaisse, plus le risque de trisomie est élevé.

5. Ces différents éléments permettent un **calcul de risque** pour cette grossesse, en incluant l'âge maternel, l'âge de la grossesse et la taille de la nuque.

6. Les marqueurs sériques

Ils représentent une autre approche complémentaire dans le dépistage. Il s'agit d'un dosage réalisé après prélèvement de votre sang entre 10 - 13 semaines. Cette prise de sang aura été réalisée au plus tard un ou deux jours ^{avant} l'échographie. Les marqueurs utilisés ne permettent que le dépistage de la trisomie 21. Le taux de certaines protéines est modifié chez les mères ayant un fœtus trisomique. Deux dosages sont réalisés : l'hormone de grossesse et la PAPP-A. La première donne des valeurs trop élevées dans le cas d'une trisomie, la seconde des valeurs trop basses par comparaison avec les patientes ayant un fœtus normal.

Ces dosages couplés à la mesure de la nuque de votre fœtus permettent une estimation du risque attendu de chaque mère.

7. Valeur de ces différents tests de dépistage.

1. Les marqueurs sériques précoces :

Si 5% des patientes sont considérées à risque, ce test dépiste 60 % des trisomies 21.

2. L'échographie précoce :

Si 5% des patientes sont considérées à risque, elle dépiste 75 % des trisomies 13, 18 et 21.

3. L'échographie + les marqueurs :

Si 5% des patientes sont considérées à risque, cette association dépiste 90 % des trisomies.

Si le risque de trisomie calculé sur la base de ces 2 tests est supérieur à 1/100, on peut alors prévoir que 3 % de fœtus trisomiques seront diagnostiqués par le prélèvement, soit découverte d'une trisomie tous les 30 prélèvements.

Les tests diagnostiques

1. Le prélèvement de villosités chorales

Il peut être réalisé à partir de la 11^{ème} semaine de grossesse, par une ponction à travers la paroi abdominale sous contrôle échographique. Les résultats sont obtenus en deux temps : l'examen direct après 2 jours et ce résultat est vérifié par une culture au bout de 10 - 15 jours.

Le risque de perdre la grossesse en raison du prélèvement est de 1,5 - 2%.

2. L'amniocentèse

Elle se réalise à partir de 15 semaines par une ponction à travers la paroi abdominale sous contrôle échographique. Les résultats sont obtenus en 15 jours - 3 semaines après culture des cellules amniotiques.

Le risque de perte fœtale est également de 1,5%.

INFORMATIONS AUX PARENTS

Les examens échographiques réalisés en cours de grossesse sont utiles pour vérifier le bien-être du fœtus, pour confirmer son âge gestationnel et pour vérifier sa morphologie. Ces examens médicaux qui peuvent avoir une durée variable sont facultatifs. Il vous est possible de signaler à votre médecin que vous ne souhaitez pas que soit effectuée sur votre enfant une recherche de malformation. Dans les conditions habituelles de l'examen, aucun effet nocif n'a été découvert.

L'échographie détecte 60 % des anomalies importantes susceptibles de modifier le suivi de la grossesse et la prise en charge de l'enfant par votre médecin. L'échographie n'est pas infaillible et il peut se produire qu'une anomalie pourtant bien présente ne soit pas détectée par l'examen, même si celui-ci est correctement réalisé. De même, un doute peut survenir au cours de "examen alors qu'en réalité, l'enfant se porte à merveille. Il peut arriver que l'examen par voie vaginale soit nécessaire.

Les échographistes ne s'autorisent pas à détenir des informations médicales sur votre enfant sans vous les révéler. Ceci peut vous amener à partager le doute et les préoccupations que peut générer l'échographie. Si tel était le cas, d'autres examens complémentaires pourraient vous être proposés.

N'hésitez pas à interroger votre médecin ou votre sage-femme pour en savoir plus sur les possibilités de l'échographie mais aussi sur ses limites.

Pour toute anomalie d'une particulière gravité, incurable au moment du diagnostic, la loi française autorise l'Interruption Médicale de la Grossesse (IMG) à n'importe quel moment de la grossesse.

Pour plus de renseignements sur vos droits et sur la méthode de l'IMG, parlez librement avec votre médecin.

Vous pouvez également consulter les sites: www.sihcus-cmco.fr, www.petiteemilie.org,

www.diaagnostic-prenatal.fr

Dr JUDE

Agrément N° 68-14 130 0272 02
Réseau Périnatalité Alsace