

DEPISTAGE ANTENATAL DE LA TRISOMIE 21

CHARTRE REGIONALE

Version 2 - août 2013

Réseau de Périnatalité de Basse-Normandie

Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

CHU de CAEN

Objectifs de ce document

Ce document a pour but de décrire la stratégie de dépistage anténatal de la trisomie 21 appliquée à compter de janvier 2010.

Cette nouvelle stratégie est issue de l'arrêté du 23 juin 2009 et de la charte de la Fédération Française des Réseaux de Soins Périnataux.

La mise en place de ce dépistage est coordonnée par les réseaux de périnatalité de chaque région. Les responsables du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal du CHU de Caen décrivent ici les options choisies pour mettre en place et suivre les résultats de ces nouvelles directives sur la région Basse-Normandie.

Personnes et structures concernées par ce dépistage

- **Personnes**

- _ Tout professionnel de santé impliqué dans le suivi de grossesse

- **Structures**

- _ Réseau de santé en périnatalité (RSP)
- _ Maternités publiques et privées de type 1, 2 et 3
- _ Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN)
- _ Laboratoires de biologie autorisés pour le dosage des marqueurs sériques
- _ Laboratoires de cytogénétique
- _ Cabinets médicaux généralistes et gynécologiques
- _ Cabinets de radiologie et d'échographie
- _ Laboratoires d'analyses médicales
- _ Toute autre structure participant au suivi de la grossesse

Pourquoi modifier notre stratégie de dépistage prénatal de la trisomie 21 ?

Un arrêté du 23 Juin 2009 précise les modalités de dépistage et de diagnostic prénatals (texte complet sur le site internet du CHU de Caen). Le but de cet arrêté est d'améliorer les pratiques, en permettant de réduire le taux de prélèvements fœtaux invasifs (amniocentèse, biopsie de trophoblaste) tout en proposant un dépistage le plus sensible et le plus précoce possible aux femmes qui le souhaitent.

Un dépistage combiné au 1^{er} trimestre de la grossesse doit être proposé à toutes les femmes enceintes (y compris les femmes de plus de 38 ans) :

- Il doit faire suite à une information et un accord écrit de la femme.
- Ce **dépistage combiné du 1er trimestre** doit être réalisé dans une fenêtre très étroite, entre 11 et 13+6 semaines d'aménorrhée (datation échographique). Il est basé sur un calcul de risque effectué par un laboratoire de biologie autorisé, prenant en compte le risque à priori selon l'âge de la femme, la mesure de la clarté nucale (CN) et les dosages de 2 marqueurs sériques maternels.
- Si le dépistage combiné du premier trimestre n'a pu être réalisé, un **dépistage séquentiel intégré du 2ème trimestre** est proposé. Ce dépistage doit alors prendre en compte la mesure de la clarté nucale, si celle-ci a été effectuée dans de bonnes conditions* au premier trimestre ainsi que les marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre prélevés entre 14 et 17+6 semaines d'aménorrhée.
- En l'absence de mesure de la CN, le **dépistage par les marqueurs sériques au 2ème trimestre** pourra être utilisé comme auparavant .
- Il est proposé à la femme de faire une **démarche diagnostique** dès lors que son **risque** d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 est **supérieur à 1/250** au moment du prélèvement, et ceci, **quel que soit l'âge de la femme**.

Ce texte précise les « **bonnes pratiques** » en matière de dépistage et de diagnostic prénatal.

En particulier, l'échographiste doit participer à un programme d'assurance qualité dans le cadre de **l'évaluation des pratiques professionnelles (EPP) et adhérer à un réseau de périnatalité** conditionnant son engagement à respecter les critères de qualité de la pratique échographique.

Le réseau de périnatalité fournit à l'échographiste un **identifiant unique à chaque réseau**, à joindre à la prescription de marqueurs sériques.

L'échographiste doit conserver des **images de CN et de longueur crânio-caudale (LCC)** permettant de documenter la qualité de l'examen.

**Une liste des échographistes adhérents est disponible auprès du secrétariat du réseau de périnatalité bas-normand ainsi que sur le site Internet du réseau : www.perinatbn.org, afin d'informer les médecins prescripteurs et de permettre aux femmes qui le souhaitent de bénéficier de ce dépistage au 1^{er} trimestre. Sauf opposition de votre part, cette liste est également disponible sur le site de la fédération française des Réseaux de santé en périnatalité : www.ffrsp.fr*

La liste est diffusée sans les numéros d'identifiant échographiste qui sont personnels et confidentiels. Ces numéros sont communiqués uniquement aux biologistes agréés pour le dépistage de la trisomie 21.

Cet arrêté vise donc essentiellement à encadrer des pratiques qui étaient devenues hétérogènes et génératrices de trop de prélèvements invasifs et de leur corollaire, un taux de pertes fœtales accru. Il est d'ailleurs à noter que cette dérive n'a pas permis de diminuer la pression médico-légale, bien au contraire. A l'inverse, cet arrêté, en réglementant les pratiques doit permettre de protéger les praticiens qui suivent les règles de bonnes pratiques et à qui rien ne peut être reproché, tant qu'ils respectent les règles établies. En revanche, le praticien qui ne répond pas aux obligations de formation initiale ou d'évaluation s'expose à un risque certain, même en l'absence de faute médicale réelle.

Abréviations

AFP	:	alpha-foeto-protéine
BT	:	biopsie de trophoblaste
b-hCG	:	fraction bêta-libre de l'hormone choriogonadotrope
CN	:	clarté nucale
CNGOF	:	Collège national des Gynécologues et Obstétriciens français
CNTE	:	Comité National Technique de l'Echographie de Dépistage Prénatal
CPDPN	:	comité pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
DDG	:	date de début de grossesse
DDR	:	date des dernières règles
EPP	:	évaluation des pratiques professionnelles
FFRSP	:	Fédération française des réseaux de santé en périnatalité
hCG	:	hormone chorio-gonadotrope
LCC	:	longueur cranio-caudale
MSM	:	marqueurs sériques maternels
MoM	:	multiple de la médiane
PAPP-A	:	protéine plasmatique A associée au placenta
RSP	:	réseau de santé en périnatalité
UE3	:	estriol non conjugué

Définitions

Clarté nucale

C'est l'espace anéchogène situé entre la peau de la nuque fœtale et l'aponévrose recouvrant le rachis cervical. La clarté nucale est mesurée au 1er trimestre de la grossesse **entre 11+0 et 13+6 SA, soit pour une longueur crânio-caudale de 45 à 84 mm.**

Dépistage combiné du premier trimestre

Il repose sur la mesure de la clarté nucale entre 11+0 et 13+6 SA, combinée au dosage des marqueurs sériques du 1er trimestre (fraction bêta-libre de l'hCG et PAPP-A) associé à l'âge maternel pour le calcul de risque.

Dépistage du 2e trimestre par marqueurs sériques

Il repose sur le dosage au 2e trimestre de la grossesse de marqueurs sériques maternels, associé à l'âge maternel pour le calcul de risque :

Double test : Il comporte les dosages de l'hCG totale ou de sa fraction libre bêta et de l'AFP.

Triple test : Il comporte les dosages de l'hCG totale ou de sa fraction libre bêta, de l'AFP, et de l'estriol non conjugué

Dépistage séquentiel intégré du 2ème trimestre par mesure de la clarté nucale et des marqueurs sériques au 2e trimestre

C'est l'intégration de la clarté nucale, mesurée au 1er trimestre, au double ou au triple test réalisé au 2e trimestre de la grossesse, pour fournir un calcul de risque unique au second trimestre.

Déroulement du circuit de la femme enceinte et des examens

1. Information demande et consentement de la femme enceinte en vue d'un dépistage prénatal de la trisomie 21.
2. Examen échographique : mesures de la clarté nucale (CN) et de la longueur crânio-caudale (LCC) par un échographiste adhérent à un réseau de périnatalité
3. Prescription des marqueurs sériques maternels (MSM)
4. Réalisation du prélèvement sanguin maternel
5. Réalisation des dosages et du calcul de risque combiné par un laboratoire autorisé
6. Communication des résultats
7. Information en cas de risque de T21 fœtale élevé
8. Procédure de diagnostic
9. Recueil des événements et des issues de grossesse

1. Information demande et consentement de la femme enceinte en vue d'un dépistage prénatal de la trisomie 21.

Chaque femme enceinte doit recevoir une information verbale claire concernant les possibilités de dépistage de la trisomie 21, au cours d'une consultation médicale individuelle.

Un document sera remis à chaque femme enceinte, lors de cette présentation de la stratégie de dépistage de la T21 (document diffusé avec les bons de demande par le laboratoire autorisé du CHU de Caen).

Ce dépistage n'est pas obligatoire, le médecin prescripteur doit informer la femme de ses limites et de ses conséquences afin d'obtenir (ou non) son consentement.

Lorsque la femme y consent, elle doit signer le texte du consentement porté sur le bon de demande.

Le médecin prescripteur appose aussi sa signature au bas du texte de consentement.

En cas de refus de réalisation d'un dépistage de la trisomie 21 fœtale, il est conseillé de mentionner dans le dossier médical de la patiente, que la femme refuse ce dépistage après information.

*A noter : le calcul de risque tient compte du risque lié à l'âge, **pour les femmes de plus de 38 ans**, comme pour les autres femmes, l'amniocentèse n'est prise en charge que si le dépistage est positif (risque \geq ou $=$ 1/250). **En cas d'absence de dépistage, une attestation du médecin est indispensable pour une prise en charge de l'amniocentèse.***

2. Examen échographique : mesures de la clarté nucale (CN) et de la longueur crânio-caudale (LCC) par un échographiste adhérent à un réseau de périnatalité

Les modifications induites par l'arrêté du 23 juin 2009 concernant les échographistes font l'objet d'un document spécifique intitulé « **Stratégie de dépistage anténatal de la trisomie 21 en Basse-Normandie. Document à l'usage des échographistes** ».

Les principales modifications définies dans ce document concernent :

- **La date de début de grossesse (DDG) qui doit être définie par la mesure de la longueur crânio-caudale (LCC) au 1^{er} trimestre.** Cette mesure doit faire l'objet d'une attention particulière des échographistes du fait des variations importantes des marqueurs sériques entre 11 et 15 SA, la qualité de mesure de la LCC ayant de ce fait un effet direct sur la qualité du dépistage, pour les prélèvements faits à cette période.

En l'absence d'échographie au 1^{er} trimestre, la datation de grossesse sera basée sur la date des dernières règles, si elle est connue ou le périmètre crânien.

- L'échographie du 1^{er} trimestre de grossesse devra respecter les **recommandations du Comité National Technique d'Echographie (CNTE)**.
- Un **contrôle de qualité des échographies** (formation initiale théorique et pratique associée à une évaluation des pratiques professionnelles)
- Une adhésion à un RSP et une identification des échographistes par un **identifiant unique et individuel propre à chaque réseau** (demande d'adhésion au RSP de Basse-Normandie en annexe Ce numéro est strictement **personnel** et engage votre **responsabilité**. Il devra être apparent sur l'échographie du 1^{er} trimestre et/ou le bon de prescription des marqueurs sériques.
- Chaque réseau reçoit de manière semestrielle les résultats des médianes de chaque échographiste agréé. Ces résultats permettent d'établir la médiane des clartés nucale en MoM pour la France et par réseau. Dans le cadre des bonnes pratiques, les échographistes ayant une médiane anormale par rapport à la médiane nationale, seront invités à renvoyer des clichés échographiques afin de cibler les mesures correctives à apporter. Les échographistes qui n'adhéreraient pas à cette proposition se verront à terme retirer leur numéro d'agrément et les laboratoires partenaires en seront tenus informés.
- En cas de changement de votre lieu d'exercice professionnel, en dehors de la région, vous devez en avvertir le réseau de périnatalité afin que votre dossier puisse être transmis au réseau dont dépendra votre nouveau lieu d'affectation/installation. Un nouveau numéro d'agrément vous sera attribué.
- La nécessité lors de chaque échographie du 1^{er} trimestre d'effectuer une **auto-évaluation de la qualité des mesures de clarté nucale**. Cette auto-évaluation est réalisée en appliquant le score de Herman qui prend en compte les critères suivants : coupe sagittale, continuité de la nuque et du haut du dos, bon positionnement des curseurs, taille suffisante de l'image, amnios visible et tête en position

fléchie). Au terme de cet examen, l'obtention d'un **score de Herman = ou > à 6** permettra de mentionner la mesure de CN en 1/10^{ème} de mm dans le compte-rendu. En cas de score inférieur, l'impossibilité de l'obtention d'une mesure correcte devra être clairement mentionnée dans les conclusions du compte-rendu. Si le terme le permet une seconde tentative ultérieure de mesure de la CN est vivement recommandée. En cas d'impossibilité d'obtention d'une mesure de CN avec un score de Herman = ou > à 6, aucune mesure de CN ne devra être inscrite sur la feuille de prescription des marqueurs sériques. L'impossibilité de réalisation d'un cliché de CN de qualité sera alors stipulée dans la conclusion du compte-rendu de l'échographie et seuls les marqueurs du 2^{ème} trimestre seront utilisés pour ce dépistage.

3. Prescription des marqueurs sériques maternels (MSM):

Les médecins sont habilités à prescrire ces marqueurs.

L'article 20 de la loi bioéthique promulguée le 07/07/2011 est venue modifier l'article L.2131-1 du code de la santé publique et autorise désormais les sages femmes à prescrire et à communiquer les résultats du diagnostic prénatal. A cet effet, les sages femmes peuvent également informer et recueillir les consentements des patientes.

Le bon de demande permettant la prescription des marqueurs au 1^{er} ou au 2^{ème} trimestre est diffusé par les laboratoires autorisés. Certains logiciels d'échographie permettent d'imprimer les données échographiques sur un bon de demande avec le texte de consentement à faire signer.

Les laboratoires distribuent aussi un calendrier pour faciliter la prescription des prélèvements :

Dates limites correspondant au 1^{er} trimestre : 11 à 13+6 SA

et au 2^{ème} trimestre : 14+0 à 17+6 SA

Dans la mesure du possible, il est conseillé d'éviter la période 13+4 à 14+2 SA.

Le prescripteur doit renseigner lisiblement tous les items nécessaires au calcul de risque (poids, tabagisme, gémellité ...).

Remarque à propos de l'**origine géographique ou ethnique** : il a été publié une forte élévation de la PAPP-A dans la population **originaire d'Afrique subsaharienne ou des Antilles** (x 1.5) ; il est important, en particulier pour les femmes originaire d'Afrique noire, de signaler leur origine afin qu'elle soit prise en compte dans le calcul de risque.

Selon les données échographiques et la date de prélèvement, 3 cas sont possibles :

- 1) Lorsqu'une **échographie a pu avoir lieu dans la période 11 à 13+6 SA**, c'est-à-dire que l'échographiste a pu obtenir avec fiabilité une **longueur crânio-caudale entre 45 et 84 mm**, il complète le bon de demande par son identifiant, la date de l'échographie, le nombre de fœtus, la longueur crânio-caudale et la clarté nucale quand elle a pu être obtenue.

Il écrit sur le bon les **dates limites précises du prélèvement correspondant à 11 et 13+6 SA**, il agrafe son compte-rendu d'échographie au bon de demande destiné au laboratoire autorisé.

Il donne à la **patiente un exemplaire signé et conserve un exemplaire**.

Si 1 exemplaire avec signature a été conservé par un médecin prescripteur autre que l'échographiste, l'échographiste conserve une photocopie du bon.

- 2) Si la patiente n'a pas été prélevée dans la période 11 à 13+6 SA et si elle est prélevée dans la période 14 à 17+6 SA, elle bénéficiera d'un **dépistage séquentiel intégré** prenant en compte la CN et les MSM du 2^{ème} trimestre.
- 3) S'il n'y a pas eu d'échographie au 1^{er} trimestre ou que la clarté nucale n'a pu être obtenue avec fiabilité, le médecin prescrira à la patiente les **marqueurs du second trimestre** et précisera sur le bon les **dates limites précises du prélèvement** correspondant à 14 et 17+6 SA.

Cas particuliers

-Cas des grossesses gémeillaires

En accord avec les recommandations pour la pratique clinique (RPC) du CNGOF de 2009 (<http://www.cngof.asso.fr>), le dépistage des aneuploïdies doit reposer en première intention sur la combinaison au 1^{er} trimestre des risques liés à l'âge maternel et à la mesure de CN.

En Basse-Normandie, le dépistage pourra reposer sur un dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} trimestre, c'est-à-dire la combinaison des risques liés à l'âge maternel, à la mesure de la CN et aux marqueurs sériques maternels du 2^{ème} trimestre (Garchet-Beaudron A. Prenat Diagn 2008 ; 28 (12) :1105-9).

En l'absence d'échographie du 1^{er} trimestre, le dépistage reposera sur l'utilisation des marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre et/ou une échographie orientée.

-Cas des grossesses triples : Mesure de la CN seule, aucun marqueur sérique fiable.

-Antécédent personnel de trisomie 21 : le signaler sur le bon de demande des marqueurs sériques et prévoir un conseil génétique.

-Insuffisance rénale : le dosage des marqueurs sériques sera impossible.

- En cas de **jumeau évanescent**, préciser la taille de l'embryon et prescrire des marqueurs au 2^e trimestre de la grossesse. .

Cas des grossesses avec don d'ovocyte ou don d'embryon : à signaler pour prendre en compte l'âge de la donneuse pour le calcul de risque.

Signes d'appel échographiques : une mesure de CN anormalement élevée (**> à 3,5 mm**) conduira à une prise en charge spécifique avec test diagnostique, mais ces patientes ne doivent pas être exclues du dépistage et doivent avoir un prélèvement pour marqueurs avant toute ponction, afin de ne pas biaiser les résultats du dépistage.

4. Réalisation du prélèvement sanguin maternel

Le prélèvement de sang maternel est effectué par toute personne habilitée, infirmier, biologiste ou technicien de laboratoire.

Le préleveur doit suivre les recommandations données par le laboratoire autorisé pour le dosage des marqueurs.

Le laboratoire transmetteur est responsable de l'acheminement de ce tube jusqu'au laboratoire autorisé.

Attention à l'acheminement des tubes pour les prélèvements faits à distance d'un laboratoire : la b-hCG est sensible à la température et les tubes doivent être absolument conservés à une température inférieure à 20°C et centrifugés dans les 6 heures, puis conservés à 4°C et acheminés au laboratoire autorisé dans les 72h. En cas de délai supérieur à 72h le sérum doit être congelé à une température < à -18°C..

5. Réalisation des dosages et du calcul de risque combiné par un laboratoire autorisé.

Le dosage des marqueurs sériques maternels sera réalisé par un laboratoire autorisé. Chaque laboratoire autorisé de la région doit faire une demande d'adhésion au réseau de périnatalité (annexe 2).

Le dosage ne sera possible que si :

- le nom et adresse du médecin qui suit la grossesse sont mentionnés.
- il existe un recueil complet des éléments au dossier : Nom, Prénom, date de naissance de la patiente, date de début de grossesse, signatures du consentement
- et en cas d'échographie : si date de l'échographie, mesure de la longueur crânio-caudale (LCC), mesure de la clarté nucale (CN) et numéro d'identifiant de l'échographe sont mentionnés.

Le laboratoire autorisé effectue les dosages suivants:

Au 1er trimestre : Fraction libre bêta de l'hCG (b-hCG)
Protéine plasmatique placentaire A (PAPP-A).

Au 2^{ème} trimestre : hCG ou b-hCG, alpha-foetoprotéine (AFP) et/ou estriol (uE3)
(le dosage de l'estriol n'est pas fait systématiquement par tous les laboratoires autorisés, il est recommandé de le faire doser en spécifiant « triple test »).

Le laboratoire rend les résultats en concentration et multiple de la médiane (MoM).

Quand l'échographe a transmis une valeur de clarté nucale, une date d'échographie, une longueur crânio-caudale et un N° d'identifiant, **le biologiste doit intégrer la valeur de la clarté nucale en multiple de la médiane dans le calcul de risque**, que le prélèvement ait été fait au 1^{er} ou au 2^{ème} trimestre.

Le tube sera toujours conservé au laboratoire autorisé, congelé à -20°C pendant au minimum 1 an.

Cas des prélèvements reçus hors période officielle

Si prélèvement entre 11 et 13+6 SA, mais avant la clarté nucale : à éviter car nécessite une information du prescripteur par courrier, puis l'attente des données échographiques pour faire le dosage.

Si prélèvement avant 11 SA : le laboratoire autorisé informe le laboratoire transmetteur et le médecin prescripteur par courrier : qu'un nouveau prélèvement sera nécessaire dans la période 11-13+6 SA après obtention des données échographiques

Si prélèvement entre 17+6 SA et 20+6 SA : le laboratoire autorisé réalise les dosages et le calcul de risque comme dans la période officielle (même code nomenclature, analyse remboursée).

Si prélèvement après 20+6 SA : envoi du tube par le laboratoire préleveur à un laboratoire référent (hôpital R. Debré, Paris) pour marqueurs « tardifs », (même code nomenclature, analyse remboursée).

6. Communication des résultats

Le biologiste doit rendre un seul risque de trisomie 21 fœtale, accompagné d'un commentaire.

Lorsque qu'un résultat est anormal (risque élevé ou profil atypique ou AFP élevée...), le laboratoire **avertit le prescripteur par téléphone et/ou par fax.**

Les résultats seront systématiquement rendus à l'échographiste prescripteur et au praticien qui suit la grossesse.

Ce dernier se doit d'informer la patiente du risque de T21 lors d'un entretien permettant une prise en charge adaptée et une appréciation de la compréhension par la patiente,

Le prescripteur doit vérifier l'exactitude de tous les paramètres intervenant dans le risque (date de naissance, âge gestationnel, ...). **En cas d'erreur sur une de ces données, le prescripteur ou l'échographiste doit demander de recalculer le risque.** Cette demande doit être faite par écrit (fax) au secrétariat du laboratoire ayant effectué les dosages.

En cas de risque > ou = à 1/250, il discutera avec la femme enceinte de l'indication d'un caryotype fœtal.

7. Information en cas de risque de T21 fœtale élevé

Lorsque le risque est élevé le médecin qui suit la grossesse en informe la femme enceinte. L'information doit porter :

- sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité ; les caractéristiques de cette affection ; des moyens d'en faire le diagnostic : prélèvement villositaire : trophoblaste, prélèvement de liquide amniotique : amniocentèse ou prélèvement de sang au cordon : cordocentèse.

- les risques, la fiabilité, les contraintes et éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement sont expliquées (la possibilité d'échec de culture avec parfois la nécessité d'un second prélèvement, la possibilité de découvrir d'autres affections..).

- une biopsie de trophoblaste peut s'effectuer à partir de 12 semaines, il est un peu plus risqué, en terme de fausses-couches que l'amniocentèse, le résultat du caryotype est rapide (en 24-48h par un examen en direct), mais il nécessite une confirmation sur une culture (15 jours - 3 semaines) . Parfois il peut exister des discordances entre les deux.

Une amniocentèse, moins risquée, peut s'effectuer à partir de 15 semaines, le résultat est plus long mais plus fiable (15jours – 3 semaines sur culture).

8.Procédure de diagnostic

Décision de prélèvement in utero

- Le choix du prélèvement dépendra du médecin préleveur, des informations données à la patiente, du terme, du risque et de son anxiété.

Lorsque la femme demande la réalisation du prélèvement et l'analyse en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utero*, la femme enceinte exprime son consentement par écrit.

Le médecin pratiquant le prélèvement invasif de diagnostic prénatal, dispose de la possibilité de reprendre l'ensemble des éléments du dépistage ayant conduit la patiente dans un groupe « à risque » de trisomie. Ces éléments peuvent être : un recalcul de la DDG, une non prise en compte de la mesure de CN en cas de score de Herman jugé insuffisant...

Les médecins agréés du laboratoire de cytogénétique rendent le résultat du caryotype foetal au médecin prescripteur, au médecin ayant réalisé le prélèvement invasif, au secrétariat du CPDPN et le tiennent à disposition des différents acteurs du dépistage.

Ils doivent s'assurer du recueil de ces issues de grossesse.

9. Recueil des événements et des issues de grossesse,

Chaque laboratoire autorisé envoie au médecin prescripteur, avec son résultat, une feuille à retourner à la naissance de l'enfant.

Toutes ces données sur les issues des grossesses sont colligées par chaque laboratoire autorisé afin d'évaluer chaque année les performances du dépistage. Les laboratoires autorisés hors région Basse-Normandie, effectuant des dosages de femmes enceintes de la région devront extraire de leur bilan global les patientes de Basse-Normandie afin de pouvoir évaluer le pourcentage de trisomiques dépistés.

Chaque laboratoire est tenu, comme précisé dans les textes de suivre le taux de patiente à risque élevé, les médianes de chaque marqueur biologique et de fournir chaque année ses résultats à l'Agence de Biomédecine ainsi qu'au médecin responsable du CPDPN et/ou du réseau de périnatalité.

Il devra dorénavant fournir aussi CN, LCC, identifiant de l'échographiste, résultats de la CN et des marqueurs en MoM, calcul du risque et s'il a été réalisé, résultat du caryotype foetal (arrêté du 27 mai 2013 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009)

Ces résultats sont transmis à l'agence de biomédecine tous les 6 mois, l'évaluation de ce dépistage sera faite au moins une fois par an et les résultats seront mis à la disposition de la FFRSP et des organismes agréés par l'HAS pour l'accréditation de la qualité de la pratique professionnelle pour les spécialités concernées par le dépistage et le diagnostic prénatal de la trisomie 21.

Les cytogénéticiens sont tenus de transmettre aux biologistes médicaux, les informations utiles à l'évaluation des nouvelles modalités de dépistage et de diagnostic et au contrôle qualité du dispositif, et notamment les résultats des caryotypes prénatals.

Document rédigé par :

Pr M. HERLICOVIEZ, Dr G. BENOIST Service de Gynécologie Obstétrique et Médecine de la Reproduction, CHU de Caen

Pr ML KOTTLER, MH READ, Dr D. GUENET, Dr V. AZE, biologistes agréés pour les marqueurs sériques, Laboratoire d'Hormonologie, CHU de Caen

Dr N. LEPORRIER, Dr N. GRUCHY Laboratoire de Cytogénétique Pré-natale, CHU de Caen

En collaboration avec le réseau de périnatalité de Basse Normandie.

ANNEXES

ANNEXE 1: Modèle de demande d'adhésion d'un professionnel réalisant des échographies obstétricales à un RSP

Je soussigné professionnel (gynéco-obstétricien – sage-femme – autre) réalisant des échographies obstétricales à (adresse précise)

.....
demande à adhérer au Réseau de Santé en Périnatalité de BASSE-NORMANDIE en vue d'obtenir un numéro d'identifiant pour pratiquer la mesure de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale au 1^{er} trimestre de la grossesse.

- Je déclare avoir une formation initiale en échographie fœtale :

titre du diplôme :

année :

- Je joins une attestation d'EPP à pratiquer cet examen en joignant un justificatif délivré par l'Organisme agréé pour la pratique de l'échographie fœtale du 1^{er} trimestre.

Année d'obtention de l'EPP :

- Je joins une attestation de formation spécifique à l'échographie du 1^{er} trimestre en joignant un justificatif délivré par l'organisme de formation.

- Je m'engage à produire des images avec deux clichés explicites figurant dans le dossier médical et permettant de juger de la qualité du plan sagittal, de la position des curseurs, de l'agrandissement pour le cliché de la clarté nucale, ainsi que de la qualité du cliché de la longueur crânio-caudale.

- J'atteste que le matériel échographique utilisé est conforme aux spécifications techniques concernant le matériel échographique : existence d'un registre de maintenance tenu à jour, présence d'un ciné-loop d'au moins 200 images, deux sondes, dont une sonde endo-vaginale, présence d'un zoom non dégradant, possibilité de mesures au dixième de millimètre.

- Je m'engage à participer au suivi des médianes et de la distribution des mesures de la clarté nucale.

- Je m'engage à rentrer dans une démarche corrective en fonction de mes résultats de médianes ré-évaluées annuellement.

- Je m'engage à faire figurer mon numéro d'identifiant sur tous mes comptes rendus d'échographie du 1^{er} trimestre pour lesquels il a été possible de réaliser une mesure de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale qui satisfont aux critères de qualité précisés dans l'arrêté du 23 juin 2009.

- Je m'engage à tout mettre en œuvre pour procurer au laboratoire ayant fait le calcul de risque les données des issues de grossesse.

- Je précise que je ne suis adhérent d'aucun autre Réseau de Santé en Périnatalité.

Signature :

ANNEXE 2 :

Demande d'adhésion d'un biologiste au Réseau de Santé en Périnatalité de Basse-Normandie

L'arrêté du 23 juin 2009 (JO du 3 juillet 2009) demande aux professionnels concourant au dépistage et au diagnostic prénatals de la trisomie 21 avec utilisation des marqueurs sériques maternels d'adhérer à un réseau de périnatalité. Dans ce cadre, nous sollicitons l'adhésion à votre réseau de périnatalité.

Le laboratoire.....

est autorisé depuis lerenouvellement par l'ARH du à pratiquer les analyses de biochimie y compris les marqueurs sériques maternels.

Les praticiens suivants sont autorisés à pratiquer ces actes pour une durée de 5 ans :

Dr agrée le

Dr ... agrée le

Dr agrée le

Conformément à l'article 8 de cet arrêté, nous certifions utiliser un logiciel d'évaluation du risque de trisomie 21 marqué CE et spécifique ment adapté aux réactifs de dosage que nous utilisons.

Nous sommes en mesure d'effectuer :

- Le risque combiné au 1^{er} trimestre
- Le risque séquentiel intégré au 2^{ème} trimestre
- Le risque par les seuls marqueurs sériques maternels du 2^{ème} trimestre.

Comme prévu dans les règles de bonnes pratiques en annexe de l'arrêté nous nous engageons à fournir à votre réseau les médianes et la distribution des mesures de clarté nucale pour les échographistes de votre réseau, ainsi que les issues de grossesse.

Conformément à l'alinéa 4.3 de l'arrêté du 3 juillet 2009 et de la circulaire du 30 mars 2006 concernant les réseaux, l'adhésion au réseau nous permet d'accéder aux données de suivi des patientes du réseau.

Date, signature