

	PROCEDURE	GO-PR-016
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	Version 04 du 03 janv. 2023
		page 1/11
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstrétrique		

## 1. OBJET

Définir les modalités de dépistage de la trisomie 21.

## 2. DOMAINE D'APPLICATION - PERSONNEL CONCERNE

Domaine d'application : le pôle Femme-Enfant - Service de consultations.

Personnel concerné : les médecins, internes et sages-femmes

## 3. RESPONSABILITES

Les médecins et les cadres de santé du pôle Femme-Enfant sont responsables de la bonne application du document.

## 4. DESCRIPTION DE L'OBJET

**Définition** : On entend par dépistage de la trisomie 21 un ensemble de procédures spécifiques clinique, échographique et biologique visant à évaluer le risque de trisomie 21 fœtale au cours de la grossesse et comprenant selon la situation :

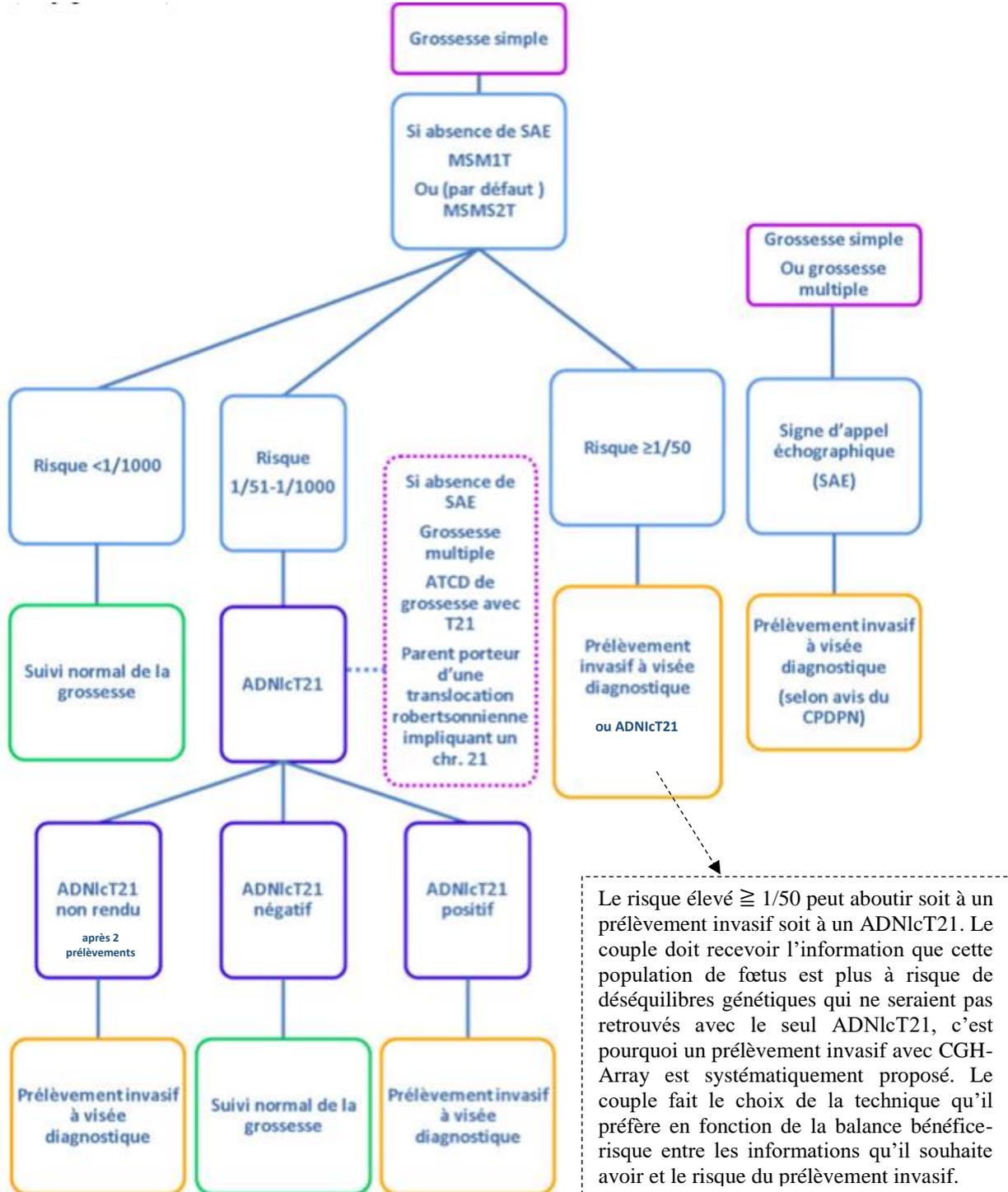
- l'échographie de dépistage du premier trimestre de la grossesse
- un dépistage combiné du premier trimestre prenant en compte l'âge maternel, les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale ainsi que le dosage des marqueurs sériques maternels (MSM) du 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse (procédure préconisée) ou à défaut un dépistage MSM du deuxième trimestre prenant en compte l'âge maternel et le dosage des marqueurs sériques du 2<sup>e</sup> trimestre de la grossesse réalisés de préférence à partir de 15,0 SA.
- un dépistage prénatal non invasif (DPNI) portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel (ADNIcT21) réalisé en seconde intention, proposé en fonction du niveau de risque évalué par le dépistage utilisant les MSM, lorsque ce dernier est compris entre 1/51 et 1/1000.

Seul un prélèvement invasif permet de poser le diagnostic, réalisable par biopsie de trophoblaste avant 14SA ou amniocentèse après 16SA.

Sauf opposition de sa part, la femme enceinte reçoit une information loyale, claire et adaptée lui permettant de choisir librement de recourir ou non au dépistage et/ou au diagnostic prénatal. Elle peut révoquer à tout moment son consentement à la réalisation de ces examens.

Annexe 1 : flyer d'information aux patientes sur le dépistage de la trisomie 21

**Règles de Bonne Pratique concernant l'usage des Marqueurs Sériques Maternels (MSM) pour le dépistage de la trisomie 21, publiées au Journal Officiel du 20/12/2018.**



	PROCEDURE	GO-PR-016
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	
	Version 04 du 03 janv. 2023	
page 3/11		
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstrétrique		

## Cas particuliers :

### 1/ **Antécédent d'aneuploïdie :**

DPNI possible en première intention, après réalisation de l'échographie du T1, en cas d'antécédent sur une précédente grossesse de :

- Trisomie 21
- Trisomie 13 ou 18 : dans ce cas, cocher dans les indications « autre », en précisant « ATCD de trisomie, après accord du Centre PluriDisciplinaire de Diagnostic Prénatal ».

Dans ces 2 cas, la copie du résultat du caryotype en rapport avec l'antécédent doit être associée à la prescription de DPNI.

### 2/ **Risque 1/10-1/50 :**

- Après réalisation de l'amniocentèse et en l'absence d'hyperclarté nucale ou de MSM atypiques, la patiente sera revue pour le rendu des résultats génétiques, mais **l'échographie T2 pourra être réalisée en dépistage.**
- **Si amniocentèse non souhaitée** au décours du RDV DAN, avec échographie de diagnostic sans particularités, la patiente pourra bénéficier d'un **DPNI.**

### 3/ **Profil atypique des marqueurs sériques :**

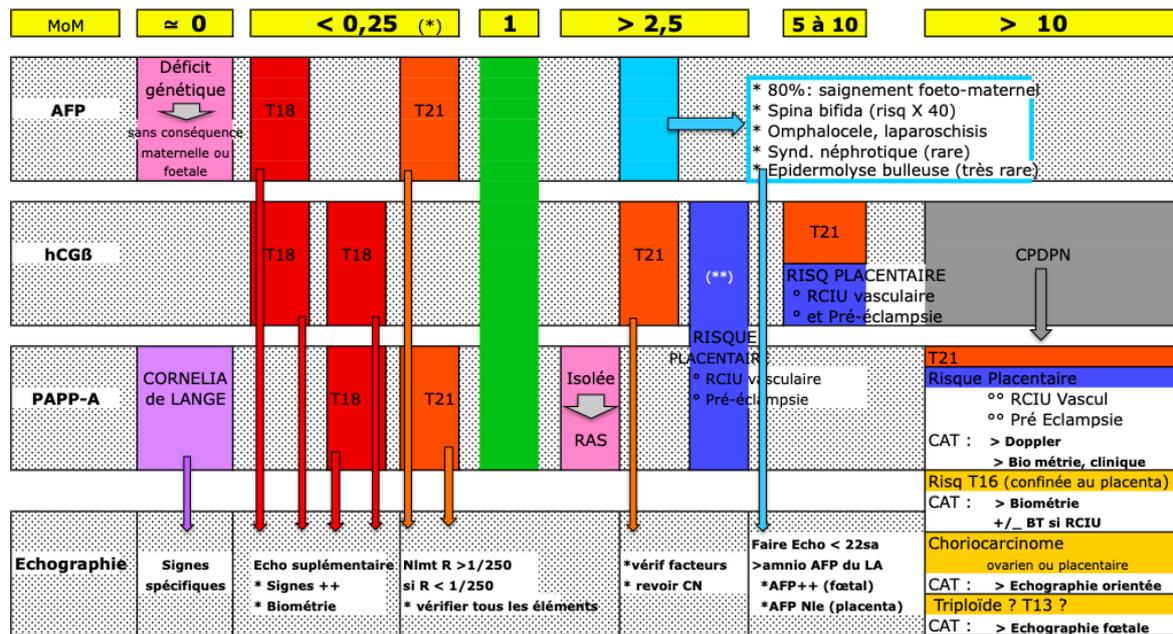
	Fréquence	Pathologies suspectée	Conduite à tenir
<b>PAPP-A &lt; 0,25 MoM (isolée)</b>	1%	T18, T13, T21, Triploïdie, prééclampsie.	<b>Discuter DPNI*. Echo T2 en réf</b> avec DU
PAPP-A < 0,10MoM		Cornelia de Lange	Discuter DPNI* voire CGH Array. <b>Echo réf 18 et 22SA.</b>
PAPP-A > 2,5MoM		Aucune pathologie fœtale	Réassurance - <b>pas d'écho réf.</b>
<b>hCG &lt; 0,25 MoM (isolé)</b>		FC, MFIU	<b>Discuter DPNI*. Croissance 28-36SA en dépistage (RCIU?), Pas d'écho réf.</b> Doppler utérin à la T2.
<b>PAPP-A et hCG&lt;0,25MoM</b>		T18	<b>Discuter DPNI. Echo Réf 17-18SA et 22SA.</b>
<b>hCG &gt; 5MoM</b>	1%	T21, pathologie placentaire (PE, RCIU, ChorioK, triploïdie, T16 confinée au placenta), tumeur ovarienne maternelle, I.Rénale maternelle	<b>Discuter DPNI*. Croissance 28-36SA en dépistage. Pas d'écho réf.</b>
hCG > 10MoM			Vérifier Créat. Contrôle hCG à 6sem. Discuter DPNI. <b>Echo Réf 18SA</b> (vérifier ovaires) puis croissance mensuelle. Anapath placentaire à prévoir ++
AFP > 2,5 MoM	1%	AFTN, laparo/omphalo	<b>Echo Réf 18SA.</b>
AFP < 0,25MoM	2%	T18, T21	<b>Echo Réf 18SA.</b>
Estriol < 0,25MoM isolé	0,25%	MFIU, T21, triploïdie	<b>Echo Réf 18SA.</b>

**\*La réalisation d'un DPNI dans ces situations n'est pas prise en charge par la sécurité sociale. Il ne peut être réalisé qu'à la charge de la patiente ou dans un établissement de soins en assumant la prise en charge financière après validation en CPDPN.**

### En cas d'accouchement prévu au CHU :

- Prescrire le DPNI à la patiente en cochant dans les indications « autre », et en précisant « MSM atypiques, après accord du Centre PluriDisciplinaire de Diagnostic Prénatal »
- Demander à la patiente de prendre RDV au centre de prélèvement du CHU en appelant le 02.31.06.45.69
- Faire une demande de RDV DAN si échographie de référence indiquée (dan-cpdpn@chu-caen.fr).

## PROFILS ATYPIQUES des marqueurs du Calcul de Risque T21, selon le CFEF.



(\*): la situation existe quand UN SEUL marqueur est < 0,25 MoM; elle est identique quand DEUX marqueurs sont < 0,5 MoM  
 (\*\*): la situation existe, qu'un seul des deux marqueurs soit élevé ou les deux.

**N'OUBLIEZ PAS de**

- lire le calcul de risque
- lire les MoM
- lire les commentaires du biologiste.

## 5. REFERENCES EXTERNES ET INTERNES

Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénataux avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21. Publié le 20 décembre 2018 au Journal Officiel.

Collège Français d'Echographie Foetale (CFEF) – Boîte à outils.

Association des Biologistes Agréés pour le dépistage de la trisomie 21 foetale (ABA)

## 6. LISTE DES ANNEXES

**Annexe 1 :** [flyer d'information aux patientes sur le dépistage de la trisomie 21 \(en bas de page\)](#)

## 7. ABREVIATIONS ET DEFINITIONS

CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal.  
 DPNI : Diagnostic Prénatal Non Invasif.  
 MSM : Marqueurs Sériques Maternels.  
 SAE : Signe d'Appel Echographique.

	<b>PROCEDURE</b>	<b>GO-PR-016</b>
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	Version 04 du 03 janv. 2023
		page 5/11
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstétrique		

## 8. HISTORIQUE DU DOCUMENT

<i>Dernière version</i>	<i>Objet de la révision</i>
04 - 03 janv. 2023	04 - 06 dec. 2022 - Modification réalisation DPNI + algorithme page 2 + tableau marqueurs sériques page 3
<i>Historique des révisions</i>	
01 - 15 oct. 2021, 02 - 26 janv. 2022 - Modification de prise en charge en Page 3, 03 - 22 févr. 2022 - 03 - 17 fev 2022 modification page 2 :info sur l'écho diag à 22SA pour les risques 1/50-1/250 dans l'algorithme	

## 9. DIFFUSION

<i>Destinataires (liste, fonction/service et/ou nom)</i>
Sage-femme - CHU\POLE FEMME ENFANT\Gynécologie-Obstétrique, Qualiticien - CHU\DIRECTION DE LA QUALITE, GESTION DES RISQUES ET DES USAGERS\Qualité Gestion des Risques, Médecin - CHU\POLE FEMME ENFANT\Gynécologie-Obstétrique, Sage-femme

## 10. EVALUATION

<b>CYCLE DE VALIDATION</b>		
<b>Rédaction</b>	<b>Vérification</b>	<b>Approbation</b>
<i>Nom(s), Fonction(s), Date(s), Visa(s):</i> Anne sophie LAFITTE Médecin - CHU\POLE FEMME ENFANT\Gynécologie-Obstétrique 22 déc. 2022 13:51:48	<i>Nom(s), Fonction(s), Date(s), Visa(s):</i> Christine DENOUAL ZIAD, Michel DREYFUS, Anne sophie LAFITTE Médecin - CHU\POLE FEMME ENFANT\Gynécologie-Obstétrique, Médecin - CHU\POLE FEMME ENFANT\Gynécologie-Obstétrique, Médecin - CHU\POLE FEMME ENFANT\Gynécologie-Obstétrique 01 janv. 2023 23:45:15, 23 déc. 2022 08:27:40, 22 déc. 2022 13:51:53	<i>Nom(s), Fonction(s), Date(s), Visa(s):</i> Aurore BOUQUEREL (par Berengere PELCOT) Directeur - CHU\DIRECTION DE LA QUALITE, GESTION DES RISQUES ET DES USAGERS 02 janv. 2023 11:30:45

	PROCEDURE	GO-PR-016
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	
	21	
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstrétrique		Version 04 du 03 janv. 2023 page 6/11

## Annexe 1 : Flyer d'information aux patientes sur le dépistage de la trisomie 21

### Dépistage de la trisomie 21 chez la femme enceinte (version française)

#### Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. Dans la grande majorité des cas, cette maladie chromosomique n'est pas héréditaire.

C'est la cause la plus fréquente de retard mental chez l'enfant. Certains sont également porteurs de malformations dont certaines peuvent être vues à l'échographie. Avec la qualité des soins actuels, leur espérance de vie est maintenant de plus de 50 ans.

Le risque de trisomie 21 augmente avec l'âge, surtout après 38 ans mais existe aussi chez la femme jeune.

#### Comment savoir avant la naissance si mon enfant a une trisomie 21 ?

Une évaluation du risque est proposée systématiquement à toute femme enceinte après l'échographie du premier trimestre. Il appartient à chaque femme de choisir de faire ou non cet examen.

Pour évaluer ce risque, un calcul est réalisé à partir de 3 éléments :



l'épaisseur de la nuque du fœtus (clarté nucale) mesurée lors de l'échographie du 1er trimestre

le dosage des marqueurs sériques (prise de sang) réalisé chez la mère au 1er trimestre

l'âge maternel

#### La mesure de la clarté nucale

Cette mesure est effectuée lors de l'échographie du 1er trimestre et doit être réalisée entre 11 et 13 semaines + 6 jours d'aménorrhée.

La mesure de la clarté nucale n'est pas toujours possible (le plus souvent à cause de la position du fœtus), dans ce cas un dépistage avec les marqueurs du deuxième trimestre vous sera proposé. Ce dépistage du 2ème trimestre pourra également vous être proposé si vous avez dépassé le terme de 13 semaines + 6 jours d'aménorrhée pour effectuer votre prélèvement.

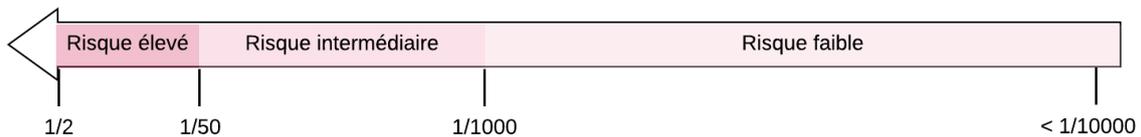
#### Le dosage des marqueurs sériques

Le dosage des marqueurs sériques consiste en une prise de sang réalisée au laboratoire. Une à deux semaines après le prélèvement, le calcul de risque est rendu par le laboratoire et le résultat envoyé au praticien qui vous l'a prescrit (sage-femme, médecin, radiologue).

	PROCEDURE	GO-PR-016
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	Version 04 du 03 janv. 2023
		page 7/11
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstétrique		

### Le résultat du calcul de risque

Ce risque vous sera rendu par le prescripteur qui vous expliquera le résultat. Le risque obtenu est classé de la manière suivante :



En fonction de la catégorie de risque à laquelle vous appartenez, des examens complémentaires pourront vous être proposés :

- Risque faible : aucun examen complémentaire nécessaire
- Risque intermédiaire : proposition de Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI)
- Risque élevé : étude du caryotype (des chromosomes) du fœtus après amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique) ou biopsie de placenta. Ces examens peuvent, dans de rares cas, provoquer l'arrêt de la grossesse (entre 1 fois sur 100 et une fois sur 200). C'est pourquoi ils ne sont réalisés que si le risque d'attendre un enfant porteur de trisomie 21 est élevé.

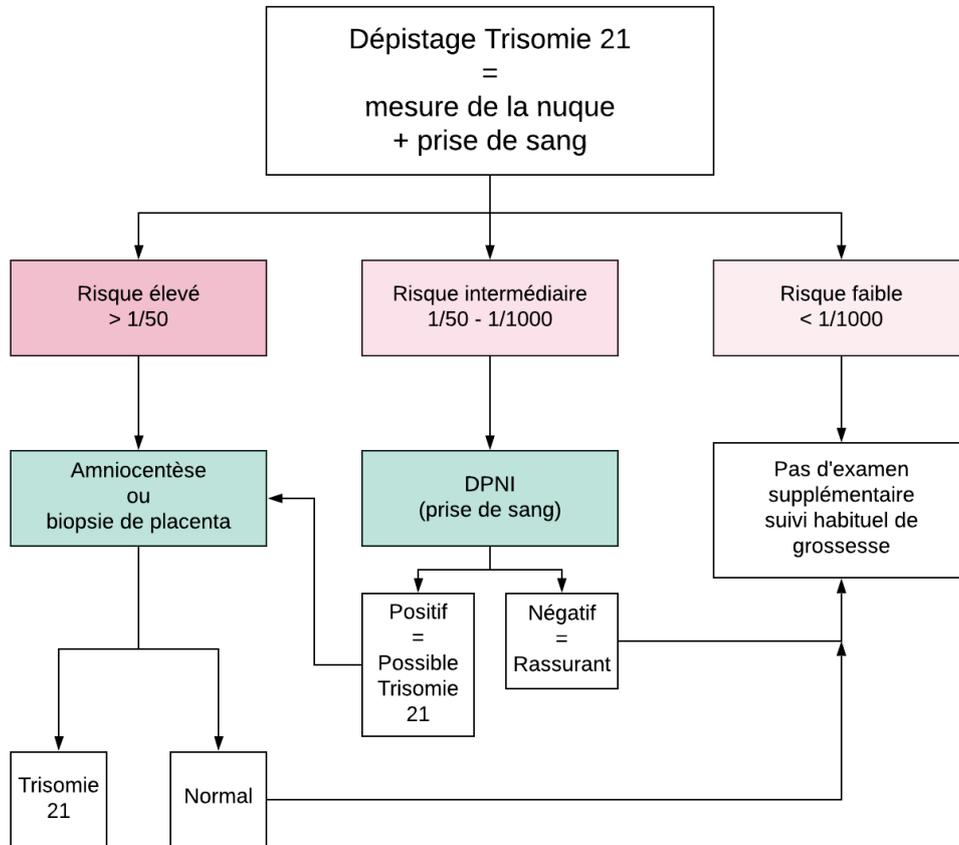
### Qu'est-ce que le DPNI ?

De l'ADN du fœtus circule dans le sang maternel pendant la grossesse. En l'analysant (DPNI), on peut détecter des signes de trisomie 21.

- Si le test est normal (négatif), c'est qu'il n'y a très probablement pas de trisomie 21. Il est très rare que le test soit faussement rassurant, c'est-à-dire qu'il revienne normal alors qu'il y a une trisomie 21.
- Si le test revient anormal (positif), un prélèvement invasif (amniocentèse ou biopsie de placenta) vous sera proposé pour le vérifier car il peut être inquiétant alors que votre enfant n'est pas atteint de la trisomie 21.
- Parfois, le résultat du test ne pourra être rendu pour des raisons techniques ; un deuxième DPNI à distance ou une amniocentèse pourront vous être proposés.

N.B : Si vous êtes enceinte de jumeaux : le dépistage par le dosage des marqueurs sériques n'est pas fiable. Un DPNI vous sera proposé d'emblée.

Si vous avez déjà eu un enfant atteint de trisomie 21 : un DPNI vous sera proposé d'emblée.



### Si mon enfant est porteur de la trisomie 21

Si une trisomie 21 est diagnostiquée chez votre enfant pendant la grossesse, vous serez accompagnée par l'équipe. Une consultation avec un généticien vous sera proposée. Les coordonnées d'associations de parents d'enfants porteurs de trisomie 21 vous seront remises.

A votre demande, une interruption médicale de grossesse pourra être réalisée, quel que soit le terme de la grossesse.

### Comment me faire une opinion sur ce qui est le mieux pour moi ?

N'hésitez pas à en parler longuement avec le praticien qui réalise la première échographie ou celui qui suit la grossesse et à prendre le temps de réfléchir au sein de votre couple. L'équipe est là pour vous informer et vous accompagner dans votre réflexion. C'est à vous de décider ce qui est le mieux pour vous et votre enfant.

	PROCEDURE	GO-PR-016
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	Version 04 du 03 janv. 2023
		page 9/11
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstétrique		

## Screening for Down Syndrome in pregnant women (English version)

### What is Down Syndrome ?

Down Syndrome, or Trisomy 21, is caused by the presence of an extra 21 chromosome. In the vast majority of cases, this chromosomal disease is not hereditary.

It is the most common cause of intellectual disability in children. Some are also carriers of defects, some of which can be seen with an ultrasound. With the quality of current care, their life expectancy is now over 50 years.

The risk of Down syndrome increases with maternal age, especially after 38 years. It is low in younger women, but still exists.

### How do I know before birth if my child has Down syndrome?

A risk assessment is routinely offered to all pregnant women after the first trimester ultrasound. It is up to each woman to decide whether or not to undergo this screening.

A combination of 3 elements is used to assess this risk :



the fluid at the back of the foetal neck is measured to determine the nuchal translucency, this is acquired during the 1st trimester scan



the assay of serum markers (a blood test) is carried out in the mother's blood during the 1st trimester



maternal age

### Measurement of nuchal translucency

This measurement is performed during the 1st trimester scan and must be done between 11 weeks and 13 weeks 6 days of amenorrhea.

The measurement of nuchal translucency is not always possible (most often because of the foetal position), in this case screening with second trimester markers will be offered to you. This 2nd trimester screening may also be offered to you if you have exceeded the 13-week 6-day period of amenorrhea.

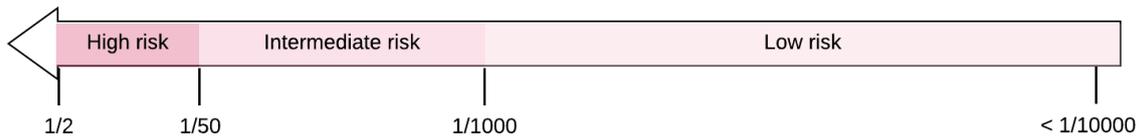
### The assay of serum markers

The assay of serum markers consists of a blood sample taken in a laboratory. One to two weeks after the sample, the risk calculation is made by the laboratory and the result sent to the practitioner who prescribed it for you (midwife, doctor, radiologist).

	PROCEDURE	GO-PR-016
	<b>DIAGNOSTIC ANTENATAL : DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21</b>	Version 04 du 03 janv. 2023
		page 10/11
Entité émettrice : POLE FEMME ENFANT\Gynécologie Obstétrique		

### The risk calculation result

This risk will be returned to you by the practitioner who will explain the results to you. The risk obtained is classified as follows :



Depending on the risk category to which you belong, additional examinations may be offered:

- Low risk : no additional examination necessary
- Intermediate risk : proposal for Non-Invasive Prenatal Diagnosis (NIPD)
- High risk : study of the foetal karyotype (chromosomes) by amniocentesis (sample of amniotic fluid) or placenta biopsy. These examinations can, in rare cases, cause the termination of the pregnancy (between 1 out of 100 and 1 out of 200). This is why they are only carried out if the risk of expecting a child with Down syndrome is high.

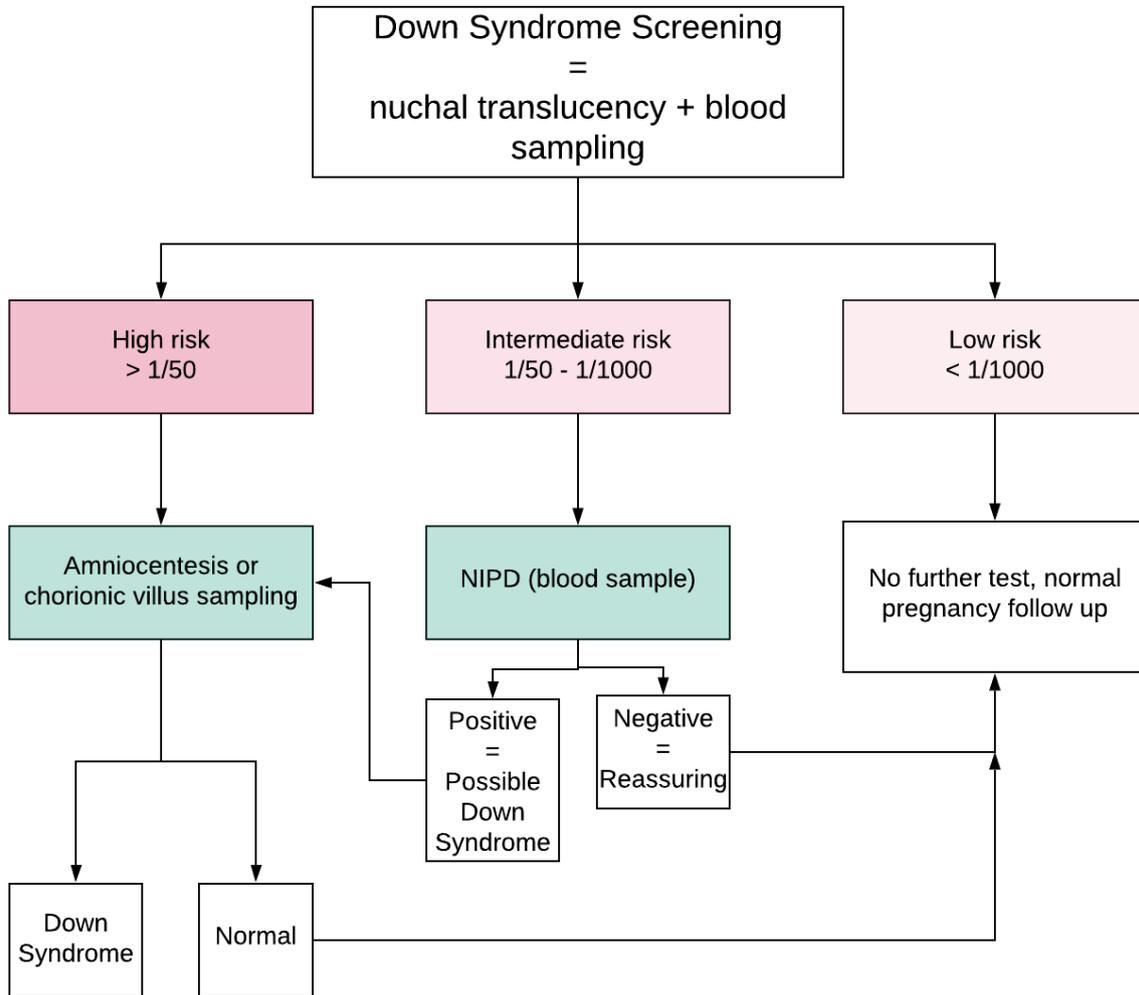
### What is NIPD ?

Foetal DNA circulates in the mother's blood during pregnancy. By analyzing it (NIPD), we can detect signs of Down Syndrome.

- If the test is normal (negative), it is very likely that Down Syndrome is not present. It is very rare that the test is falsely reassuring, that is to say that the results are normal when Down Syndrome is actually present.
- If the test comes back abnormal (positive), an invasive sample (amniocentesis or placenta biopsy) will be offered in order to confirm the diagnosis because it can be worrying even though your baby does not have Down Syndrome.
- Sometimes the test result cannot be returned for technical reasons; a second remote NIPD or amniocentesis may be offered to you.

N.B : If you are pregnant with twins : screening with serum markers is not reliable. You will be offered a NIPD in the first instance.

If you have already had a pregnancy with Down Syndrome : a NIPD will be offered to you as a first-line test.



### If my baby has Down Syndrome

If your baby is diagnosed with Trisomy 21 during pregnancy, you will be supported by the team. You will be offered a consultation with a Geneticist. The contact details of associations of parents of children with Down syndrome will be given to you.

At your request, a medical termination of pregnancy can be performed, regardless of the term of pregnancy.

### How do I form an opinion on what is best for me ?

Do not hesitate to talk at length with the practitioner who performs your first scan or the one following the pregnancy and take the time to reflect within your relationship. The team is there to inform you and support you in your reflection. It's up to you to decide what's best for you and your child.