



Dépistage prénatal

Test précoce du 1^{er} trimestre



Le dépistage du premier trimestre, souvent appelé « 1TT », évalue le risque du fœtus de porter une anomalie chromosomique « numérique » : une trisomie 21, une trisomie 18 ou une trisomie 13. Il peut également donner des indices sur les risques d'autres anomalies telles que la prééclampsie.

Quelles sont les anomalies impliquées et pourquoi faire le test de dépistage ?

- La trisomie 21 est due à une copie supplémentaire du chromosome 21 et cause le syndrome de Down. Les enfants présentant ce syndrome peuvent avoir un handicap intellectuel léger à modéré, une malformation du cœur et/ou d'autres pathologies. Le syndrome de Down concerne environ 1 naissance sur 740.
- La trisomie 18 est due à une copie supplémentaire du chromosome 18; la plupart des grossesses affectées se terminent prématurément par des fausses couches. Les bébés présentant une trisomie 18 souffrent du syndrome d'Edwards, associé à un large spectre de malformations et à une espérance de vie réduite. Environ 1 nouveau-né sur 5000 souffre du syndrome d'Edwards.
- La trisomie 13 est due à une copie supplémentaire du chromosome 13 et cause le syndrome de Patau. Les bébés atteints peuvent présenter des malformations congénitales sévères du cœur ainsi que d'autres pathologies; ils survivent rarement au-delà de la première année. Environ 1 bébé sur 16 000 souffre du syndrome de Patau.

Il existe un lien entre l'âge maternel et le risque de porter un enfant avec une trisomie : plus l'âge maternel est élevé, plus le risque est grand.

Ce test permet également à votre médecin de déterminer votre risque de prééclampsie. La prééclampsie est une complication de la grossesse qui touche environ 5% de femmes et qui survient au cours des derniers mois de la grossesse (dès 20 semaines) ou après l'accouchement. Les femmes affectées développent le plus souvent une hypertension artérielle et une protéinurie. Si la prééclampsie n'est pas traitée à temps, il y a un risque de complications graves pour la mère ainsi que pour le bébé; un accouchement précoce peut être nécessaire. Votre gynécologue peut évaluer votre risque de prééclampsie entre 11 et 14 semaines (11+0- 13+6), par le biais d'un dosage de PIGF dans le sang et des mensurations cliniques. Si ce dépistage indique un risque élevé, un dosage adapté d'aspirine, prescrit par votre médecin avant 16 semaines, permettra de prévenir l'apparition de prééclampsie.

Le test du premier trimestre consiste en l'association d'un examen échographique effectué par le gynécologue ou dans un centre spécialisé et d'une analyse de sang maternel réalisée au laboratoire, entre la 11e et la 14e semaine d'aménorrhée. Les différents résultats sont combinés à l'âge et au poids de la femme enceinte pour déterminer le risque que le fœtus porte ou ne porte pas une de ces trisomies.

A quel moment faire le test de dépistage prénatal ?

10	11	12	13	14	15	16
1TT - test du premier trimestre (trisomie et autres)						
	PIGF - prééclampsie					
DPNI - dépistage prénatal non-invasif						
	Choriocentèse					Amn

Quelles sont les étapes du dépistage prénatal précoce ?



1. Vous effectuez une échographie chez votre gynécologue ou dans un centre spécialisé.

L'échographie détermine notamment :

- le nombre de fœtus ;
- l'âge de la grossesse par la mesure de la longueur du fœtus ;
- la mesure de la clarté nucale, qui correspond à une accumulation de liquide sous la peau de la nuque du fœtus. Plus la mesure de la clarté nucale est grande, plus le risque d'anomalie chromosomique pour le fœtus est important.

17	18	19	20	21	22	23
AFP - défauts de fermeture du tube neural (spina bifida)						
(trisomies 21, 18, 13 et autres)						
biocentèse - diagnostic prénatal d'anomalies chromosomiques ou de maladies génétiques						



2. Un prélèvement sanguin est effectué et envoyé au laboratoire pour mesurer les taux de :

- bêta hCG libre,
- PAPP-A,
- PLGF (pour la prééclampsie).

3. Un programme informatique, qui tient compte de l'âge maternel, des antécédents, des mesures échographiques et des valeurs des dosages de la bêta hCG libre et de la PAPP-A, est utilisé pour calculer le risque de trisomie.



Quels sont les résultats possibles ?

L'objectif de ce test de dépistage est d'évaluer le risque que le fœtus porte une trisomie 21, 18 ou 13, et ainsi de distinguer les grossesses à risque bas, intermédiaire ou élevé. Comme tout test de dépistage, le test TTT ne donne en aucun cas un diagnostic absolu de la présence d'une trisomie : un risque augmenté ne signifie pas forcément que votre enfant est porteur d'une trisomie et de la même manière, un risque faible ne permet malheureusement pas d'exclure absolument une trisomie. On rappelle par exemple que même avec un risque de trisomie de 1/300, 299 bébés n'auront pas de trisomie.

Actuellement, ce test de dépistage détecte plus de 85% des fœtus porteurs de trisomies.

Comment interpréter les résultats ?

Le résultat, qui est envoyé au médecin qui demande le test, indique :

- le risque de trisomie lié uniquement à l'âge de la mère ;
- le risque de trisomie 21, 18 ou 13, selon le test du premier trimestre ;
- la catégorie de risque :
 - Risque bas, risque de trisomie moins de 1/1000
 - Risque intermédiaire, compris entre 1/1000 et 1/380
 - Risque élevé, plus de 1/380 (ce qui correspond au risque d'une mère de 35 ans, sans test)

Votre médecin vous expliquera le résultat et ses implications précises pour votre grossesse, en s'appuyant également sur toutes les autres informations médicales à sa disposition.

Que faire après les résultats ?

Typiquement, les grossesses à risque bas ne demandent aucun examen supplémentaire, hormis ceux prévus lors du suivi normal des grossesses (examens cliniques, échographiques, sanguins).

En cas de risque intermédiaire ou élevé, votre gynécologue discutera avec vous des différentes options disponibles permettant d'obtenir une réponse plus précise et proposera peut-être d'éventuels examens supplémentaires :

- un dépistage prénatal non invasif et plus précis des anomalies chromosomiques (DPNI, par exemple Prendia), ou
- une échographie, ou
- un diagnostic prénatal par un prélèvement de villosités chorales (choriocentèse) ou un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) pour faire l'analyse diagnostique directe des chromosomes du fœtus.

Votre gynécologue pourrait aussi vous proposer une consultation avec un spécialiste en conseil génétique et/ou en médecine fœtale. Dans tous les cas, votre médecin vous assistera dans la prise en charge de la situation.

DPNI

Le dépistage non invasif des anomalies chromosomiques (par exemple, Prendia) est une nouvelle technologie qui analyse l'ADN des chromosomes du fœtus, grâce à une simple prise de sang réalisée chez la mère. Le DPNI est beaucoup plus précis que le 1TT, détectant environ 99% des fœtus trisomiques, avec très peu de résultats « faux-positifs ». Les coûts du DPNI sont pris en charge par l'assurance-maladie lorsque les résultats du test du premier trimestre indiquent un risque intermédiaire ou élevé.



Contacts pour information :

MEDISYN SA

Département Génétique

Chemin d'Entre-Bois 21

1018 Lausanne

Téléphone +41 58 400 15 10

genetics.ch@medisyn.ch

Important

Le résultat de ce test fait partie intégrante de la surveillance échographique de la grossesse.

Il est réalisé sur prescription médicale et sur la base du consentement éclairé de la patiente.

Pour toute question concernant votre grossesse, n'hésitez pas à consulter votre gynécologue.

Sources

- Morris M, Non-invasive prenatal screening for trisomy in maternal blood (NIPT): is it fulfilling its promise? Pipette - Swiss Laboratory Medicine, 08.2016, 4:12-13.
- Morris M, Meyer-Kleine Ch, Nichtinvasiver Pränataltest (NIPT), Wie verlässlich ist der Nachweis fetaler Trisomien aus mütterlichem Blut? 2014, 19:22-27.
- V. CIRIGLIANO, E. ORDONEZ and L. RUEDA Department of Molecular Genetics, Labco Diagnostics, SYNLAB Group, Barcelona, Spain, A. SYNGELAKI and K. H. NICOLAIDES Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK. Ultrasound Obstet Gynecol 2017, 49: 460-464.



MEDISYN

MEDISYN SA

Sternmatt 6

6010 Kriens

www.medisyn.ch

© 2024 MEDISYN SA. Tous droits réservés.
Nous déclinons toute responsabilité pour d'éventuels oublis, fautes ou prix inexacts dans la mesure autorisée par la loi. Les textes, les illustrations et les contenus sont soumis aux droits d'auteur de MEDISYN SA.

Édition 01/2024