

SYNTHESE

Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21

La femme enceinte reçoit une information 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.

Art 1^{er} : Lors de la consultation médicale prévue à l'article R. 2131-2 du code de la santé publique, **toute femme enceinte, quel que soit son âge, est informée de la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître.**

Ce dépistage associe :

- le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre, réalisé à partir d'un prélèvement sanguin :
 - la protéine plasmatique placentaire de type A (PAPP-A) **ET** de
 - la fraction libre de la chaîne bêta de l'hormone chorionique gonadotrope (sous-unité β libre de l'hCG).
- les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur craniocaudale.

Art 2 : **Si le dépistage combiné du premier trimestre**, mentionné à l'article 1^{er}, **n'a pu être réalisé**, la femme enceinte est informée de la possibilité de recourir à un **dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre** (risque combiné avec les marqueurs sérique du 2^e trimestre)

Ce dépistage associe

- le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre, réalisé à partir d'un prélèvement sanguin,
 - le dosage de la gonadotrophine chorionique humaine (**hCG totale**) **ou** de la sous-unité β libre de l'hCG**ET**
 - de **l'alpha-foeto-protéine** (AFP) **ou** de l'oestriol non conjugué.

- les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur craniocaudale qui ont été effectuées au premier trimestre.

Art. 3. – Si le dépistage combiné du premier trimestre, mentionné à l'article 1er, ou le dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre, mentionné à l'article 2, n'ont pu être réalisés,

- la femme enceinte est informée de la possibilité de recourir à un dépistage par les seuls marqueurs sériques du deuxième trimestre.

Prélèvement sanguin et dosages biochimiques (marqueurs sériques maternels au premier trimestre ou par défaut au second trimestre)

Le prélèvement sanguin doit être fait :

- pour le premier trimestre,
entre 11 SA + 0 jours et 13 SA + 6 jours ;
- pour le deuxième trimestre
entre 14 SA + 0 jours et 17 SA + 6 jours.

Les documents nécessaires à la réalisation du prélèvement sont :

- une prescription médicale qui doit comporter :
 - l'identification et la signature du prescripteur ;
 - le nom et le prénom de la femme ;
 - sa date de naissance ;
 - les autres éléments indispensables au calcul de risque (poids, tabagisme, gémellité en particulier) ;
 - le formulaire type signé attestant de l'information délivrée à la femme enceinte et de son consentement ;
 - la date de l'échographie et le compte rendu des mesures de la clarté nucale et de la longueur craniocaudale, sauf en cas de conclusion d'une convention mentionnée à l'article 7 du présent arrêté.
- L'identification de l'échographiste au sein d'un réseau de périnatalité figure sur ce compte rendu (n° d'identification unique délivré par le réseau).

Examen échographique : mesures de la clarté nucale et de la longueur craniocaudale

Les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale sont effectuées préalablement au dosage biochimique, sauf en cas de conclusion d'une convention mentionnée à l'article 7 du présent arrêté.

La fenêtre dans laquelle ces mesures doivent être effectuées

- entre 11 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 13 SA + 6 jours (soit de 45 mm à 84 mm de longueur crano-caudale).

Les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale doivent :

- être rendues en millimètre et en dixième de millimètre ;
- faire l'objet d'un compte rendu :
- indiquant le nom de l'échographiste ;
- précisant le réseau de périnatalité auquel l'échographiste adhère et son identification au sein de ce réseau ;
- daté et mentionnant la date de réalisation de l'échographie ;
- signé par l'échographiste ;
- effectué en autant d'exemplaires que nécessaire (pour éviter toute erreur de recopiage).

Dans le cadre du dépistage combiné du premier trimestre :

– les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale sont effectuées préalablement aux analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques ;

- le calcul de risque est réalisé par un praticien agréé pour effectuer les analyses

– les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale peuvent être effectuées postérieurement aux analyses de biochimie portant sur les marqueurs sériques ;

Par dérogation (art. 7), le calcul de risque peut être effectué par les praticiens mesurant la clarté nucale (si celui-ci a signé une convention avec le CPDPN).

Il est proposé à la femme enceinte de faire une démarche diagnostique dès lors que son risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 s'avère, après calcul, supérieur à 1/250 au moment du prélèvement.

En somme, ce qui change :

- Exit l'indication d'amniocentèse pour âge maternel (sauf si pas de d'écho T1, ni de marqueurs sériques du T1 ni du T2).
- Le risque combiné, intégrant l'âge maternel, la clarté nucale et les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre, est la nouvelle stratégie de dépistage proposée aux femmes enceintes.
- Attention, désormais l'information et le dépistage s'effectuent avant 14 SA. Passé ce délai, le RC du 1^{er} trimestre n'est plus possible (perte de chance d'avoir un diagnostic de T21 avant 15 SA par trophocentèse).
- C'est le biologiste agréé qui rend le calcul du RC en intégrant les données fournies par l'échographe, si celui-ci est doté d'un n° d'identification spécifique dispensé par son réseau.
Exception si les marqueurs sont fait très précocement (à partir de 8/9 SA dans certains cas d'espèce). Dans ce cas, c'est l'échographe conventionné par le CPDPN qui fait le calcul car l'écho est réalisée après les marqueurs sériques.
- Le contrôle qualité de la mesure de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale est de la responsabilité de l'échographe (*Alinéa 5 du 2^{ème} point de l'Annexe de l'Arrêté du 23/06/09*). Ceci est de nature à libérer le biologiste, le prescripteur et l'éventuel ponctionneur d'une responsabilité qui ne leur incombe pas.