

PROTOCOLE RÉGIONAL DE SURVEILLANCE ÉCHOGRAPHIQUE EN CAS DE PROFIL ATYPIQUE DES MARQUEURS DU DÉPISTAGE DE LA T21

Le dépistage combiné de la trisomie 21 **doit être proposé au 1^{er} trimestre** de la grossesse avec possibilité de **rattrapage au 2^{ème} trimestre** en cas de délai dépassé (mais performance moindre).

Le DPNI* (Dépistage Prénatal Non Invasif) par analyse de l'ADN fœtal libre circulant (ADNIcT21*) est d'emblée proposé aux grossesses multiples et/ou patientes avec ATCD de grossesse avec T21 et/ou parents porteurs d'une translocation impliquant un chromosome 21.

Au 1^{er} trimestre, le **dépistage combiné de la T21** prend en compte : l'**âge maternel**, la **clarté nucale (CN*)**, la **Date de début de Grossesse Échographique de Référence (DGER*)** calculée pour une **LCC*** comprise **entre 45 et 84 mm** selon la courbe **IG21** et 2 Marqueurs Sériques Maternels (MSM*) : la **PAPP-A** et **hCG-β**.

Suite au rapport de la CNEOF 2023 (Conférence Nationale de l'Échographie Obstétricale et Fœtale), le **CPDPN** (Centre Pluridisciplinaire de Dépistage Prénatal) de **La Réunion/Mayotte a fait le choix d'utiliser le kit biométrique INTERGROWTH-21(ou IG-21) en raison de sa méthodologie plus robuste et plus récente ainsi que de l'existence d'une courbe de LCC propre.**

Il est recommandé d'utiliser cette courbe de LCC sur notre territoire régional.

Les 2 biométries (CN et LCC) sont mesurées par un échographiste agréé et affilié à un dispositif spécifique régional en périnatalité (DSRP) dont la liste est accessible sur le site du Réseau Périnatal de La Réunion : www.repere.re

Au 2^{ème} trimestre, le dépistage de la T21 peut être prescrit après 15 SA si le délai est dépassé pour le dépistage combiné ou si la grossesse est de découverte tardive. Il ne prend en compte que l'**âge maternel** et 2 MSM : **AlphaFP** et **hCG-β** (ou hCG totale).

A l'issue de ce dépistage (combiné ou par marqueurs seuls), la patiente est classée dans un des trois groupes suivants :

- **Haut risque : entre 1/10 et 1/50 =>** indication de prélèvement invasif en 1^{ère} intention **avec adressage au DAN*** (Diagnostic Anténatal) **du CHU (Nord ou Sud) d'emblée si terme < 16 SA** pour réalisation d'une consultation d'information et si souhaitée, d'une biopsie de trophoblaste. (A noter qu'un dépistage par DPNI est possible si préférence de la patiente mais non recommandé).
- **Risque intermédiaire : entre 1/51 et 1/1000 =>** indication de DPNI
- **Bas risque : entre 1/1000 et 1/10 000 :** suivi habituel : échographies T2 et T3 de dépistage => **sauf si MSM atypiques.**

Des variations importantes des marqueurs sériques (= profil atypique des marqueurs) ou une clarté nucale approchant la borne haute (tout en restant inférieure à 3,5 mm) doivent amener à la réalisation de contrôles supplémentaires, quel que soit le groupe de risque.

Conduite à tenir devant la découverte de marqueurs atypiques

- Vérifier l'absence d'erreur sur l'âge gestationnel (vérifier la mesure de LCC choisie, le calcul de la DGER* selon IG-21 et l'absence de caractère initialement multiple de la grossesse).
- Réaliser une échographie de dépistage ou de diagnostic en fonction du tableau ci-après.

PROTOCOLE RÉGIONAL DE SURVEILLANCE ÉCHOGRAPHIQUE EN CAS DE PROFIL ATYPIQUE DES MARQUEURS DU DÉPISTAGE DE LA T21

Conduite à tenir en fonction de la mesure de la clarté nucale

1. Si **CN > 1,4 MoM** (résultat en MoM mentionné sur le résultat du laboratoire) : proposer une écho morphologique précoce supplémentaire, réalisable en **dépistage** (16-18 SA).
2. Si **CN ≥ 3,0 mm** : proposer une échographie **au DAN** ; en fonction du positionnement du couple et de la discussion, le dossier pourra être présenté au CPDPN en vue d'une ACPA (Analyse Chromosomique sur Puce à ADN).
3. **Uniquement** pour les **CN > 3 mm voire 3,5 mm** : échographie cardiaque fœtale à 25 SA discutée et organisée au cas par cas **par le CPDPN**.

En résumé

PEC devant une variation d'au moins un MSM	
AFP ≥ 2,5 MoM	Échographie DAN vers 16 SA
AFP ≤ 0.25 MoM	Échographie pré-morphologique DAN vers 18 SA
PAPP-A ≤ 0.25 MoM	Échographie pré-morphologique DAN vers 18 SA
PAPP-A augmentée	Pas d'autre examen
β-hCG > 5 MoM	Échographie pré-morphologique DAN vers 18 SA
β-hCG ≤ 0.25 MoM	Échographie pré-morphologique dépistage vers 18 SA

PEC devant une variation atypique de 2 MSM (selon Muller et al., 2014)

PAPP-A ET HCG diminuées ≤ 0,5 MoM	Echographie pré-morphologique dépistage vers 18 SA
PAPP-A ET HCG diminuées ≤ 0,25 MoM	Échographie pré-morphologique DAN vers 18 SA
PAPP-A ET HCG/β-HCG élevées ≥ 2,5 MoM	Échographie pré-morphologique de dépistage vers 18 SA

PEC en fonction de la mesure de clarté nucale

CN > 1,4 MoM sans dépasser 3 mm	Échographie pré-morphologique dépistage vers 18 SA
CN ≥ à 3 mm	Échographie et CS DAN CHU dès que possible

DPNI : Dépistage Prénatal Non Invasif
 ADNlc : ADN fœtal libre circulant
 CN : Clarté Nucale
 LCC : Longueur Cranio Caudale
 MSM : Marqueurs Sériques Maternels
 DGER : Date de Grossesse Échographique de Référence
 CNEOF 2023 : Conférence Nationale de l'Échographie Obstétricale et Fœtale
 CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Dépistage Prénatal
 DAN : Diagnostic Anténatal