Département de Biochimie et Pharmaco-Toxicologie
Unité d'Immunochimie
☎ : 02 98 14 51 56 – FAX 02 98 14 51 47
Hôpital de la Cavale Blanche – Boulevard Tanguy Prigent – 29609 BREST CEDEX

Estimation du risque de Trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels
Conditions pré-analytiques
Dosage des marqueurs : beta hCG libre, PAPPA, et AFP

1 - Prélèvement

Prélever **exclusivement** sur tube sec
Centrifuger rapidement* après coagulation
Décanter le sérum (cryotube fourni)
Congeler le sérum*

***En fonction du mode choisi pour l'envoi au Département de Biochimie sont précisées ci-dessous les conditions de conservations des échantillons afin d'adapter les procédures préanalytiques :**

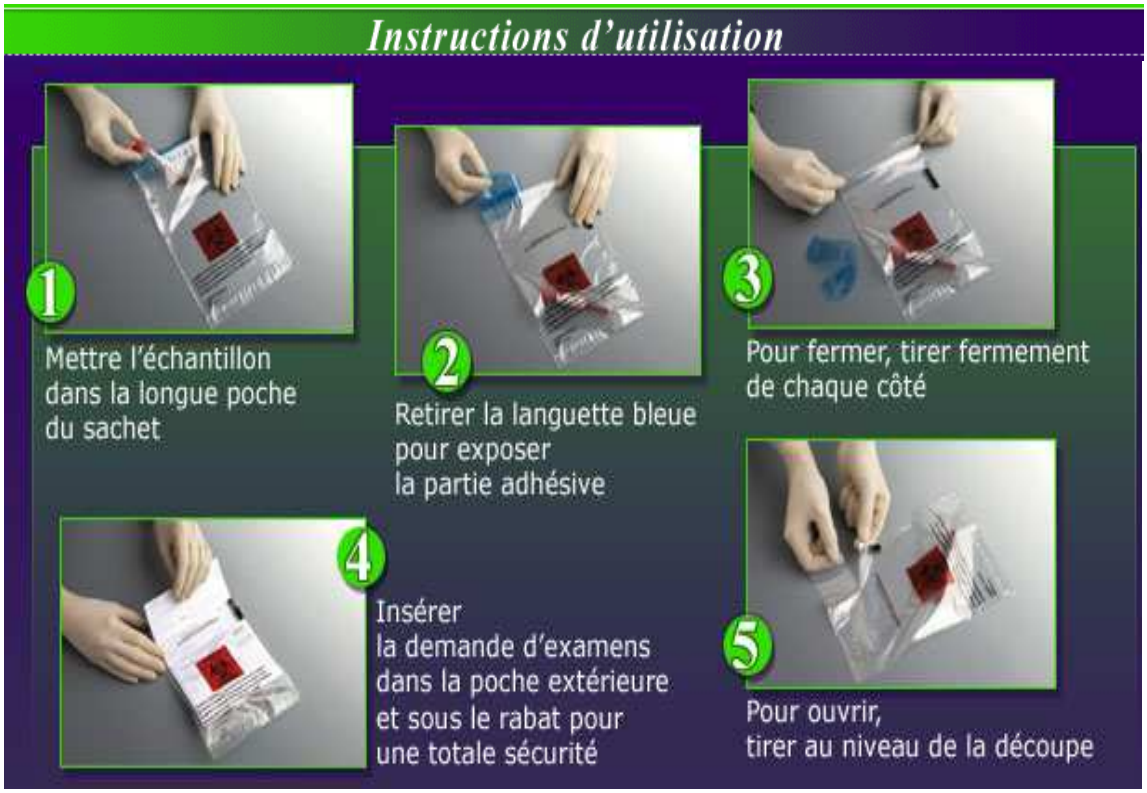
Les conditions préanalytiques préconisées* sont fonction du paramètre le plus sensible soit la fraction libre de l'hCG (augmentation au cours du temps). Vous trouverez ci-dessous les conditions maximales, de temps et de températures, à ne pas dépasser pour ce paramètre. Elles sont indiquées pour, qu'en moyenne, l'augmentation ne dépasse pas l'erreur observée au laboratoire (automate Kryptor de la société Brahms), soit un Coefficient de Variation intersérie inférieur à 5%.
***D'après :** J.F. Morin, M.P. Moineau, P Moulin, V. Morin, J.P. Codet. *Variabilité analytique de la fraction libre de l'hCG. Influence des conditions de conservation des échantillons*. 17ème Colloque en Immunoanalyse et Biologie Spécialisée. 18 - 20 octobre 2000, POITIERS.

Conservation du sang non centrifugé :
Maximum **4 heures** à **température ambiante**
Maximum **12 heures** à **4°C**

Conservation du sérum :
Maximum **24 heures** à **température ambiante**
Maximum **48 heures** à **4°C**
Pas de délai à **-20°C** (sérum conservé un an à – 20°C suivant la législation)

Congélation-Décongélation :
Un cycle induit une augmentation inférieure à 2%
Deux cycles : augmentation inférieure à 4%.

2 - Conditionnement du prélèvement en pochette (fournie) :



3 - Envoi du prélèvement conditionné

- **Par le transporteur du CHRU :**

Le prélèvement conditionné sera pris en charge par notre transporteur en respectant la réglementation en vigueur (pochette insérée dans une boite rigide elle-même placée avec un buvard dans une mallette de transport prévue à cet effet.)

- **Pour les laboratoires n'utilisant pas le transporteur du CHRU :**

Les prélèvements sont à nous adresser conformément à la réglementation en vigueur sur le transport des produits biologiques.

Le transport s'effectue dans le triple emballage, entre 4°C et 8°C.
Une décongélation lente du prélèvement (préconisée) s'effectuera pendant le transport.
Le transport ne doit pas excéder 24 heures.

Si vous désirez bénéficier du transporteur du CHRU, merci de contacter le département de Biochimie et Pharmaco-Toxicologie.

Département de Biochimie et Pharmaco-Toxicologie

Hôpital de la Cavale Blanche - Bd Tanguy Prigent - 29609 BREST CEDEX

☎ : 02 98 14 51 56 - Fax : 02 98 14 51 47

Estimation du risque de trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels

DEMANDE, dûment remplie et signée, à joindre au prélèvement

PATIENTE

Nom :

Prénom : **née le :** |___|___| / |___|___| / |___|___|

N°SS : |__|___|___|___|___|___|___|___|___|___|___|___|___|___|___|

Adresse :

MEDECIN Prescripteur

Nom :

Adresse :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Origine :
- ❑ **E**urope-**A**frique du nord
- ❑ **A**frique sub-saharienne - **A**ntilles
- ❑ **A**sie
- ❑ **A**utres (métisses par ex.)

Poids : |_____| **Kg**

Tabac, nombre de cig/jour : |_____| (arrêt depuis plus de 15 jours = 0)

Nombre de fœtus : |___|

Si grossesse gémellaire ❑ monochoriale - ❑ bichoriale

Diabète insulino-dépendant : ❑Non ❑Oui

Grossesse antérieure porteuse de T21 (libre) : ❑Non ❑Oui

❑**Jumeau évanescent** (perte fœtale à ……..SA)

❑**FIV** ❑**ICSI** ❑**Don d'ovocyte** - Age donneuse : |___|___| **ans**

❑**TEC** date de congélation |___|___| / |___|___| / |___|___|

Autres :

➢ Echographie du 1er trimestre : joindre le compte rendu

Réalisée par :

Adresse :

N° Réseau : |___|___| |___|___| |___|___|___| |___|___|___|___|___| |___|___|

Indispensable à la prise en compte de la CN dans le calcul de risque

Date de l'échographie : |___|___| / |___|___| / |___|___|

LCC *(entre 45 et 84 mm)* : |_____| mm

Clarté Nucale : |___|,|___| mm -

: ❑ **non exploitable**

➢ Sinon

Date de début de Grossesse : |___|___| / |___|___| / |___|___|

sinon

Date des dernières Règles : |___|___| / |___|___| / |___|___|

INFORMATION, DEMANDE ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE (arrêté du 14 janvier 2014, article R. 2131-1 du code de la sante publique)

Je soussignée _____atteste avoir reçu du **Docteur ou de la sage-femme (*) (nom , prénom)**_____

au cours d'une consultation médicale en date du : …../…../….. des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier :

Cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21

Une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ; Un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; **il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables**

- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21 :
  - si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection ;
  - si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Je consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.

Date : …../…../….. **Signature du praticien** : **Signature de l'intéressée** :

(*) rayer la mention inutile

Conformément à l'arrêté du 27 mai 2013, les biologistes médicaux chargés du calcul de risque transmettent à l'agence de la biomédecine les données du dépistage. Une fois anonymisées, ces données sont transmises dans le respect des dispositions de la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relatives à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, la confidentialité et la sécurité des données recueillies, conservées et mises à disposition, en particulier leur pérennité et leur intégrité. Conformément à la loi "informatique et libertés" vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification des informations vous concernant en vous adressant à votre médecin. Vous pouvez également vous opposer au traitement des données vous concernant.

PRELEVEMENT

1er Trimestre : ☐ de **11 SA à 13 SA + 6j** soit du : |___|___| / |___|___| / |___|___| au : |___|___| / |___|___| / |___|___|

2d Trimestre : ☐ de **14 SA à 17 SA + 6j** soit du : |___|___| / |___|___| / |___|___| au : |___|___| / |___|___| / |___|___|

Si la CN est exploitable un calcul séquentiel intégré sera réalisé** (MSM + CN)**, sinon seuls les marqueurs sériques seront utilisés pour le calcul du risque

LABORATOIRE EFFECTUANT LE PRELEVEMENT

Cachet d'identification

Date du prélèvement :|___|___| / |___|___| / |___|___|

Département de Biochimie et Pharmaco-Toxicologie - Unité d'Immunochimie
☎ : 02 98 14 51 56 – FAX 02 98 14 51 47
Hôpital de la Cavale Blanche – Boulevard Tanguy Prigent – 29609 BREST CEDEX

UN EXAMEN DE SANG VOUS A ETE PROPOSE PAR VOTRE MEDECIN POUR L'ESTIMATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FOETALE PAR LES MARQUEURS SERIQUES MATERNELS. CETTE FICHE EST DESTINEE A VOUS RENSEIGNER SUR CET EXAMEN

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

• **La trisomie 21** ou mongolisme est une affection due à la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux normalement. Cette affection est relativement fréquente : elle touche environ 1 naissance pour 700. Les patients atteints de trisomie 21, pour laquelle on ne dispose pas de traitement efficace, ont un ensemble de symptômes plus ou moins importants et un handicap mental qui peut être grave.

QUEL EST MON RISQUE D'AVOIR UN ENFANT ATTEINT ?

On connaît depuis longtemps la relation qui existe entre cette maladie et l'âge de la mère : le risque d'avoir un enfant trisomique, très faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge. D'une façon générale, ce risque est d'environ 1/1600 pour les femmes de moins de 30 ans, de 1/700 entre 30 et 34 ans, de 1/300 entre 35 et 37 ans, de 1/200 à 38 ans et supérieur à 1% au delà.

COMMENT SAVOIR SI MON ENFANT EST ATTEINT ?

• **Le diagnostic prénatal** de cette affection repose sur l'établissement du **caryotype des cellules fœtales** (formule chromosomique de l'enfant à naître). Pour cela, une ponction des villosités choriales ou une amniocentèse doit être pratiquée. Comme le prélèvement n'est pas dénué de risque pour la grossesse (**risque de fausse couche**), le diagnostic prénatal n'est pas proposé à toutes les femmes mais **seulement à celles dont le risque d'avoir un enfant atteint est élevé**

AVEC UNE PRISE DE SANG

• **Le dosage de certaines protéines**, circulant normalement dans le sang maternel, **permettent d'estimer le risque de trisomie 21 fœtale,** ce sont les **marqueurs sériques maternels (MSM)**. Le calcul de risque prend également en compte les **résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre**, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables.

➢ **Au premier trimestre** de votre grossesse, entre 11 Semaines d'amenorrhée révolues (SA) et 13 SA+6j, il vous sera proposé un **calcul de risque combiné** c'est-à-dire associant les dosages des **MSM** du 1er trimestre et les mesures échographiques : **clarté nucale** (CN) et **longueur cranio caudale.**

➢ Si le risque combiné du 1er trimestre n'est pas réalisable le dosage des MSM au **2d trimestre**, de 14SA à 17SA+6j, vous sera proposé ; dans ce cas, le calcul du risque associera la CN si elle est exploitable, sinon seuls les MSM seront utilisés pour le calcul du risque.

QU'EST-CE QU'UN RISQUE ELEVE ? QUE FAUT-IL FAIRE ?

On dit que le risque est élevé quand il dépasse un certain seuil, fixé à 1/250.
Moins de 7% de toutes les femmes enceintes entrent dans cette catégorie.

Un risque « élevé ou accru » ne veut pas dire que l'enfant est atteint

Lors d'une consultation de conseil génétique des examens complémentaires vous seront proposés et explicités. Un diagnostic prénatal, correspondant à réaliser le caryotype des cellules fœtales, vous sera proposé.
Dans la très grande majorité des cas, vous pourrez être tout à fait rassurée : l'enfant ne sera pas atteint. Dans le cas contraire, votre gynécologue ou votre médecin traitant vous apporteront l'information nécessaire.

LE RISQUE N'EST PAS ELEVE : PUIS-JE ÊTRE SÛRE QUE MON ENFANT N'EST PAS ATTEINT ?

Un risque est considéré comme non élevé si le risque est inférieur au risque seuil. Dans ce cas le risque d'avoir un enfant atteint est faible **mais existe toujours**. L'efficacité du test n'est pas de 100% puisque ce **n'est pas un test diagnostique** mais un **test d'évaluation de risque** : cela signifie que tous les cas de trisomie 21 fœtale ne seront pas mis en évidence avec ce test. Néanmoins, ces examens, aussi imparfaits soient-ils, mettent en évidence environ 70% des trisomies 21 fœtales.

Renseignements pratiques

Si vous désirez faire ce test votre consentement écrit vous sera demandé par votre médecin, un double sera joint avec la feuille de demande (obligatoire pour que nous réalisions le test).
Le prélèvement peut être effectué dans notre laboratoire ou dans le laboratoire de votre choix qui nous le transmettra avec les documents correspondants. Les examens, marqueurs sériques et, si votre risque est ≥ 1/250, caryotype, sont pris en charge par l'assurance maladie. Le résultat des examens sera transmis directement à votre médecin ou à un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21, seuls autorisés à vous informer sur l'interprétation de ce test (*arrêté du 23 juin 2009)*.

Si vous désirez obtenir d'autres informations vous pouvez vous adresser à votre gynécologue ou votre médecin traitant, ou contacter au C.H.U. Morvan :
Département de biochimie : 02 98 14 51 56
Service de pédiatrie, unité de génétique médicale : 02 98 22 34 77.

Version 1T – Décembre 2009
LAB-BPHT-CATA-INF-002-004