



Réseau Sécurité Naissance – Naître ensemble Pays de la Loire

Le dépistage anténatal de la trisomie 21 au 1^{er} trimestre de la grossesse.

Procédure pour les professionnels

Version longue du 13 mars 2010

Rédaction : B. BRANGER, N. WINER, F. BIQUARD, MT. CHEVE

- Contexte

- **Incidence de la trisomie 21**

La trisomie 21 représente environ 1 conception sur 500. En 2009, en Pays de la Loire, 90 % des trisomies 21 (soit environ 90) ont été repérées in utero par les marqueurs biologiques du 2^{ème} trimestre et par les échographies au cours de la grossesse ; la majorité a entraîné une demande d'interruption médicale de grossesse.

Parmi les 10 enfants atteints de trisomie 21 et nés en Pays de la Loire, certains ont été dépistés, mais les familles ont préféré garder l'enfant, d'autres n'ont pas eu de dépistage à la demande des parents, et un petit nombre ont eu un dépistage sans que le risque ait été élevé. La contrepartie de ce dépistage est la réalisation d'une amniocentèse à environ 10 % des femmes, pour lesquelles 1 prélèvement sur 50 montrera une trisomie 21.

- **Dépistage au 1^{er} trimestre (T1)**

Les réactifs sont basés sur le dosage de 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). Le risque calculé est dit « combiné du premier trimestre » qui prend en compte les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale, et le dosage des marqueurs sériques du 1^{er} trimestre de la grossesse. Les objectifs de ce dépistage au 1^{er} trimestre sont de réduire le nombre de femmes à risques et de pratiquer moins de prélèvements fœtaux (ponction de villosités avant 14 SA ou amniocentèse après) avec les mêmes résultats en terme de nombre de trisomies dépistées in utero. Un objectif de 4 à 5 % de prélèvements fœtaux est visé.

- **Dépistage au 2^{ème} trimestre (T2)**

Le dépistage au T2 reste possible si les dates au T1 ou les conditions de dépistage n'ont pas pu être respectées, ou selon les désirs des familles. Les marqueurs biologiques sont AFP, β -hCG libre et éventuellement l'oestriol. Le risque calculé au T2 est dit « séquentiel » si les marqueurs sont proposés indépendamment de l'échographie, ou « intégré » s'ils prennent en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale effectuées au premier trimestre.

- **L'information des parents et leur consentement au dépistage**

Ces deux éléments sont fondamentaux. Ces termes sont rappelés dans les arrêtés du 23 juin 2009.

- Déroulement de la procédure de dépistage

1. Préalables

- Seul un laboratoire agréé pour les marqueurs biologiques, avec un ou des biologistes agréés, peut effectuer les dosages biologiques. Une liste des laboratoires régionaux et des laboratoires à couverture nationale est la suivante :

- Nantes : CHU : S. MIRAILLIE, D. MASSON - CBMS : E. LEROUX, S. HERBRETEAU

- La Roche-sur-Yon : LE FLEUTER, G. BONNAUDET (en cours d'agrément)

- Angers : CHU : H. PUISSANT, V. MOAL

- Le Mans : SELCA BIOMAINE : P. SIGOGNEAU, H. GROUSSIN, F. DUPREY, F. DENIS LESEVE

- Hors région :

* BRETAGNE : BIOLOR : F. CORNU, L. LE QUERLER (Lorient), C. LOUZIER, J/ GOUGNEAUD, K. BILAVARN-PLUQUAILLEC (St Grégoire), J. LUCAS, F. ROBERT-GANGNEUX (Rennes)

* BIOMNIS : L. DRUART, H. DESSUANT, C. HAMBERGER (Paris), C. SAULT, L. GUILLOUX, G. PERRAZA, A. GALLAND, S. GONZALO (Lyon)

* PASTEUR CERBA, CERGY : I. CUVELIER, I. LACROIX, JM. COSTA, M. MONGE, C. BARTHET

Ces laboratoires sont habilités à calculer un risque de trisomie en fonction de leurs réactifs et de leur logiciel. L'ABA et l'ABM sont garants de la qualité des dosages et des calculs de risques.

- Seul un échographiste ayant un numéro d'identifiant à un Réseau de Santé en Périnatalité (RSP) peut effectuer la mesure de la LCC et de la CN ; la liste ne peut être publiée en février 2010 en raison de l'absence de position du Conseil national de l'Ordre des médecins sur ce sujet. Un échographiste avec un numéro a souscrit une lettre d'engagement de qualité et de suivi des mesures, a réalisé une EPP et possède un diplôme d'échographie (pour les personnes en exercice depuis 1994).

La structure du numéro d'un échographiste avec identifiant est la suivante :

- Nombre de chiffres = 13
 - ✓ 2 chiffres pour le département avec 20 pour la Corse (qui appartient à deux RSP), et 97 pour les DOM (avec chacun un RSP)
 - ✓ 2 chiffres pour le RSP : codage établi par la FFRSP (voir en annexe)
 - ✓ 3 chiffres pour l'identification de l'échographiste par le RSP
 - ✓ 4 chiffres correspondant au numéro de l'EPP attribué par l'OA
 - ✓ 2 chiffres pour le numéro attribué de l'OA par la FFRSP : A ce jour : « 01 » pour le CFEF, « 022 » pour le CEPPIM ; la FFRSP tiendra à jour la liste des OA.

_ _ 1 2	_ _ 3 4	_ _ _ 5 6 7	_ _ _ _ 8 9 10 11	_ _ 12 13
N° département du lieu d'installation de l'échographiste	N° RSP attribué par la FFRSP	N° de l'échographiste attribué par le RSP	N° de l'échographiste attribué par l'OA de EPP	N° OA de l'EPP

2. La fenêtre de l'âge gestationnel au T1

La fenêtre dans laquelle les mesures et les dosages biologiques doivent être effectués se situe entre 11 semaines d'aménorrhée (SA) + 0 jour et 13 SA + 6 jours (soit de 45 mm à 84 mm de longueur crano-caudale).

3. La prescription d'un dosage biologique au 1^{er} trimestre

- Après consentement de la femme, les **éléments suivants** pour la prescription d'un dosage des marqueurs biologiques sont nécessaires :
 - Identification de l'échographiste ayant un numéro identifiant au RSN
 - Notification de la mesure de la CN et de la LCC (la date de début de grossesse n'est pas nécessaire)
 - Devront être précisés en outre :
 - ✓ Grossesse gémellaire (dosage biologique en cours d'évaluation et pour le moment non recommandé)
 - ✓ Origine géographique de la femme (caucasienne, asiatique, africaine....)
 - ✓ Tabagisme de la mère
 - ✓ Diabète insulino-dépendant
 - ✓ Poids de la mère
 - ✓ Antécédents de trisomie 21 chez la mère
 - ✓ Mesure de CN « anormalement élevée » > 3.5 mm (voir infra)
- **Le prescripteur d'un dosage biologique est un médecin ou une sage-femme non échographiste** : il faut au préalable que la mesure de la LCC et de la CN soit effectuée par un échographiste avec un numéro d'identifiant à un RSP. La liste n'est pas encore publique ; se renseigner auprès des échographistes habituels. Il devra remplir un bon de demande de dosage biologique avec les mentions de mesure de la LCC (qui correspond à l'AG) et de la CN, ainsi que le numéro d'identifiant de l'échographiste. Le prescripteur recevra les résultats du calcul du risque effectué par le biologiste : il devra en informer la patiente
- **Le prescripteur est un échographiste avec un numéro d'identifiant à un RSP** : il remplit un bon de demande de dosage biologique avec les mentions de mesure de la LCC (qui correspond à l'AG) et de la CN. Prendre contact avec le laboratoire pour pouvoir disposer du bon de prescription. Il joint son numéro d'identifiant sur la demande. Il transmet une photocopie de son CR d'échographie. Il recevra les résultats du calcul du risque : il devra en informer la mère. S'il ne suit pas cliniquement la grossesse, il devra préciser le nom de ce médecin afin que le laboratoire transmette ce résultat au médecin référent de la patiente.

- **Si le délai du T1 est dépassé**, soit pour l'échographie (la mesure de la clarté nucale ne pourra plus entraîner de calcul du risque combiné ou intégré), soit pour le dosage biologique, la prescription est faite comme auparavant pour le calcul de risque
 - 1^{er} cas ; le délai est bon pour l'échographie (l'échographe possède un N° identifiant du réseau de périnatalité), mais dépassé pour les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre, le laboratoire pourra rendre un risque intégré,
 - 2^{ème} cas, le délai est dépassé pour l'échographie (LCC > 84mm), ou l'échographe ne possède pas de N° identifiant, le laboratoire rendra un risque indépendant de trisomie (ni combiné ni intégré).

4. Les valeurs du risque calculé

- **La limite est fixée à 1 risque sur 250.** Il faut éviter de parler de test « positif » ou « négatif » : les patients n'ont pas la même notion que les professionnels de ces deux mots. Préférer « test plaçant la grossesse dans un groupe à risque élevé » en cas de risque au-dessus de 1/250, et « test plaçant la grossesse dans un groupe à bas risque » ou « risque faible » au-dessous de 1/250.
 - ✓ **Si le risque est supérieur à 1/250** (1/200 ou 1/100 ou 1/50.....) : une information est faite à la femme pour proposer un prélèvement fœtal (ponction villositaire ou amniocentèse) dans la maternité du choix de la femme. Cette possibilité doit être discutée au préalable et est non obligatoire (balance bénéfices-risques)
 - ✓ **Si le risque est inférieur à 1/250** (1/500 ou 1/1000 ou 1/5000.....) : une information est faite à la femme pour la rassurer sur les résultats du test. La mention d'une possibilité persistante et faible de trisomie est du ressort du professionnel en situation clinique.....
Si le risque est entre 1/250 et 1/500 il peut être envisagé, avant les échographies suivantes la détection d'anomalies morphologiques: vers 18SA (« genetic scan » ou « échographie génétique »). Voir avec l'échographe.

5. Le « rattrapage » d'un calcul de risque dans la suite de la grossesse

Lors des examens de grossesse ultérieurs, le risque peut être reconsidéré (signes échographiques à l'échographie de 22 SA par exemple), et une amniocentèse proposée. La balance bénéfices-risques doit toujours être discutée

6. Quelques cas particuliers

- Les indications de PF pour **âge maternel** : ces indications disparaissent au profit du calcul de risque combiné quel que soit l'âge de la mère.
- **Antécédents de trisomie 21** : le risque étant élevé dans certaines formes caryotypiques, une indication de prélèvement fœtal est possible sans les marqueurs biologiques.
- **Grossesses gemellaires** : le calcul du risque combiné est en cours d'évaluation.
- **CN > 3.5 mm** : l'indication de prélèvement fœtal peut être proposée sur ce seul argument, mais proposer quand même le dosage pour des raisons d'évaluation du dispositif. Le biologiste rendra un résultat de calcul du risque en précisant que l'indication d'un prélèvement fœtal ne dépend pas seulement de ce résultat.
- **hCG > 5 MoM ou PAP-A < 0.2 MoM** : le biologiste doit en faire mention, et rendra un résultat de calcul du risque en précisant que l'indication d'un prélèvement fœtal ne dépend pas seulement de ce résultat (le risque d'autant plus sous estimé que l'on est loin de la borne).

7. Le risque des prélèvements fœtaux

Le risque d'événements indésirables après un PF est estimé en général à 1 % avec risque de RPM, de MFIU. Cependant, ce risque est sans doute inférieur, la causalité directe entre le prélèvement et les effets n'est pas toujours établie. L'incidence de 0.5 % (5 pour 1000) est généralement avancée.

8. Coût des examens et remboursements

- Echographie de T1 : remboursement à 70 % par la SS ; prix remboursé en 2010 = 48.35 €. Tarifs généralement pratiqués (référence CNAM) = 75 €
- Dosages biologiques : 185 B pour l'examen référencé 4006-DPN soit, avec un B à 0.27 €, 50 € environ.
- L'amniocentèse et le prélèvement villositaire sont remboursés à 100 % en fonction des nouvelles indications au T1 (risque calculé > 2./250), ou à défaut au T2.

- Textes réglementaires

- **Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques**
- **Arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information de la femme enceinte**
- **Article R. 2131-1 et R. 2132-1 du Code de la Santé Publique**
- **Décision du 6 juillet 2009 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie**

Acronymes

ABA	Association des biologistes agréés (marqueurs sériques de T21)
ABM	Agence de biomédecine
CEPPIM	Collège d'Evaluation des Pratiques Professionnelles en imagerie (OA)
CFEF	Collège Français d'Echographie fœtale (OA)
CN	Clarté nucale
CPDPN	Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
DAN	Diagnostic anténatal
EPP	Evaluation des pratiques professionnelles
FFRSP	Fédération des Réseaux de santé en périnatalité
HAS	Haute Autorité de Santé
LCC	Longueur craniale-caudale
OA	Organisme agréé (par l'HAS, dans le domaine de l'EPP sur la pratique de l'échographie)
PF	Prélèvements fœtaux (biopsie de trophoblaste, amniocentèse)
RSN	Réseau « Sécurité Naissance – Naître ensemble » des Pays de la Loire
RSP	Réseau de Santé en Périnatalité
SFAPE	Société Française pour l'Amélioration des Pratiques Echographiques
T1, T2	1 ^{er} trimestre et 2 ^{ème} trimestre de la grossesse
T21	Trisomie 21

- Personnes et structures concernées

- Personnes
 - ✓ Tout professionnel de santé impliqué dans le suivi de grossesse
- Structures
 - ✓ Coordination du Réseau « Sécurité Naissance – Naître ensemble » des Pays de la Loire
 - ✓ Maternités publiques et privées de type 1, 2 et 3
 - ✓ Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) : CHU Nantes, CHU Angers, CH Le Mans
 - ✓ Laboratoires de biologie agréés pour le dosage des marqueurs sériques
 - ✓ Laboratoires de cytogénétique
 - ✓ Cabinets de radiologie et d'échographie
 - ✓ Toute autre structure participant au suivi de la grossesse.

Annexes

- A - Synthèse avec le rappel du rôle des professionnels
- B - Modèle de demande de numéro d'identifiant d'un échographiste à un RSP
- C- Modèle de communication du numéro de l'échographiste à un Réseau de Santé en Périnatalité
- D- Modèle de communication de l'adhésion des biologistes à un Réseau de Santé en Périnatalité
- E- Modèle de bon de demande de prélèvement biologique pour les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre
- F- Information, demande et consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels
- G- Suivi des mesures échographiques et biologiques

Annexe A : Synthèse avec le rappel du rôle des professionnels

→ Rôle des CPDPN

- Recueillir des demandes de numéros des échographistes, et les transmettre au RSN
- Former et informer les professionnels
- Réaliser les prélèvements fœtaux selon la demande des patientes
- Accepter une IMG selon les résultats des prélèvements fœtaux et selon les procédures légales
- Accompagner les femmes et les couples

→ Rôle des échographistes

- Avoir suivi une formation en échographie obstétricale selon les définitions de l'arrêté
- Avoir accompli une EPP
- Garantir la qualité du matériel et les conditions de mesure de la LCC et de la CN
- Avoir participé à une formation spécifique sur la trisomie 21 (de nombreuses formations spécifiques existent sur le territoire national) en particulier pour ceux qui ne disposent pas du DIU d'échographie
- Demander un numéro au RSN (voir annexes), par l'intermédiaire du CPDPN correspondant, en joignant les documents relatifs à la formation et à l'EPP, et en s'engageant à respecter la qualité du matériel et les conditions de mesure. Le RSN communiquera alors un numéro d'identifiant.
- Suivre la procédure suivante au moment de l'examen
 - Informer la patiente
 - Effectuer les mesures selon les critères de qualité
 - Noter les mesures
- Prescrire les dosages biologiques en mentionnant les résultats des mesures et le numéro d'identifiant
- Accepter et participer aux évaluations qualitatives et quantitatives proposées par le RSN, l'ABA ou l'ABM..

→ Rôle des biologistes

- Avoir un agrément pour la pratique des mesures biologiques
- Informer la mère et recueillir le consentement
- Réaliser les dosages
- Calculer le risque combiné, ou intégré ou indépendant
- Communiquer les résultats au prescripteur et au professionnel qui suit la grossesse
- Recueillir les données concernant les prélèvements fœtaux, et les issues de grossesse
- Communiquer les résultats à l'ABA et au RSN selon des modalités et un rythme à définir

→ Rôle des professionnels qui suivent la grossesse

- Informer la patiente des modalités du calcul du risque combiné de trisomie 21
- Prescrire les mesures échographiques auprès d'un échographiste avec numéro d'identifiant
- Recueillir le calcul du risque et en informer la patiente
- Proposer les procédures en fonction des résultats
 - = Risque élevé : proposition de prélèvements fœtaux (modalités et lieux selon les organisations)
 - = Risque faible : suivi de grossesse normal

→ Rôle des laboratoires de cyto-génétique

- Réaliser les caryotypes fœtaux
- Informer par des consultations spécifiques, les cas difficiles
- Réaliser les caryotypes des nouveau-nés, permettant d'évaluer la performance des tests biologiques du T1
- Fournir au RSN les résultats de ces caryotypes

→ Contrôle-qualité

- Le **principe général** est que seul l'échographiste est responsable de la qualité de chaque cliché et des mesures. L'EPP est formative et non sanctionnante. Le RSN n'a pas de renseignements à prendre sur les résultats obtenus à l'EPP, ni à privilégier un organisme EPP., Les CPDPN peuvent demander les résultats de l' EPP
- **Le RSN doit s'assurer des formations initiales** (paragraphe 2 de l'annexe de l'arrêté) :
 - Gynéco-obstétriciens et spécialistes en imagerie médicale : à partir de 1994-1995, diplôme universitaire (DU) ou interuniversitaire (DIU) d'échographie en gynécologie-obstétrique,
 - Sages-femmes : à partir de 1994-1995, attestation en échographie obstétricale,
 - Médecins généralistes et les autres médecins spécialistes : DIU d'échographie générale ainsi que son module optionnel de gynécologie-obstétrique,

→ Renouvellement des numéros identifiants

L'arrêté du 23 juin 2009 ne mentionne pas la durée ou le renouvellement du numéro identifiant à un RSP. La FFRSP et la F.CPDPN vont étudier les modalités du renouvellement.

→ Recueil des événements et des issues de grossesse

- Les biologistes agréés sont organisés pour recueillir et transmettre les **informations suivantes** :
 - ✓ Date de naissance de la patiente, calcul de l'âge en années avec une décimale,
 - ✓ Date de début de grossesse,
 - ✓ Numéro d'identifiant de l'échographiste,
 - ✓ Date de l'échographie T1
 - ✓ LCC en mm et CN en mm avec une décimale (dixième de millimètre)
 - ✓ Date du prélèvement sérique du T1,
 - ✓ MoM des marqueurs,
 - ✓ Risque combiné calculé,
 - ✓ Lieu prévu d'accouchement.
- Les biologistes agréés sont organisés pour le recueil des issues de grossesse en vue de l'établissement du **bilan annuel transmis à l'ABA**, dans le but d'évaluer la validité des mesures et les résultats : suivi des médianes des dosages biologiques, et désormais des mesures échographiques, ainsi que nombre d'amniocentèses, nombre de fœtus et de nouveau-nés atteints de trisomie 21...
 - Ces résultats sont transmis à la FFRSP et à chaque RSP annuellement selon des modalités à définir avec l'ABA (avec les identifiants des échographistes) (annexe 12)
 - Le codage proposé pour les résultats : normal, T21 (voir pour T21 libre, et T21 par translocation), T13, T18, Turner, Klinefelter, autres anomalies (équilibrées ou non...).

→ Références

1. Ministère de la Santé et des Sports. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.
2. Ministère de la Santé et des Sports. Arrêté du 23 juin 2009 relatif à l'information, à la demande et au consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels et à la réalisation du prélèvement et des analyses en vue d'un diagnostic prénatal *in utero* prévues à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique.
3. HAS. EPP des médecins : mode d'emploi. 4 page 2007:http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/epp_medecins_mode_emploi.pdf.
4. Faraut T., Cans C., Althuser M., Jouk P. S. Utilisation conjointe de la clarté nucale, de l'âge gestationnel et de l'âge maternel pour l'estimation du risque de trisomie 21. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) 1999;28:439-445.
5. Muller F, Oury JF. Dépistage prénatal de la trisomie 21 : Marqueurs sériques et échographie du 1er trimestre. Réalités en Gynécologie-obstétrique 2005;100:35-44.
6. Seeds JW. Diagnostic mid trimester amniocentesis: how safe ? Am J Obstet Gynecol 2004;191:607-615.
7. Senat MV, Rozenberg P, Bernard JP, Ville Y. Dépistage de la trisomie 21 : valeur de l'échographie et des marqueurs sériques, approche combinée. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2001;30:1-27
8. Ministère de la Santé et des Sports. Décision du 6 juillet 2009 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie. JO du 27 octobre 2009.

Annexe B

Modèle de demande de numéro d'identifiant d'un professionnel réalisant des échographies obstétricales à un RSP

Je soussigné professionnel (*gynéco-obstétricien – sage-femme – échographiste – gynécologue – radiologue - autre*) réalisant des échographies obstétricales à (*adresse précise*)
.....
.....
demande à adhérer au Réseau de Santé en Périnatalité de

en vue d'obtenir un numéro d'identifiant pour pratiquer la mesure de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale au 1^{er} trimestre de la grossesse.

- Je joins **une attestation d'EPP** à pratiquer cet examen en joignant un justificatif délivré par l'Organisme agréé pour la pratique de l'échographie fœtale du 1^{er} trimestre, avec l'année d'obtention.....

- Je joins la photocopie de mon diplôme de **formation initiale** en échographie fœtale le (*année*) avec (*titre du diplôme*)

- Je m'engage à produire des **images** avec deux clichés explicites figurant dans le dossier médical et permettant de juger de la qualité du plan sagittal, de la position des curseurs, de l'agrandissement pour le cliché de la clarté nucale, ainsi que de la qualité du cliché de la longueur cranio-caudale.

- J'atteste que le **matériel échographique** utilisé est conforme aux spécifications techniques concernant le matériel échographique : existence d'un registre de maintenance tenu à jour, présence d'un ciné-loop d'au moins 200 images, deux sondes, dont une sonde endo-vaginale, présence d'un zoom non dégradant, possibilité de mesures au dixième de millimètre.

- Je m'engage à participer au **suivi** des médianes et de la distribution des mesures de la clarté nucale

- Je m'engage à faire figurer **mon numéro d'identifiant** sur tous mes comptes rendus d'échographie du 1^{er} trimestre pour lesquels il a été possible de réaliser une mesure de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale qui satisfont aux critères de qualité précisés dans l'arrêté du 23 juin 2009.

- Je précise que je ne suis adhérent d'aucun autre Réseau de Santé en Périnatalité.

Annexe C

Modèle de communication du numéro identifiant de l'échographiste à un Réseau de Santé en Périnatalité

Le Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic prénatal (CPDPN) du CH.....

et le Réseau « Sécurité Naissance – Naître ensemble » des Pays de la Loire ont pris note :

- de la demande de Mxx, échographiste à
- de la réalisation d'une évaluation des pratiques professionnelles (EPP) auprès de l'organisme agréé (OA) CFEF sous le numéro en date du
- de sa formation initiale, sous forme de DIU de obtenu
- de son engagement concernant la qualité des clichés, et de la qualité du matériel.

En conséquence, le numéro d'identifiant dans le Réseau « Sécurité Naissance – Naître ensemble » des Pays de la Loire vous est attribué :

xx xx xxx xxxx xx

Vous devrez faire figurer ce numéro sur les comptes rendus d'échographie en vue du calcul du risque combiné de trisomie 21 au premier trimestre.

Ce numéro vous est attribué pour une période à définir dans chaque Réseaux de Santé en Périnatalité.

Le Réseau de Santé en Périnatalité assurera avec tous les professionnels concernés le suivi des mesures échographiques et biologiques, ainsi que le déroulement et les issues de grossesse.

Date

Responsable du CPDPN
du CHU de Nantes

Président du Réseau
« Sécurité Naissance – Naître ensemble »
des Pays de la Loire

Annexe D

Modèle de communication de l'adhésion d'un médecin autre qu'un échographiste à un Réseau de Santé en Périnatalité

Pour un biologiste

Le Réseau de Santé en Périnatalité a pris note :

- de votre demande d'adhésion,
- de l'agrément pour les dosages des marqueurs biologiques du 1^{er} trimestre pour la trisomie 21

En conséquence, elle vous inscrit comme adhérent au Réseau de Santé en Périnatalité tant que dure votre agrément.

Vous vous engagez à communiquer au RSP selon des modalités à définir :

- des données de suivi de mesures de la clarté nucale et des mesures biologiques,
- les suivis (amniocentèses..), et les issues de grossesses (existence d'une trisomie 21...).

Date

Président du RSP

Pour un autre médecin ou pour une sage-femme

Le Réseau de Santé en Périnatalité

a pris note de votre demande d'adhésion dans le cadre de la mesure de la clarté nucale pour le dépistage de la trisomie 21,

En conséquence, elle vous inscrit comme adhérent au Réseau de Santé en Périnatalité

Date

Président du RSP

Annexe E

Modèle de bon de demande de prélèvement biologique pour les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre

Evaluation du risque de trisomie 21 foetale par marqueurs sériques du 1^{er} trimestre (PAPP-A et sous-unité β libre de l'hCG) entre 11 et 13⁺⁶ SA

- Date du prélèvement
- Nom de jeune fille de la patiente - Nom marital
- Prénom
- Adresse (rue, hameau)
- Code postal Ville
- Date de naissance - Age.....
- Date de début de grossesse - Grossesse gémellaire ou plus
- Poids actuel - Tabagisme actuel (≥ 1 cig/jour)
- Antécédent de trisomie 21 chez la patiente - Signes d'appels échographiques
- Diabète insulino-dépendant - Origine géographique : Europe Afrique
Asie Autres
- Date échographie entre 11 et 13⁺⁶ SA
- LCC en mm – CN en mm et en 1/10^{ème} de mm
- Terme le jour du prélèvement
- Médecin prescripteur - Spécialité
- Si échographiste adhérent à un RSP : n° identifiant
- Adresse
Téléphone Fax
- atteste avoir informé la patiente, selon les termes de l'arrêté du 23 juin 2009, des éléments suivants :
- le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
 - l'analyse des marqueurs sériques maternels en précisant :
 - qu'un calcul de risque est effectué. Il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les critères de mise en oeuvre en matière de mesures échographiques sont satisfaits ;
 - que le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
 - que le risque 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 l'affection ;
 - si le risque est élevé, un prélèvement à visée diagnostique sera proposé à la femme enceinte. Seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement seront expliqués ;
 - que la réalisation d'un prélèvement sanguin au second trimestre peut s'avérer nécessaire (en cas d'impossibilité de réaliser le calcul de risque combiné du premier trimestre).
- Après avoir demandé la réalisation de l'analyse portant sur les marqueurs sériques maternels, la femme enceinte exprime son consentement par écrit (voir annexe suivante)

Date et Signature du médecin prescripteur

Annexe F

Information, demande et consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur les marqueurs sériques maternels (en référence à l'article R. 2131-1 (6°) du Code de la Santé Publique)

Je soussignée atteste avoir reçu du Docteur au cours d'une consultation médicale :

1°) des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;

2°) des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :

- un calcul de risque 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 exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;
- 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 l'affection
 - si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales 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.

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

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans le dossier médical de la patiente.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les analyses.

L'établissement public de santé ou le laboratoire d'analyses de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'analyse.

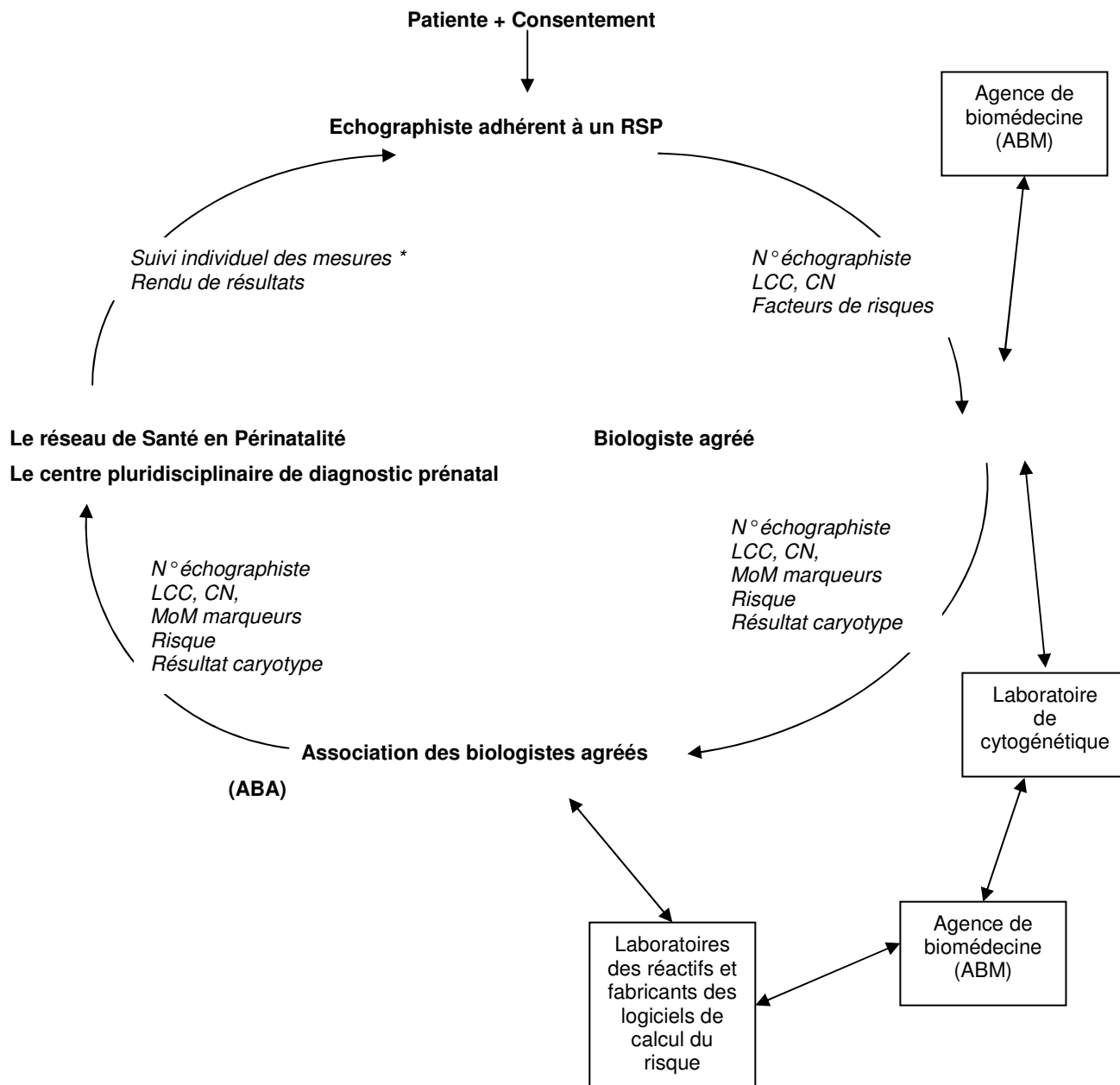
Date :

Signature du praticien

Signature de l'intéressée

Annexe G

Suivi des mesures échographiques et biologiques

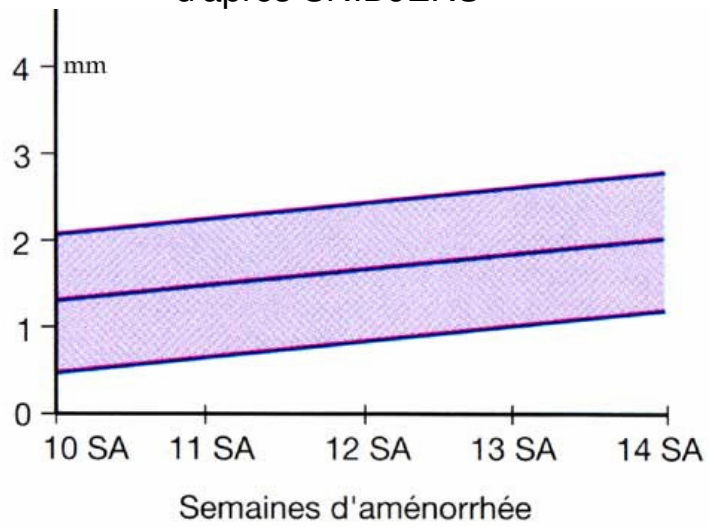


* Selon un rythme à définir.....

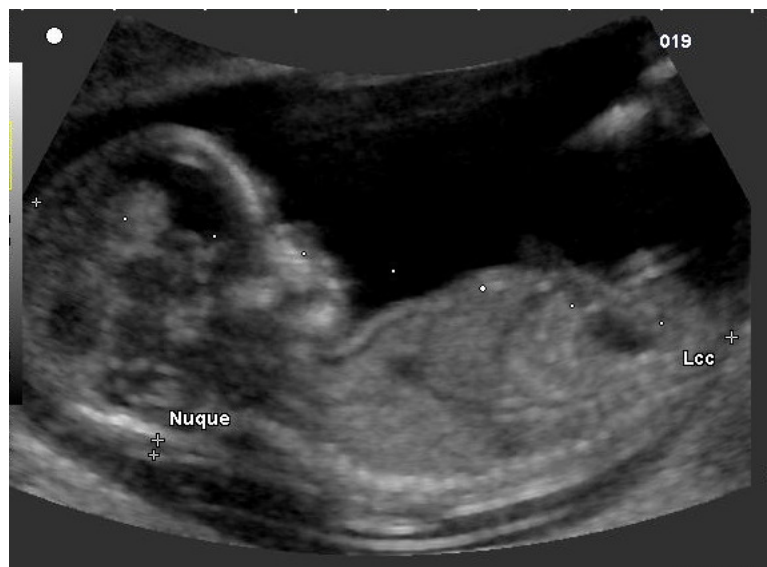
Calendrier probable : essai de transmission de l'ABA vers les RSP en juin 2010, et rendu des résultats aux échographistes en septembre 2010 (sous forme de graphes de points des MoM, et sous forme de moyenne des MoM – sous l'hypothèse de 1 MoM en moyenne). Les mesures de référence sont en cours d'élaboration avec l'ABA, et les fabricants de réactifs et des logiciels de calcul du risque.

La possibilité d'exclure les mesures de CN ≥ 3.5 mm est envisagée pour ne pas fausser les résultats des échographistes référents qui effectuent des mesures sur des populations à haut risque de trisomie 21.

Figure 1 : Valeur normale entre 10 et 14 semaines d'aménorrhée d'après SNIDJERS



Clarté nucale valeurs normales



Nuque de 1.7 mm avec une LCC de 77 mm