

**Mise en garde pour le
dépistage
du syndrome de
DOWN**

**Christine Gervy
Hôpital Erasme - Bruxelles**

Jeudis de Fleurus

13 décembre 2007

Dépistage du syndrome de Down

- Anomalies Chromosomiques

 - **T21 Syndrome de Down** (1/600 - 1/800)

 - **T18 Syndrome d'Edward** (1/1500 - 1/10500)

- Autres anomalies

 - **Malformation de fermeture du tube neural** (AFP ↑, US)

 - **SLOS (Smith Lemli Optiz syndr.)** (uE3 ↓)

Screening du syndrome de Down

tests disponibles

Age maternel

Marqueurs sériques

- premier trimestre (PAPP-A, β HCG libre)
- second trimestre (α FP, HCG, Oestriol libre)

Echographie

- premier trimestre
- second trimestre

**Diagnostique : CVS (1% FC) or
Amniocentese (0.5% FC) : Caryotype**

Dépistage précoce (1er trimestre)

- Echo : Clarté nucale (NT) + CRL + Anatomie
- Dosages des marqueurs sériques : PAPP-A
Beta HCG
- Test Combiné : NT + marqueurs sériques

Dépistage au 2ème trimestre : triple test

- Dosages des marqueurs sériques : AFP
HCG
Oestriol libre
- Test Combiné : NT + marqueurs sériques

Calcul de risque de la T21, T18

Tient compte de :

- âge maternel
- poids de la mère à la prise de sang
- diabète insulino dépendant
- tabac
- ethnie
- FIV
- Gemellaire
- MOM pour chaque marqueur

Calcul de risque de la T21, T18

Tient compte de :

- Données échographiques
- Date du prélèvement

Calcul de risque de la T21, T18

– Données échographiques

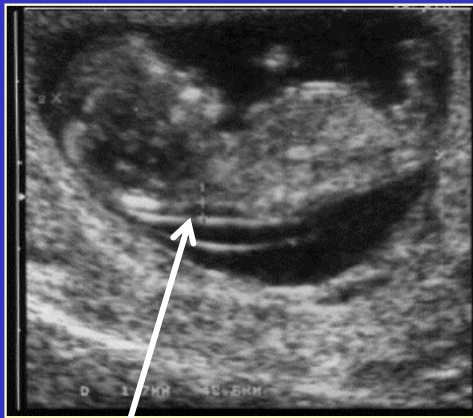
- 1er trimestre de la grossesse : mesure de la clarté nucale (CRL 45mm - 84mm)

Qualité de la mesure

- 2ème trimestre : âge gestationnel à la date de l'échographie comparé à la DDR (Date des dernières règles) !!! précision

Dépistage du syndrome de Down

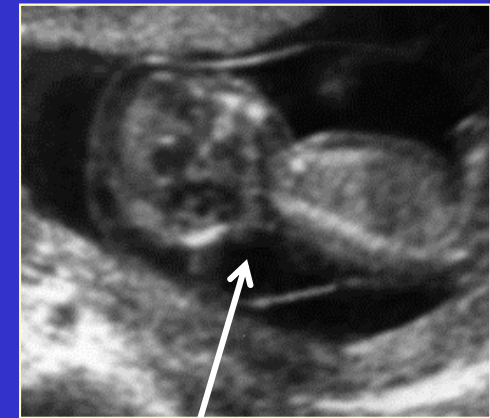
écho 1er trimestre (NT) screening (11 - 13s+6j)



1 mm



3 mm



10 mm

“the skin is deficient in elasticity. too large for the body”

Langdon Down

Observations on an ethnic classification of idiots.
Clinical Lecture Reports, London Hospital 1866;3:259.

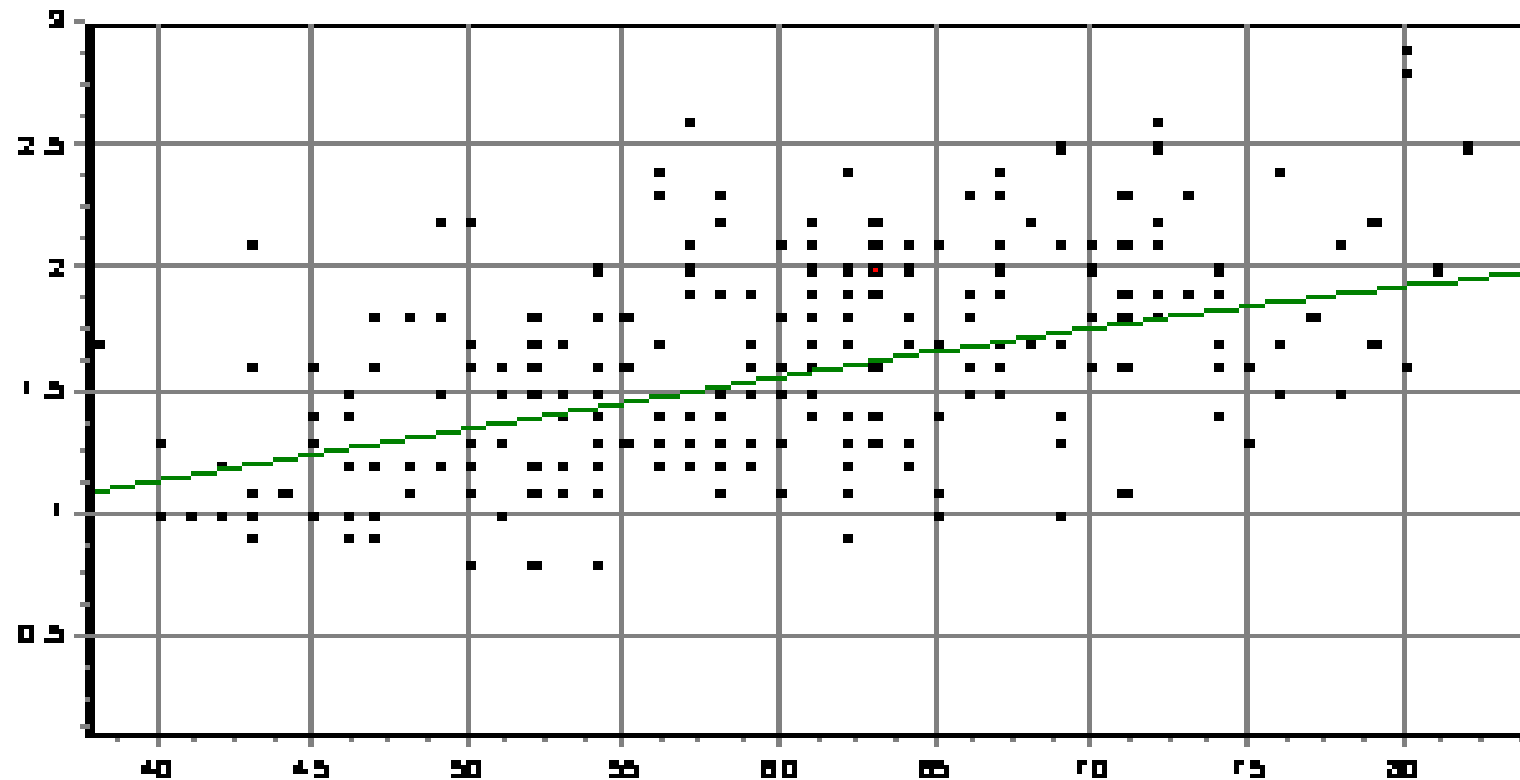
Courbe FMF 1998

CRL (mm)	NT (mm)médiane
38 - 41	1.1
42 - 45	1.2
46 - 49	1.3
50 - 53	1.4
54 - 57	1.5
58 - 61	1.6
62 - 65	1.6
66 - 69	1.7
70 - 73	1.8
74 - 77	1.9
78 - 81	1.9
82 - 83	2.0

NT Audit Tool (For Evaluation Purpose Only)

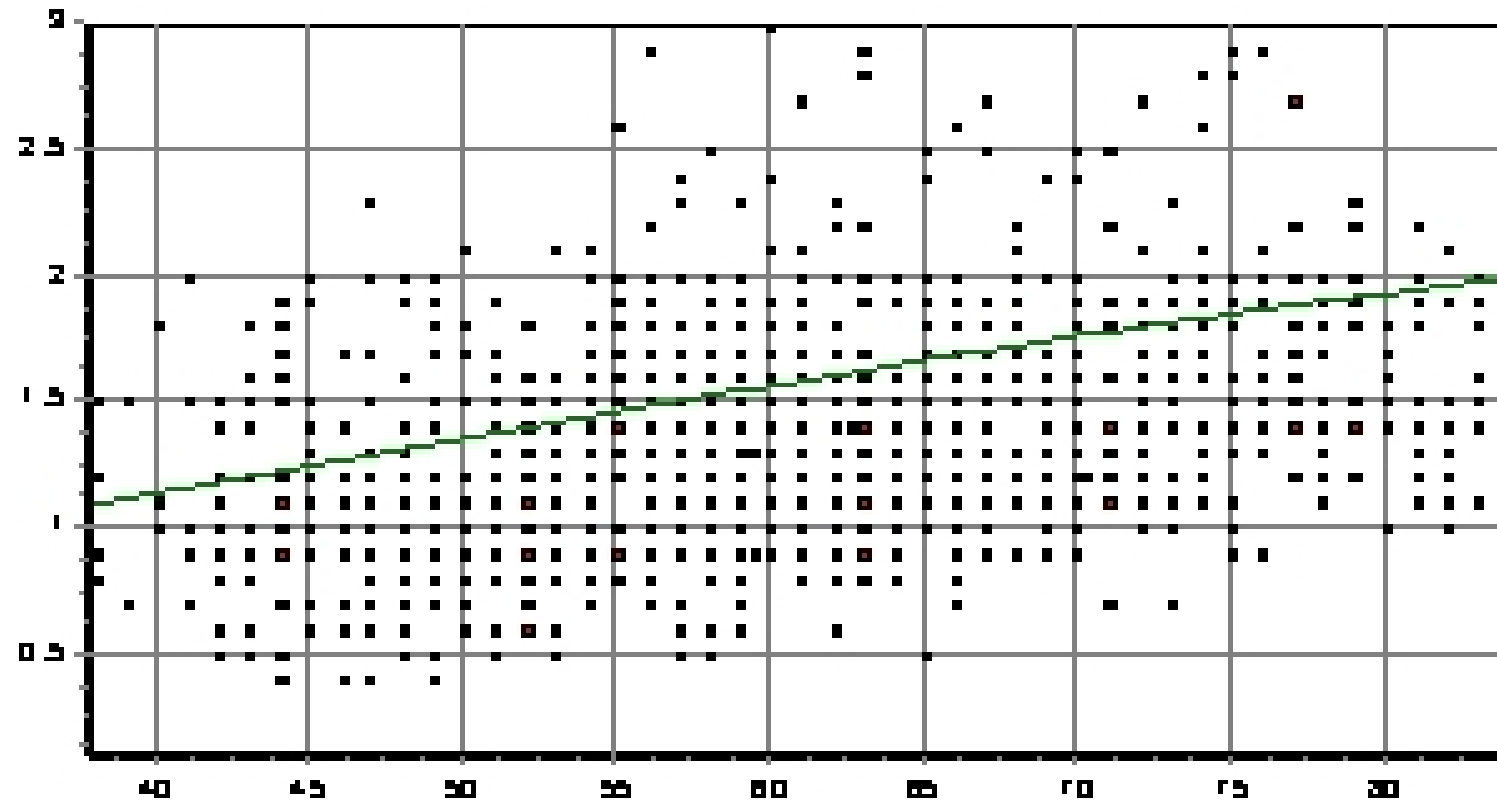
Report for

Measured CRL/NT values between 17/02/2006 and 11/12/2007



	Observed	Expected	Conclusion Concordant to FMF criteria.
Total number of measurements	274		
Number above the curve	149		
Percentage above the curve	54.4%	40%-60%	
Mean MoM	1.04	1.00	
Standard Deviation MoM	0.31		
Mean Delta	0.05	0.00	

Selected group of doctors

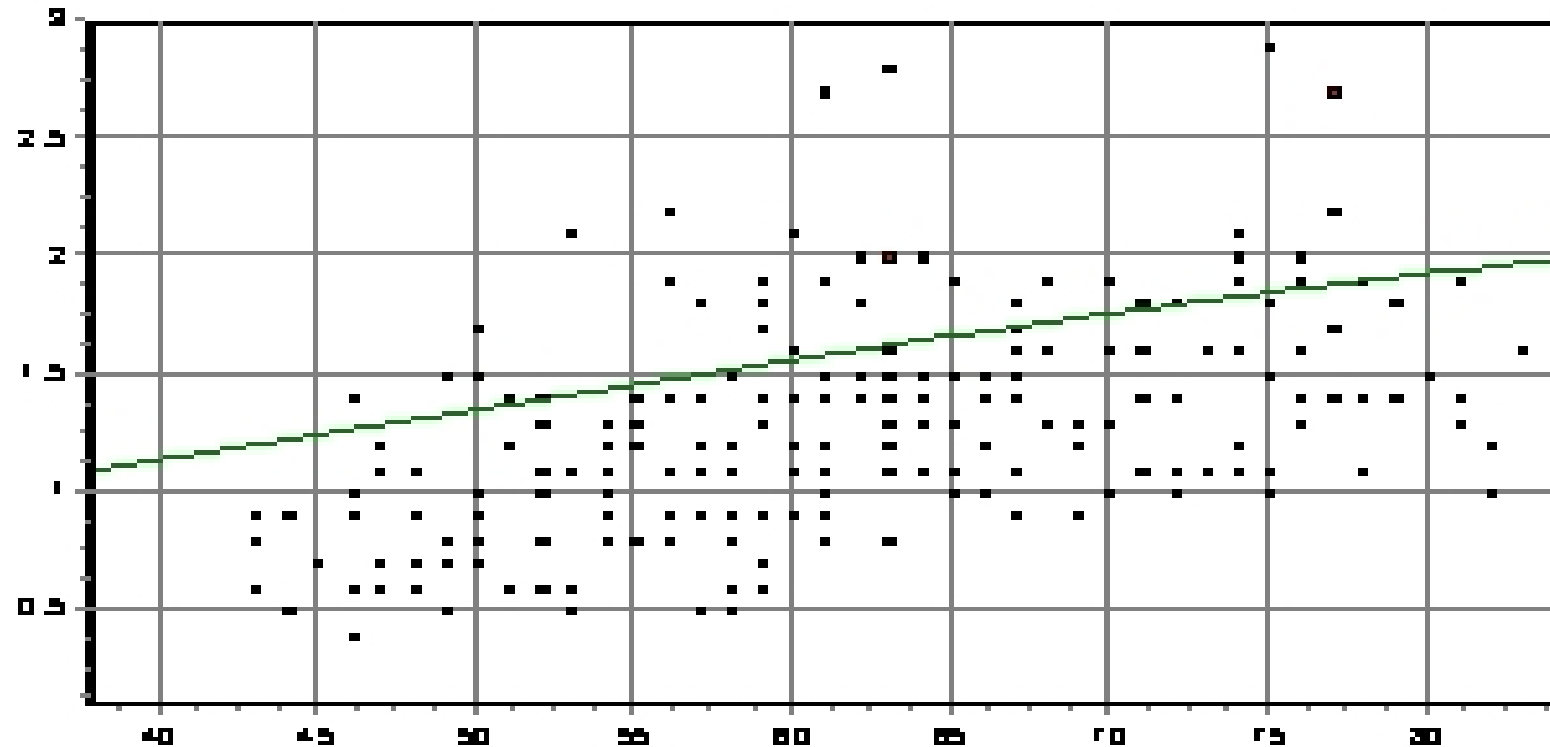


	Observed	Expected	Conclusion Discordant to FIMF criteria due to underestimation of the real NT value.
Total number of measurements	1323		
Number above the curve	348	529-794	
Percentage above the curve	26.3%	40%-60%	
Mean MoM	0.89	1.00	
Standard Deviation MoM	0.21		
Mean Delta	-0.17	0.00	

NT Audit Tool (For Evaluation Purpose Only)

Report for

Measured CRL/NT values between 01/05/2005 and 10/11/2005



	Observed	Expected	Conclusion Discordant to FMF criteria due to underestimation of the real NT value.
Total number of measurements	218		
Number above the curve	42		
Percentage above the curve	19.3%	40%-60%	
Mean MoM	0.81	1.00	
Standard Deviation MoM	0.25		
Mean Delta	-0.29	0.00	

Nom de famille Echographiste

Prénom

N° patiente

N° Echantillon

Médecin

Naissance Age

Poids

Tabagisme

Diabétique

Origine géographique

Grossesse FIV

Nombre de foetus

LCC Date

Age gestationnel (date de l'échogra) +

Date Prélèvement

Age gestat. à la date du prélèvement +

Méthode de calcul

Clarté nucale

MoM

Marqueurs	Valeur	Médiane	MoM	MoM corrig.
β hCG libre	65.00	40.82	1.59	1.65
PAPP-A	1.40	2.72	0.52	0.56
AFP				
hCG				

Calcul de risque au prélèvement

Risque lié à l'âge 1:338

Risque de Trisomie 21 FB - PAPP **1:166**

Risque combiné FB - PAPP - NT **1:384**

Risque de DTN

Risque de Trisomie 18 **<1:10000**

Nom de famille Echographiste

Prénom

N° patiente

N° Echantillon

Médecin

Naissance Age

Poids

Tabagisme

Diabétique

Origine géographique

Grossesse FIV

Nombre de foetus

LCC Date

Age gestationnel (date de l'échogra) +

Date Prélèvement

Age gestat. à la date du prélèvement +

Méthode de calcul

Clarté nucale

MoM

Marqueurs	Valeur	Médiane	MoM	MoM corrig.
β hCG libre	65.00	40.82	1.59	1.65
PAPP-A	1.40	2.72	0.52	0.56
AFP				
hCG				

Calcul de risque au prélèvement

Risque lié à l'âge 1:338

Risque de Trisomie 21 FB - PAPP **1:166**

Risque combiné FB - PAPP - NT **1:242**

Risque de DTN

Risque de Trisomie 18 **<1:10000**

Calcul de risque de la T21, T18

Tient compte de :

- Date du prélèvement :
 - attention aux laboratoires sous-traitants
 - attention aux WE

Nom de famille	Test1	Echographiste	DPC
Prénom		Nombre de foetus	1
N° patiente		LCC	47
N° Echantillon	1234	Date	25/09/06
Médecin		Age gestationnel (date de l'échogra)	11 + 2
Naissance	15/02/78	Age gestat. à la date du prélèvement	12 + 2
Age	28.6	Méthode de calcul	Longueur Cr
Poids	62	Clarté nucale	1.9
Tabagisme	Inconnu	MoM	1.48
Diabétique	Inconnu		
Origine géographique	Africaine		
Grossesse FIV	Inconnu		

Marqueurs	Valeur	Médiane	MoM	MoM corrig.
β hCG libre	40.00	44.34	0.90	0.75
PAPP-A	1.01	2.25	0.45	0.28
AFP				
hCG				

Calcul de risque au prélèvement	Risque lié à l'âge	1:745
Risque de Trisomie 21 FB - PAPP		1:305
Risque combiné FB - PAPP - NT		1:268
Risque de DTN		
Risque de Trisomie 18		1:2640

Nom de famille	Test2	Echographiste	DPC
Prénom		Nombre de foetus	1
N° patiente		LCC	47
N° Echantillon	12356	Date	25/09/06
Médecin		Age gestationnel (date de l'échogra)	11 + 2
Naissance	15/02/78	Age gestat. à la date du prélèvement	12 + 4
Age	28.6	Méthode de calcul	Longueur Cr
Poids	62	Clarté nucale	1.9
Tabagisme	Inconnu	MoM	1.48
Diabétique	Inconnu		
Origine géographique	Africaine		
Grossesse FIV	Inconnu		

Marqueurs	Valeur	Médiane	MoM	MoM corrig.
β hCG libre	40.00	41.96	0.95	0.80
PAPP-A	1.01	2.55	0.40	0.25
AFP				
hCG				

Calcul de risque au prélèvement	Risque lié à l'âge	1:752
Risque de Trisomie 21 FB - PAPP		1:185
Risque combiné FB - PAPP - NT		1:163
Risque de DTN		
Risque de Trisomie 18		1:1749

Formulaire de demande pour
l'évaluation du facteur de risque du
syndrome de Down
Grossesse du 1er trimestre
11 – 13 semaines

Etiquette

Code analyse sérique **D 1 T**

RENSEIGNEMENTS INDISPENSABLES POUR LE CALCUL

Nom et prénom de la patiente : (si pas d'étiquette d'identification de la patiente)

Date de naissance : / / (Jour, Mois, Année)

Médecin : Copie du rapport à :
adresse :
Tél :
Fax :

Date de la prise de sang : / / (Jour, Mois, Année)

Informations cliniques

Fécondation in vitro : Oui

si réimplantation d'embryons congelés,

date de la fécondation in vitro : / / (Jour, Mois, Année)

si don d'ovocytes, mois et année de naissance de la donneuse : / (Mois, Année)

DONNEES PERMETTANT UN CALCUL PLUS PRECIS (très important en cas de valeur extrême pour le poids)

Poids au moment de la prise de sang : , kgs

Fumeuse : Oui Non Inconnu

Diabète insulino dépendant : Oui Non Inconnu

Race : caucasienne Afrique noire Asiatique

→ **Echographie** à compléter par l'échographiste

Examineur :

CRL : mesure en mm : , mm ou âge gestationnel à la date de l'écho , (sem, j)

Clarté nucale : mesure en mm :
1^{ère} mesure , mm
2^{ème} mesure , mm
3^{ème} mesure , mm

Date de cette échographie : / / (Jour, Mois, Année)

Nombre de fœtus : 1 , 2 monochorionique (oui / non)

Ce test n'est qu'un test de dépistage des femmes à risque accru de porter un fœtus atteint de trisomie 21. Il n'a donc aucun sens si une biopsie de villosités a été réalisée ou est prévue quel que soit le résultat du test

Conclusion

- FPR = 5%
- DR pour
 - âge maternel seul 30 %
 - âge maternel + TT (14 - 21 w) 59-69 %
 - âge maternel + NT (11- 13+6 w) 75 %
 - âge maternel + PAPP-A+ β HCG (9 - 13+6 w) 62 %
 - **âge maternel + NT+ PAPP-A + β HCG 85-89 %**
 - **âge maternel +NT (11-13+6w)+ TT (14 - 21 w) 90 %**