

Numéro du service : 02 225 93 88

Formulaire de demande pour l'évaluation du facteur de risque du Syndrome de DOWN (Trisomie 21),
 Trisomie 18 et des Défauts du Tube Neural (DTN)
 Grossesse : **2^{ème} TRIMESTRE (14-22 semaines et 6 jours)**

Analyses demandées (DOWN) : HCG AFP E3 Libre

1. Renseignement administratif

Patiente (si pas d'étiquette d'identification)
Nom* : _____
Prénom* : _____
Date de Naissance* : ____ / ____ / ____
Adresse : _____
Tél/GSM : _____

Médecin prescripteur
Médecin : _____
Adresse : _____
Tél/GSM : _____
Fax : _____
Copie de rapport à : _____
Cachet et signature : _____

2. Données de l'échographie

Examineur : _____
Age gestationnel à la date de l'échographie* : _____ semaines _____ jours
Date de l'échographie* : ____ / ____ / ____ (Jour/Mois/Année)
Date prévue de l'accouchement : ____ / ____ / ____ (Jour/Mois/Année)
Date des dernières règles : ____ / ____ / ____ (Jour/Mois/Année)
Nombre de fœtus : _____

3. Données relatives à la mère

Poids au moment de la prise de sang : _____ kg		
Fumeuse : Non <input type="checkbox"/>	Oui <input type="checkbox"/>	Inconnu <input type="checkbox"/>
Diabète insulino dépendant : Non <input type="checkbox"/>	Oui <input type="checkbox"/>	Inconnu <input type="checkbox"/>
Origine ethnique : Caucasienne <input type="checkbox"/>	Afrique noire <input type="checkbox"/>	Asiatique <input type="checkbox"/>
FIV ou induction ovulaire : Non <input type="checkbox"/>	Oui <input type="checkbox"/>	Inconnu <input type="checkbox"/>
Antécédents de trisomie ou DTN : Non <input type="checkbox"/>	Oui <input type="checkbox"/>	Inconnu <input type="checkbox"/>
Os Nasal : Présent <input type="checkbox"/>	Absent <input type="checkbox"/>	Inconnu <input type="checkbox"/>

***Renseignement indispensable à fournir pour le calcul du risque**

EXPLICATION DU CALCUL DE RISQUE DE SYNDROME DE DOWN (TRISOMIE 21) DANS LE DEUXIEME TRIMESTRE

Principe : de nombreuses études ont démontré que les valeurs du sérum maternel de l'AFP, HCG et Estriol (E3) libre lors de la 14-22 ième semaine de grossesse sont sensiblement différentes pour une grossesse normale, par rapport à celle présentant une trisomie 21. Ces données constituent avec l'âge de la femme (risque à priori) la base pour un calcul de risque.

Le triple (double*) test combine l'information de la biochimie (AFP, HCG, E3-libre), exprimée comme valeur de MoM (relation de la valeur sérique par rapport à la médiane pour l'âge gestationnel maternel) et corrigée pour des facteurs de correction (poids maternel, tabagisme, origine ethnique...) avec celle de l'âge maternel.

Le résultat calculé est une approche statistique qui exprime le risque que la femme porte un bébé atteint du Syndrome de Down.

Ce test n'a **aucune valeur diagnostique** ce qui implique qu'au moment d'un calcul statistique élevé, une procédure de diagnostique (ponction amniotique avec caryotype), doit être mise en route pour exclure la présence d'un fœtus, atteint du Syndrome de Down.

Un résultat du calcul de risque normal n'exclut pas par contre la possibilité d'une grossesse de trisomie 21 ! Néanmoins, ce test fut accepté internationalement pour sa sensibilité (55-65%) plus importante par rapport au dépistage par le risque associé avec l'âge maternel. Celui-ci ne serait que 35% pour les femmes supérieures à 35 ans.

* AFP,HCG

EXPLICATION DU CALCUL DE RISQUE TRISOMIE 18 ET DE **DEFAUTS DU TUBE NEURAL (DTN)**

La prévalence de l'anomalie trisomie 18 (1/3000) est quatre fois moins importante que celle d'une trisomie 21 (1/800). Dans la plupart des fœtus atteints d'une trisomie 18, les valeurs en HCG sont fortement abaissées (0.3 MoM) par rapport à la médiane qui correspond à l'âge gestationnel. Ceux de l'E3-libre (0.6MoM) et de l'AFP sont en général abaissées (0.7MoM). Comme dans le calcul de risque pour trisomie 21 le calcul de risque pour une trisomie 18 est la combinaison du risque associé de l'âge maternel avec celle de la biochimie.

Le taux de détection se situe autour de 70% pour 0.3% de femmes dépistées avec un risque élevé. Lors de défauts du tube neural (DTN), les valeurs AFP sont sensiblement augmentées (2.0-2.5MoM) par rapport à une grossesse normale. Le calcul de risque est basé uniquement sur les valeurs MoM AFP et ne tient pas compte avec l'âge maternel.