

REGIONE
TOSCANA



Note d'information concernant le TEST COMBINÉ pour la détermination du risque d'anomalies chromosomiques au cours du 1er trimestre de grossesse

Madame,

Le Système de santé de la Région Toscane (SST) vous offre la possibilité de réaliser, au cours du premier trimestre, un *test d'évaluation du risque d'avoir un fœtus porteur de l'une des trois anomalies chromosomiques les plus fréquentes* (syndrome de Down/trisomie 21, syndrome d'Edwards/trisomie 18, syndrome de Patau/trisomie 13).

Qu'est-ce que le TEST COMBINÉ et à quoi sert-il?

Le test combiné consiste à réaliser une échographie (à effectuer entre les 11⁺⁰-13⁺⁶ semaines de grossesse) de la clarté nucale (CN), une mesure de l'épaisseur du liquide collecté au niveau de la nuque du fœtus et un prélèvement du sang maternel (à réaliser entre les 9⁺⁰-13⁺⁶ semaines de grossesse - de préférence entre 10⁺⁰-12⁺⁶) au cours duquel deux protéines sont dosées (PAPP-A et β -hCG libre). Ces paramètres sont complétés par l'âge et les données cliniques et antécédents de la femme enceinte pour calculer le risque propre à chaque femme enceinte.

Le test est considéré positif (risque élevé) si le risque calculé est compris entre 1:2 et 1:300: dans ce cas, la femme enceinte a la possibilité de se soumettre à une procédure de diagnostic par un prélèvement des villosités choriales (choriocentèse) ou, plus tard, du liquide amniotique (amniocentèse).

Le test est considéré négatif (risque faible) si le risque calculé est inférieur à 1:300, c'est-à-dire à partir de 1:301.

Dans les cas où le risque est compris entre 1:301 et 1:1000, la Région Toscane offre la possibilité d'effectuer un autre test de détermination du risque (non diagnostique), qui consiste à prélever un échantillon du sang maternel destiné à la recherche de l'ADN fœtal circulant (DPNI).

L'échographie, le calcul du risque et la consultation suivant la réalisation du test (consultation post-test) sont effectués par un médecin agréé de la Fetal Medicine Foundation (Londres). Les dosages biochimiques sont effectués auprès des laboratoires accrédités de la Région Toscane.

À la fin de l'examen, le médecin vous informera de l'évaluation du risque global, discutera du résultat et vous dirigera vers les parcours d'assistance possibles pour la suite.

Limites du TEST COMBINÉ

1) Le test combiné présente une sensibilité d'environ 90%, c'est-à-dire qu'il est capable d'identifier 90 fœtus atteints du syndrome de Down tous les 100 tests effectués sur des fœtus affectés (identifie 90 fœtus affectés sur 100).



Note d'informazione concernant le TEST COMBINÉ pour la détermination du risque d'anomalies chromosomiques au cours du 1er trimestre de grossesse

2) Le test comporte cependant un nombre de faux positifs égal à 7%: 7 femmes sur 100 tests effectués auront un test positif, mais le fœtus ne sera pas porteur du syndrome de Down. En effet, la positivité exprime uniquement un risque statistique accru relatif à la grossesse en cours et n'indique pas avec certitude que le fœtus est affecté par une anomalie chromosomique.

3) Un test négatif signifie que la mère présente un risque statistique faible d'avoir un enfant porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13, même si cela ne signifie pas avec «certitude» que le fœtus ne sera pas affecté.

Il est donc important de souligner que le test ne fournit aucune indication permettant de poser un diagnostic. Seule la réalisation d'examens de diagnostic, tels que la villocentèse ou l'amniocentèse, permet actuellement de confirmer ou d'exclure avec certitude, au stade prénatal, une anomalie chromosomique du fœtus.

Préparation et règles de comportement

Aucune préparation n'est requise. Il n'est pas nécessaire de se présenter à jeun. Il est bon d'éviter d'appliquer des huiles, crèmes et pommades sur l'abdomen le jour de l'échographie.

Risques et effets secondaires possibles

Les examens qui composent ce test ne sont pas invasifs et ne présentent donc aucun risque pour la femme enceinte ou le fœtus.

Calcul du risque basé uniquement sur l'échographie avec évaluation de la CLARTÉ NUCALE

Dans les cas où il n'a pas été possible d'effectuer le prélèvement pour le dosage sur le sang maternel des deux protéines (PAPP-A et β -hCG libre), il est possible de calculer le risque d'anomalies chromosomiques en utilisant la clarté nucale, mais dans ce cas, la sensibilité du test, c'est-à-dire la capacité à identifier les fœtus affectés, est fortement réduite.