

Conférence Nationale d'Echographie Obstétricale et Fœtale

L'échographie de dépistage prénatal

-

A N N E X E S

14 juillet 2016

LISTE DES ANNEXES

1. Lettre de mission à la création du CTE (Bernard Kouchner)	3
2. Titre I de la loi du 4 mars 2002	4
3. Règlement Intérieur de la CNEOF	8
4. Comité Technique (CTE):	
Recommandations pour l'échographie diagnostique	12
5. Conférence Nationale (CNEOF):	
Recommandations pour l'échographie focalisée	23
6. CFEF :	
Références biométriques	27
7. Arrêté du 14 janvier 2015:	
Modèle de consentement pour l'échographie de dépistage	48
8. Arrêté du 14 janvier 2015:	
Modèle de consentement pour l'échographie de diagnostic	50
9. Académie Nationale de Médecine:	
Réserves concernant l'échographie à visée non médicale	52
10. Feuillelet d'information sur le dépistage de la trisomie 21	
- Modèle de brochure (2014) intégrant le DPNI	57
- Versions multilingues (n'intégrant pas le DPNI)	61
11. CNEOF:	
Modèle de demande d'examen	88
12. CNEOF:	
Document d'information relatif à la présence des enfants lors des examens	90

Lettre de mission à la création du CTE (Bernard Kouchner)

Le Ministre Délégué à la Santé

République Française

Paris, le 14 décembre 2001

Monsieur le Professeur,

Suite aux inquiétudes suscitées par les dernières décisions judiciaires, de nombreux professionnels concernés par l'échographie de dépistage anté-natal m'ont fait part de leurs préoccupations en ce qui concerne les conditions de réalisation de cet acte.

Pour cela, j'ai souhaité créer un comité national technique de l'échographie de dépistage anté-natal avec deux objectifs : promouvoir une politique de l'assurance qualité de l'échographie de dépistage et développer une stratégie d'information du public quant à l'intérêt et aux limites actuelles de cet examen.

Je vous remercie d'avoir accepté la présidence de ce comité.

Je vous invite donc à la réunion d'installation de ce comité le jeudi 20 décembre 2001.

Je vous prie d'agréer, Monsieur le Professeur, l'assurance de mes sentiments les meilleurs.

Bernard KOUCHNER

Monsieur le Professeur Claude SUREAU
16, rue Daubigny
75017 PARIS

Titre I de la loi du 4 mars 2002

LOI no 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé (1)

NOR : MESX0100092L

L'Assemblée nationale et le Sénat ont adopté,
Le Président de la République promulgue la loi dont la teneur suit :

TITRE Ier SOLIDARITE ENVERS LES PERSONNES HANDICAPEES

Article 1er

I. - Nul ne peut se prévaloir d'un préjudice du seul fait de sa naissance.

La personne née avec un handicap dû à une faute médicale peut obtenir la réparation de son préjudice lorsque l'acte fautif a provoqué directement le handicap ou l'a aggravé, ou n'a pas permis de prendre les mesures susceptibles de l'atténuer.

Lorsque la responsabilité d'un professionnel ou d'un établissement de santé est engagée vis-à-vis des parents d'un enfant né avec un handicap non décelé pendant la grossesse à la suite d'une faute caractérisée, les parents peuvent demander une indemnité au titre de leur seul préjudice. Ce préjudice ne saurait inclure les charges particulières découlant, tout au long de la vie de l'enfant, de ce handicap. La compensation de ce dernier relève de la solidarité nationale.

Les dispositions du présent I sont applicables aux instances en cours, à l'exception de celles où il a été irrévocablement statué sur le principe de l'indemnisation.

II. - Toute personne handicapée a droit, quelle que soit la cause de sa déficience, à la solidarité de l'ensemble de la collectivité nationale.

III. - Le Conseil national consultatif des personnes handicapées est chargé, dans des conditions fixées par décret, d'évaluer la situation matérielle, financière et morale des personnes handicapées en France et des personnes handicapées de nationalité française établies hors de France prises en charge au titre de la solidarité nationale, et de présenter

toutes les propositions jugées nécessaires au Parlement et au Gouvernement, visant à assurer, par une programmation pluriannuelle continue, la prise en charge de ces personnes.

IV. - Le présent article est applicable en Polynésie française, en Nouvelle-Calédonie, dans les îles Wallis et Futuna ainsi qu'à Mayotte et Saint-Pierre-et-Miquelon.

Article 2

I. - Le dernier alinéa (2o) de l'article L. 344-5 du code de l'action sociale et des familles est complété par une phrase ainsi rédigée :

« Les sommes versées, au titre de l'aide sociale dans ce cadre, ne font pas l'objet d'un recouvrement à l'encontre du bénéficiaire lorsque celui-ci est revenu à meilleure fortune. »

II. - Les pertes de recettes résultant pour les départements du I sont compensées par une augmentation, à due concurrence, de la dotation globale de fonctionnement. Les pertes de recettes résultant pour l'Etat du I sont compensées par une taxe additionnelle aux droits prévus aux articles 575 et 575 A du code général des impôts.

Règlement Intérieur de la CNEOF

Conférence Nationale de l'Échographie Obstétricale et Foetale

Objectifs :

La Conférence Nationale de l'Echographie Obstétricale et Foetale apporte son concours ainsi que son expertise et formule des propositions pour la conception, la mise en oeuvre et l'évaluation des politiques publiques en matière d'échographie obstétricale et foetale, notamment dans les domaines suivants :

- 1- Dépistage et diagnostic prénatal ;
- 2- Surveillance des grossesses ;
- 3- Articulation de l'échographie avec les autres techniques de surveillance de la grossesse et de diagnostic prénatal ;
- 4- Participation à l'élaboration de règles de bonnes pratiques en échographie obstétricale et foetale ;
- 5- Participation à l'élaboration d'une stratégie d'information des professionnels et du public sur l'intérêt et les limites de ces techniques.

La Conférence nationale de l'échographie obstétricale et foetale peut se saisir ou être saisie de toute question relative à l'échographie obstétricale et foetale.

Composition

- Un représentant du conseil national de l'ordre des médecins
- Un représentant du conseil national de l'ordre des sages femmes
- Deux représentants du Collège national des gynécologues et obstétriciens français
- Deux représentants du Collège français d'échographie foetale
- Deux représentants du Collège national des sages-femmes
- Un représentant de la Fédération nationale des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal
- Deux représentant de la Société française de radiologie
- Un représentant de la société nationale de médecine périnatale
- Un représentant de la Fédération nationale des réseaux de périnatalité
- Un représentant de la Société Française de chirurgie pédiatrique

- Un représentant de la Fédération nationale des médecins radiologues
- Un représentant du SNUDE
- Un représentant du SYNGOF
- Un représentant des syndicats de sages femmes
- Un représentant du conseil pédagogique national du DIU d'échographie en Gynéco obstétrique
- Deux représentants des associations d'usagers dont un représentant de l'Union nationale des associations de parents et amis de personnes handicapées mentales.

Institutions invitées:

Fonctionnement

Chaque ordre, société ou association désignera pour trois ans son ou ses représentants à la CNEOF.

En cas de démission en cours de mandat un remplaçant pour la fin du mandat sera désigné par l'ordre, la société ou l'association

Le président pourra être une personnalité extérieure.

La première réunion sera présidée par le doyen d'âge .

Lors de la première réunion l'assemblée élira pour trois ans un président et un secrétaire .

L'élection du président et du secrétaire se fera à bulletin secret si un des membre de la CNEOF le demande .

La CNEOF se réunira au moins trois fois par an . Le calendrier des réunions sera fixé annuellement .

En cas de nécessité des réunions supplémentaires physiques ou téléphoniques pourront être décidées par le président ou à la demande d'au moins la moitié des membres

Un ordre du jour sera envoyé par voie électronique 15 jours avant le réunion . Un membre peut demander l'inscription d'un sujet à l'ordre du jour en s'adressant au président et/ou au secrétaire par courrier électronique avant la réunion .

La CNEOF peut inviter des experts si elle le juge utile .

Chaque membre de la CNEOF remplira un document concernant un éventuel lien d'intérêt et le remettra au secrétaire.

Un compte rendu sera rédigé par le secrétaire et envoyé par voie électronique avec la convocation pour la réunion suivante . Il sera approuvé ou corrigé en début de séance et envoyé ensuite aux membres et aux institutions

La diffusion des communiqués de presse peut être faite par l'agence de communication du CNGOF ou de la SFR.

Les frais de déplacement des membres de la CNEOF sont pris en charge par les ordres , ou structures dont ils sont les représentants .

Conférence Nationale de l'Echographie Obstétricale et Fœtale

Déclaration de lien d'intérêt

Je soussigné(e) (prénom, nom,) :

Membre de la CNEOF déclare :

- **ne pas avoir d'intérêt** direct ou indirect (financier ou en nature) avec un organisme privé, industriel ou commercial en relation avec l'échographie obstétricale et fœtale et ou le diagnostic anténatal
- **avoir un intérêt** avec un organisme privé, industriel ou commercial en relation avec l'échographie obstétricale et fœtale et ou le diagnostic anténatal

Précisez lequel SVP :

Date :

Signature :

Comité Technique (CTE): Recommandations pour l'échographie
diagnostique



PRATIQUES ET TENDANCES

Rapport du Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal (CNTEDP) : recommandations pour l'échographie de diagnostic

Report of the French Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal (CNTEDP) – Recommendations for second line prenatal ultrasound

P. Viossat, Y. Ville, R. Bessis, R. Jeny, I. Nisand, F. Teurnier, P. Coquel, J. Lansac*

Commission nationale d'échographie obstétricale et fœtale (CNEOF), ministère du travail, de l'emploi et de la santé, 14, avenue Duquesne, 75007 Paris, France

Reçu le 22 octobre 2013

Disponible sur Internet le 5 janvier 2014

Résumé

Objectifs. – Le Comité a parmi ses fonctions, la promotion d'une politique d'assurance de qualité des examens d'échographie obstétricale et fœtale en participant à l'élaboration d'une stratégie d'information des professionnels, du public sur l'intérêt et les limites de ces techniques et à l'élaboration de règles de bonnes pratiques. Il a donc produit en 2005 un rapport de recommandations de bonnes pratiques concernant la réalisation des échographies dites de dépistage. Le Comité a poursuivi son travail en élaborant un rapport équivalent et concernant cette fois-ci les échographies dites de diagnostic ou de deuxième intention. Ce rapport a pour objectif de définir le plus précisément possible le contenu de l'examen échographique dit de diagnostic et donc ce que l'on peut en attendre.

Matériel et méthode. – Un groupe d'experts constitué au sein du Comité a fonctionné sous forme d'un groupe de travail réuni de façon régulière. Il a tout d'abord, dans un cadre d'accord professionnel et avec étude de la littérature, déterminé des buts cliniques en fonction de l'indication de l'échographie de diagnostic. Après discussion sur différents schémas de réalisation de ces échographies, ont été établies des hypothèses intuitives sur le contenu de ces examens. Chaque critère a été validé par le groupe avec une définition statistique et par capacité diagnostique. Les hypothèses ont enfin été validées ou infirmées après confrontation avec les données de la littérature. Enfin, le contenu du rapport a été discuté lors de réunions plénières du CNTEDP. Tous les items validés dans les fiches ont fait l'objet d'un consensus avec utilisation du droit de veto. Le pré-rapport a été relu par un collège de six relecteurs étrangers au CNTEDP.

Résultats. – Chaque examen échographique dit de diagnostic comprend deux segments : un examen de tronc commun constitué du contenu de l'examen de dépistage, auquel s'ajoute l'analyse de structures anatomiques et la production d'iconographies complémentaires. L'échographiste doit ensuite réaliser un examen spécifique de l'appareil pour lequel une anomalie est vue ou suspectée. Par conséquent, une série de dix fiches spécifiques par pathologie à visée pratique est proposée pour guider l'opérateur (abdomen, thorax, cœur, urogénital, système nerveux central, anomalie diffuse des membres, RCIU, excès de liquide amniotique, infection, grossesse gémellaire). Ces fiches proposent une check-list d'items à analyser, des iconographies spécifiques à produire, et expriment quelques remarques quant à la conduite à tenir.

Discussion et conclusion. – La mise en place des CPDPN, depuis 1994, a contribué à la structuration de l'activité de diagnostic prénatal dans son ensemble, mais n'a pas résolu la question de la qualité de l'échographie diagnostique. Échographies de dépistage, de diagnostic et focalisée ne constituent pas des « niveaux », mais des modalités différentes et

* Auteur correspondant.

Adresses e-mail : jacques.lansac@orange.fr, Jacques.Lansac@wanadoo.fr (J. Lansac).

complémentaires d'exercice contribuant à la qualité du suivi de la mère et de son enfant. Ce rapport du CNTEDP, en définissant le contenu de cet examen, clarifie les objectifs de l'échographie DDD par rapport à celle de dépistage et par conséquent permet de mieux appréhender ce que la société est en droit d'attendre plus largement de notre stratégie de dépistage prénatal. Un examen de deuxième intention fiable, accessible à tous et pérenne est le corollaire d'une stratégie de dépistage de bonne qualité. Les recommandations du Comité s'entendent dans une perspective globale d'assurance qualité, incluant une formation initiale et continue, un système de contrôle de qualité externe des appareils et des examens, une procédure d'information du public.

© 2013 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Abstract

Objectives. – The committee has among its functions, to promote a quality assurance policy for obstetrics and foetal ultrasound scans by participating in the development of an information strategy for the professionals and the public on the interest and limits of these techniques, and in the development of rules for good practice. Thus, the committee produced in 2005 a good practice's recommendations report concerning the screening ultrasound scans. It pursued its work with a similar report concerning this time the "diagnostic" prenatal ultrasound or second line prenatal ultrasound. The present report has set its objective to define as precisely as possible the content of a "diagnostic" ultrasound scan and what should be expected from it.

Materials and methods. – A group of experts from the committee members has functioned as a task team that met on a regular basis. First, in the context of a professional consensus and a review of the literature, it determined the clinical goals in regard to the indication of the "diagnostic" ultrasound scan. After discussing different formats of the scan test procedure, some intuitive hypotheses on the content of the test were developed. Each criteria was validated by the group of experts with a statistics' definition and a diagnosis' capacity. The hypotheses were finally validated or discarded after confrontation with the data of the literature. Finally, the content of the report was discussed during the plenary sessions of the CNTEDP, the National Committee on the Technical aspect for PreNatal Ultrasound Screening. All the items validated in format document have been the subject of a consensus with a right to veto. The preliminary report was reviewed by a group of six readers not members of the CNTEDP.

Results. – The "diagnostic" ultrasound scan test is organized in two parts: one common part made of the content of the screening test, to which is added the study of the anatomic structures and taking some additional pictures. The sonologist must then do a specific scan study for the organ suspected or diagnosed with an anomaly. Subsequently, a series of ten format documents per anomaly is proposed to guide the examiner (i.e., abdomen, chest, heart, genitourinary, cerebrospinal, skeletal and limbs, IUGR, polyhydramnios, infection, twin pregnancy). These documents suggest a check-list of items to study during the scan, specific pictures to take, and, give some comments on the management plan.

Discussion and conclusion. – The CPDPN, the Multidisciplinary Committee for PreNatal Diagnosis, since it was established in 1994, has contributed to structure most of the activity of the prenatal diagnosis, but did not answer the question of the quality of the second line prenatal ultrasound. Screening ultrasound, and focused ultrasound scan are not "levels" in the scan procedure, but different and supplementary studies contributing to the quality of the mother and her foetus follow-up. This report of the CNTEDP, in defining the content of this scan test, clarifies the objectives of the diagnostic test compared to the screening test, and subsequently gives the public a better understanding of what is expected or due in regard to our prenatal screening strategy. A reliable second level scan, affordable and consistent, is a label of good quality for our prenatal strategy. The recommendations of the committee should be understood in a large perspective of quality assurance, that includes an initial and a continuous medical education, a quality control system for the echograph, and a procedure to inform the public.

© 2013 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Mots clés : Échographie fœtale ; Recommandations ; Diagnostic ; Deuxième intention

Keywords: Prenatal ultrasound; Recommendations; Second line; Referral

I. INTRODUCTION

Les échographistes surveillant les grossesses sont hantés par le mythe du risque zéro, la notion de « grossesses précieuses », sont abreuvés par une littérature de plus en plus riche, des recommandations et protocoles profus, des progrès techniques spectaculaires. La lisière entre ce que l'on peut voir et ce que l'on doit voir est de plus en plus difficile à discerner pour les professionnels et le grand public.

Tout ceci, aggravé par une judiciarisation grandissante, a motivé la mise en place en 2001 du Comité national technique

de l'échographie de dépistage prénatal (CNTEDP), missionné par le ministère de la Santé.

Son rôle est, par son expertise, de promouvoir une politique d'assurance de qualité des examens d'échographie obstétricale et fœtale et notamment dans les domaines du dépistage et diagnostic prénatals, de la surveillance des grossesses, de l'articulation de l'échographie avec les autres techniques de surveillance de la grossesse et de diagnostic prénatal et en participant à l'élaboration d'une stratégie d'information des professionnels et du public sur l'intérêt et les limites de ces techniques et enfin à l'élaboration de règles de bonnes pratiques [1].

Par ce dernier, cette commission a élaboré en 2005 un rapport de recommandations de bonnes pratiques concernant la réalisation des échographies dites de dépistage [2].

Cette commission poursuit son travail et a maintenant élaboré un rapport équivalent et concernant cette fois-ci les échographies dites de diagnostic ou de deuxième intention.

De larges extraits de ce rapport vous sont présentés ci-après. L'intégralité du rapport est téléchargeable sur les sites cfef.org, cngof.asso.fr, sfrnet.org.

2. MATÉRIEL ET MÉTHODE

Dans son rapport de 2005, le comité a défini trois grandes catégories d'échographie obstétricale : les échographies systématiques ou de dépistage, les échographies focalisées et les échographies de seconde intention, dites de diagnostic (DDD). Chaque type d'examen est caractérisé par ses indications et son contenu. Ceci devrait participer à apporter un remède face à la judiciarisation grandissante en précisant les objectifs attendus en fonction des circonstances dans lesquelles l'examen échographique est réalisé. On ne devrait pas pouvoir opposer par exemple de n'avoir pas dépisté une malformation fœtale lors d'une échographie de contrôle du canal cervical.

Un groupe d'experts a été constitué au sein du CNTEDP (gynécologues-obstétriciens, radiologues, sages-femmes) et a fonctionné sous forme d'un groupe de travail réuni de façon régulière.

La première phase, qui était de l'ordre de l'accord professionnel, a consisté à déterminer des buts cliniques en fonction de l'indication de l'échographie DDD. Par exemple, si l'indication était le retard de croissance intra-utérin (RCIU), l'objectif était de limiter le risque de RCIU syndromique. Une fois passé ce crible, l'objectif de l'échographie focalisée sera d'évaluer le bien-être fœtal. Pour ce type de problématique, une approche basée sur l'étude de la littérature était nécessaire (par exemple : risque de maladie rare et grave associé au RCIU, éventuellement stratifié par les caractéristiques du RCIU, comme l'excès de LA...). Cela a permis de hiérarchiser les signes à rechercher en cas de RCIU.

Différents schémas de réalisation de ces échographies DDD ont été discutés comme par exemple procéder à une échographie de dépistage de base en cas d'infirmité d'anomalie suspectée. Il a finalement été retenu de recommander la réalisation d'un tronc commun à toutes les indications de cette échographie DDD, qui correspond à une échographie de dépistage approfondie. S'ajoute à cela un examen spécifique de l'appareil pour lequel une anomalie est vue ou suspectée d'où la rédaction de dix fiches spécifiques (abdomen, thorax, cœur, urogénital, système nerveux central, anomalie diffuse des membres, RCIU, excès de liquide amniotique, infection, grossesse gémellaire). Après avoir défini les objectifs, les experts se sont penchés sur les moyens pour y arriver avec établissement d'hypothèses intuitives sur le contenu de ces fiches (exemple : le RCIU comme porte d'entrée de la microcéphalie). Ensuite, chaque critère a été validé par le groupe avec une définition statistique (choix entre $-2DS$ ou $-4DS$ par exemple dans le RCIU), une définition par

capacité diagnostique (sensibilité, spécificité). Les hypothèses ont enfin été validées ou infirmées après confrontation avec les données de la littérature. Cette étape a été rendue possible par une collaboration institutionnelle et avec les sociétés professionnelles. La littérature a été analysée à partir de mots clés renvoyant à la sémiologie échographique. Les *case report* ont été exclus. Les études prises en compte ont été de deux types : les descriptions du développement (qualitatives et biométriques), les études de valeur diagnostique (prédisant une anomalie anatomique précise ou une grande classe de pronostic).

L'objectif était de déterminer quel autre signe rechercher à la découverte d'un signe tout en évitant la complexité d'un arbre décisionnel. Par exemple, en cas d'anomalie cérébrale vue, que doit-on chercher et ceci en fonction du terme, jusqu'où doit-on stratifier la conduite de cet examen de diagnostic ? On pouvait stratifier en établissant une check-list différente pour anomalie de la fosse cérébrale postérieure et de la ligne médiane mais dans une logique de simplification pour une utilisation quotidienne, nous avons opté pour un schéma de type : anomalie cérébrale vue correspondant à la recherche d'éléments d'une check-list.

Enfin, le contenu du rapport a été discuté lors de réunions du CNTEDP qui comprend également des représentants des usagers, des médecins ou sages-femmes qui ne pratiquent pas d'échographie fœtale. Tous les items validés dans les fiches ont fait l'objet d'un consensus avec utilisation du droit de veto. Il a été décidé par exemple de ne pas inclure dans ce type d'examen l'aspect du philtrum, l'ensellure nasale ou la biométrie du corps calleux.

Le pré-rapport a été relu par un collège de six relecteurs étrangers au CNTEDP.

3. RÉSULTATS

Examen plus approfondi qu'une échographie de dépistage, l'échographie dite de diagnostic ou morphologique orientée d'expertise ou de seconde intention est effectuée en raison d'un risque accru d'anomalie fœtale.

3.1. Indications

Les indications sont les suivantes :

- anomalie dépistée lors d'une échographie de dépistage : malformation vue ou suspectée, RCIU, anomalie de la quantité de liquide amniotique, non-visualisation d'une structure devant être vue (selon le rapport du CNTEDP de 2005), clarté nucale augmentée au premier trimestre... ;
- risque accru de maladie génétique : risque documenté, avec des caractéristiques morphologiques accessibles en échographie, risque d'anomalie chromosomique identifié par les marqueurs sériques maternels associés ou non à la mesure de la clarté nucale ;
- risque lié à l'environnement : risque infectieux (toxoplasmose, rubéole, cytomégalovirus (CMV)...), exposition à des produits tératogènes ou fœtotoxiques, exposition aux radiations ionisantes, événements hémodynamiques

(grossesse gémellaire monochoriale, anémie fœtale traitée, collapsus maternel. . .).

Par ailleurs, des conditions d'examen difficiles ne permettant pas de valider la « check-list » de l'examen de dépistage peuvent nécessiter la réalisation de l'examen de dépistage par un échographiste très expérimenté ; examen qui va s'apparenter en termes d'exigences à celui d'un examen dit de diagnostic.

3.2. Contenu de l'examen échographique dit de diagnostic

L'examen comprend un tronc commun à toutes les indications et un complément d'examen orienté par le contexte. On va préciser dans le tronc commun l'indication de l'examen. Ce tronc commun comprend le contenu de l'examen de dépistage, auquel s'ajoutent l'analyse de structures anatomiques supplémentaires et la production d'iconographies complémentaires. Il s'agit d'un tronc commun minimum applicable à toute échographie dite de diagnostic.

3.2.1. Tronc commun

3.2.1.1. Structures supplémentaires à analyser. Pôle céphalique : étude des plexus choroïdes, du troisième ventricule, apprécier l'operculisatation d'au moins une vallée sylvienne, aspect du parenchyme cérébral, aspect de la fosse cérébrale postérieure (vermis, hémisphères, grande citerne), étude du corps calleux.

Face : étude du profil, préciser l'ossification des os propres du nez, visualiser les orbites avec la présence des deux cristallins.

Cœur : préciser l'aspect du septum interventriculaire, du foramen ovale, visualisation d'au moins une veine pulmonaire à l'oreillette droite, dérouler la crosse aortique, visualiser le canal artériel, vérifier la continuité mitro-aortique et continuité ventricule droit-artère pulmonaire, définir le rythme cardiaque.

Abdomen : préciser l'interface thoraco-abdominale, vérifier la présence de la vésicule biliaire, la présence des deux artères ombilicales, préciser l'aspect des organes génitaux externes.

Membres : aspect et positionnement des mains, aspect et positionnement des pieds, aspect habituel des os longs, présence des deux os des deux jambes et des deux os des deux avant-bras.

3.2.1.2. Iconographie supplémentaire à produire. Coupe sagittale avec corps calleux (Fig. 1), coupe sagittale avec vermis (Fig. 2), coupe transversale du cervelet (Fig. 3), coupe transversale avec mesure d'un carrefour ventriculaire (Fig. 4), coupe coronale à l'étage sus-tentorial (Fig. 5), coupe de profil avec front-nez-menton (Fig. 6), coupe des trois vaisseaux ou trois coupes documentant ventricule droit/artère pulmonaire/ventricule gauche/aorte/crosse de l'aorte (Fig. 7), image de la vessie entourée de ses artères ombilicales (Fig. 8).

3.2.2. Fiches de recommandations spécifiques par pathologie

Après avoir examiné les éléments anatomiques décrits dans le tronc commun, l'échographiste doit réaliser l'examen



Fig. 1. Coupe sagittale avec corps calleux.



Fig. 2. Coupe sagittale avec vermis.



Fig. 3. Coupe transversale du cervelet.



Fig. 4. Coupe transversale avec mesure d'un carrefour ventriculaire.



Fig. 5. Coupe coronale à l'étage sus-tentorial.



Fig. 6. Coupe de profil avec front-nez-menton.

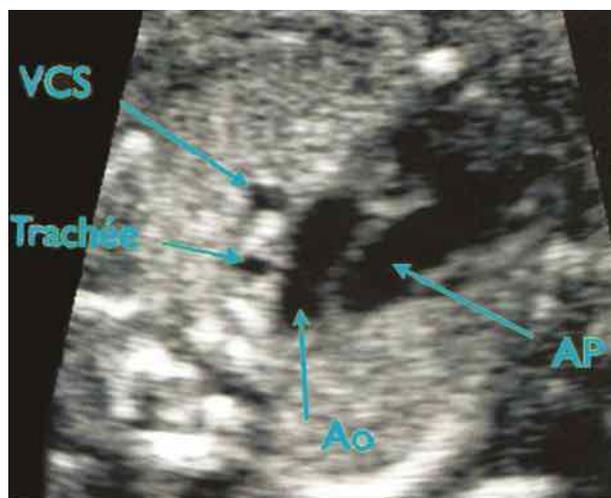


Fig. 7. Coupe des trois vaisseaux.



Fig. 8. Image de la vessie entourée de ses artères ombilicales.

spécifique de l'anomalie suspectée. Une série de fiches à visée pratique est donc proposée pour guider l'opérateur.

3.2.2.1. Fiche 1 : abdomen (paroi abdominale et tube digestif). Analyse du liquide amniotique, de la paroi abdominale, de la position de l'estomac, de l'interface thoraco-abdominale, examen du foie, de la rate, de la vésicule biliaire, examen des anses digestives (paroi, contenu, dilatation), examen du rectum en coupe sagittale, du sphincter anal en coupe axiale (image en cocarde).

En cas de masse ou d'image anéchogène intra-abdominale : siège, taille, structure, doppler.

En cas de dilatation digestive : siège, taille, paroi, contenu, existence d'un péristaltisme.

En cas d'épanchement péritonéal : doppler de l'artère cérébrale moyenne (ACM) à la recherche d'une anémie fœtale, rechercher une cause extra-digestive à l'ascite, rechercher la présence d'hyperéchogénéité focale.

En cas de coélosomie : préciser le type, le niveau, le contenu.

En cas de petit estomac : rechercher des signes évocateurs d'atrésie de l'œsophage (hydramnios, dilatation œsophagienne).

3.2.2.2. Fiche 2 : thorax (cœur non compris). En cas d'anomalie intra-thoracique extra-cardiaque confirmée : évaluation de la quantité de liquide amniotique, anatomie du cœur et des gros vaisseaux (cf. tronc commun), aspect du rachis dorsal et des côtes, recherche de signes de thorax étroit, analyse de l'interface thoraco-abdominale (cf. tronc commun), aspect des poumons (cf. tronc commun), examen de la trachée, des bronches et du thymus.

En cas de hernie diaphragmatique : calcul du Lung over Head Ratio (LHR = rapport entre la surface du poumon controlatéral à la hernie et le périmètre crânien, préciser la méthode utilisée et rapporter à des valeurs de référence), calcul du rapport LHR attendu/LHR observé, position du foie.

En cas d'anomalie pulmonaire focale ou de masse intra-thoracique : préciser la taille, l'échostructure, la vascularisation, les rapports anatomiques, rechercher des signes de compression médiastinale (hydramnios, anasarque, aspect des coupes diaphragmatiques), rechercher une vascularisation d'origine systémique (provenant de l'aorte thoracique ou abdominale supérieure).

3.2.2.3. Fiche 3 : cœur. Position du cœur, présence de quatre cavités et leur cinétique, identification des cavités gauches et droites, examen du plan des valves auriculo-ventriculaires et leur cinétique, décalage mitro-tricuspidien, examen des gros vaisseaux (calibre et concordances vasculaires), croisement aorte/artère pulmonaire, calibre de la crosse aortique, aorte abdominale à droite, présence d'une veine pulmonaire s'abouchant dans l'oreillette gauche.

Iconographie à fournir : coupe « des quatre cavités », remplissage des cavités en codage couleur, coupe verticale visualisant l'estomac et le cœur, coupe verticale visualisant l'estomac et la vésicule biliaire, coupe montrant une veine pulmonaire à l'oreillette gauche en codage couleur, coupe illustrant le croisement aorte-artère pulmonaire.

3.2.2.4. Fiche 4 : urogénital. En cas d'anomalie urogénitale confirmée : évaluer la quantité de liquide amniotique (cf. tronc commun), examen spécifique de chaque rein : la position, la taille en coupe sagittale, la structure et l'épaisseur (différenciation cortico-médullaire, en cas d'hyperéchogénéicité préciser si diffuse ou locale, corticale et/ou médullaire, en présence de kystes, préciser la taille, le nombre, la localisation), les bassinets (si dilatés, mesure antéro-postérieure en mm sur une coupe transversale), les calices (si dilatés : forme, distribution, présence d'un double système avec atteinte supérieure et/ou inférieure), les uretères (si dilatés : siège, diamètre, sinuosité), la jonction urétéro-vésicale (urétérocèle), examen des surrénales : présence, aspect, examen de la vessie : présence, deux artères ombilicales (cf. tronc commun, vidange en cours d'examen, taille [au moins subjective], épaisseur des parois [si subjectivement épaisses], rechercher une dilatation de l'urètre postérieur, une persistance de l'ouraue, un diverticule,

examen du périnée et du pelvis : aspect du sacrum, aspect des organes génitaux externes [OGE] [si phénotype masculin, verge/scrotum, testicules, si hypospade, détails sur l'urètre et éventuellement jet], sphincter anal, en cas d'image pelvienne anormale, préciser sa taille, son échostructure, sa vascularisation, ses rapports).

Iconographie à fournir en plus du tronc commun : chaque rein avec au moins une coupe illustrant les cavités excrétrices, OGE, sacrum.

En cas d'uropathie bilatérale ou impliquant la vessie, l'organisation de la naissance est à discuter au sein d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

3.2.2.5. Fiche 5 : système nerveux central (SNC). En cas d'anomalie cérébro-médullaire confirmée : examen des structures médianes : faux du cerveau (présence, continuité, déplacement), corps calleux (présence, intégrité, appréciation de l'épaisseur, échogénéicité), cavum du septum pellucidum (présence, taille), troisième ventricule (présence, taille, position, prolongement postéro-supérieur variable, région des noyaux gris centraux et pédoncules cérébraux [échogénéicité]), en cas d'image additionnelle de la ligne médiane (taille, échostructure, vascularisation, rapports anatomiques), examen des hémisphères cérébraux : ventricules latéraux (morphologie, orientation des cornes frontales, taille des carrefours, aspect des plexus choroïdes), vallée sylvienne et sillons corticaux (aspect en rapport avec le terme), parenchyme cérébral (échogénéicité, perte de substance, effet de masse), examen de la fosse postérieure : vermis (morphologie, axe), hémisphères cérébelleux (morphologie, symétrie, échogénéicité, diamètre transverse du cervelet en mm), quatrième ventricule (morphologie), grande citerne (présence, taille, kyste expansif, position de la tente du cervelet), tronc cérébral (morphologie), examen de la moelle et du rachis : corps vertébraux, sacrum, cône médullaire.

Il est recommandé d'examiner chaque structure dans les trois plans (sagittal, axial et coronal), mais des plans de coupe supplémentaires pourront être utiles selon les conditions techniques de l'examen et la pathologie.

3.2.2.6. Fiche 6 : membres. En cas d'anomalie focale d'un membre : description de l'anomalie, recherche d'anomalies osseuses associées (segment articulaire et osseux sus-jacent, bilatéralité, symétrie), recherche d'anomalies extra-osseuses (cf. tronc commun), étude des mouvements fœtaux.

En cas d'anomalie diffuse des membres : biométrie des os longs (mesure des os longs avec au moins le côté proximal, symétrie ou non de l'atteinte), morphologie des os longs (aspect des diaphyses : échogénéicité, courbure générale, présence de fractures, aspect des métaphyses : floues/densifiées/élargies/effilées, aspect des épiphyses : forme/foyers de calcification, mains : présence des deux mains avec cinq doigts, mobilité, axe de positionnement de la main et des doigts [pouces], pieds : présence des deux pieds, mobilité, axe de positionnement des pieds et des orteils, crâne : contours et forme [rapportée aux biométries cf. tronc commun], si anormale : étude des structures, échogénéicité, déformation à la pression, face : aspect des bosses frontales [saillantes],

ensellure nasale, aspect du nez, micrognathie/rétrognathie, hyper/hypotélisme, microphthalmie, fente labiale/labio-palatine/palatine, oreilles, clavicules : aplasie/hypoplasie, thorax : aspect des côtes [courtes, fractures, asymétries], aspect du thorax [en cloche], mesure du périmètre thoracique, rachis : anomalie de courbure sagittale et coronale, anomalie d'échogénicité, aplatissement des corps vertébraux, foyers de calcification).

Recherche d'anomalies associées : cœur : communication interventriculaire/communication inter-auriculaire/ventricule, oreillette unique/transposition des gros vaisseaux/hypoplasie du ventricule gauche, reins : polykystose, reins en fer à cheval, hydronéphrose, hypoplasie rénale, quantité de liquide amniotique.

Dans les formes létales de maladies osseuses constitutionnelles, on observe souvent une apparition précoce avec thorax étroit, micromélie sévère, un hydramnios voire une anasarque.

3.2.2.7. Fiche 7 : RCIU. Examen de la croissance et du bien-être du fœtus : rapport périmètre abdominal (PA)/périmètre céphalique (PC) (retard symétrique ou asymétrique), dopplers : dopplers utérins (incisure protodiastolique ou « Notch », indice de pulsatilité [IP]), doppler ombilical (flux diastolique positif, nul ou négatif, IP, indice de résistance [IR]), doppler ACM (IP, IR, rapport IPacm/IPomb), doppler canal d'Arantius (si diastole nulle, ou inversée sur le doppler ombilical), évaluation quantitative du liquide amniotique, évaluation du bien-être fœtal.

Recherche d'une origine syndromique (surtout si PA ou estimation du poids fœtal (EPF) < 5^e centile) : sémiologie d'infection fœtale (cf. fiche spécifique), examen détaillé du cerveau fœtal (cf. fiche spécifique), examen détaillé de la face fœtale (cf. tronc commun), examen cardiaque fœtal détaillé (cf. fiche spécifique), examen des extrémités des membres (cf. fiche spécifique), examen du phénotype sexuel fœtal (cf. tronc commun), quantité de liquide amniotique (le plus souvent normale ou augmentée).

En conclusion : préciser les situations d'urgence et les discussions d'examen complémentaires.

3.2.2.8. Fiche 8 : liquide amniotique. En cas d'oligoamnios avec index < 5 cm ou plus grande citerne (PGC) < 2 cm : biométrie (cf. fiche RCIU), rechercher une rupture des membranes, examen de l'appareil urinaire fœtal (cf. fiche urogénital si anomalie urinaire) : vessie (présence et remplissage), reins (présence et différenciation), tenir compte du contexte (cas particulier de l'examen focalisé dans le cadre d'une surveillance de fin de grossesse).

En cas d'excès de liquide amniotique avec index > 20 cm ou PGC > 8 cm avant 20 semaines d'aménorrhée (SA) ou > 10 cm après 20 SA : biométrie (macrosomie, RCIU), contexte maternel (diabète, dialyse, diabète insipide, immunisation Rh, Kell...), versant fœtal : recherche de signes de polyurie (augmentation de la diurèse fœtale avec cycle inférieur à 30 minutes, dilatation pyélocalicielle modérée), recherche de signes d'augmentation du débit cardiaque (cardiomégalie, fuite tricuspide, arythmie, augmentation du pic de vitesse de l'ACM

[anémie]), recherche d'un effet shunt : choriangiome placentaire, tumeur sacrococcygienne, fistule artério-veineuse par exemple cérébrale...), recherche de signes de compression thoracique : thorax étroit (périmètre thoracique inférieur au 5^e centile...), déviation médiastinale, échogénicité pulmonaire anormale, recherche de masse thoracique ou d'épanchement pleural, recherche de signes de troubles de la mobilité fœtale : immobilisme, absence de succion-déglutition, recherche d'une atteinte digestive : image de l'estomac dépassant la ligne médiane, estomac petit ou absent (visualisation de l'œsophage), dilatation intestinale, recherche d'anomalie de la face (micrognathie/fente et position de la langue).

En cas d'anomalie de la quantité de liquide amniotique dans le cadre d'une grossesse gémellaire monochoriale : recherche d'une masse acardiaque, recherche d'un syndrome transfuseur-transfusé (certitude de grossesse monochoriale avec échographie du premier trimestre, hydramnios polyurique d'un jumeau, oligoamnios oligurique du co-jumeau avec insertion funiculaire), évaluation de la croissance fœtale, dopplers fœtaux (ombilical, Arantius, cérébral), examen cardiaque fœtal.

3.2.2.9. Fiche 9 : infection. Contexte de séroconversion toxoplasmose, CMV, rubéole : les signes échographiques ne sont généralement décelables qu'à partir de six semaines après la séroconversion et à partir de 20 SA.

Évaluation de la quantité de liquide amniotique (oligoamnios plus fréquent qu'hydramnios), examen du placenta : volume (placentomégalie si épaisseur > 4 cm), échostructure (suspicion de placentite si hétérogénéité), recherche d'un aspect hyperéchogène du grêle fœtal (au moins égale à l'échogénicité de l'os voisin, soit grade 2), recherche d'une hépatomégalie (coupe parasagittale visualisant la vésicule, mesure sagittale du lobe droit entre la vésicule et la coupole diaphragmatique droite, joindre la courbe de référence), recherche d'une splénomégalie (coupe axiale avec le diamètre transverse de la rate repéré par l'estomac, la surrénale gauche et le gril costal), recherche d'un infléchissement de la croissance fœtale, recherche d'une cardiomégalie, recherche de foyers hyperéchogènes systémiques (foie, poumons), recherche de signes cérébraux (cf. fiche SNC).

Dans un contexte d'image échographique évocatrice d'une origine infectieuse : importance de la reconstitution de l'histoire sérologique (sérums congelés), de la discussion avec les laboratoires de référence. Il faut interpréter les sérologies incluant l'avidité des IgG en raison de l'absence fréquente d'IgM.

Recherche de tous les signes extra-cérébraux précédents, recherche des signes cérébraux (dilatation ventriculaire, hyperéchogénicité des parois ventriculaires, périventriculaire, lobes temporaux, noyaux gris centraux, « parenchyme cérébral », porencéphalie, schizencéphalie, élargissement des espaces péricérébraux, retard d'operculation de la vallée sylvienne et autres anomalies de la giration, microcéphalie [−3DS du PC], hypoplasie cérébelleuse, agénésie partielle du corps calleux, recherche d'anomalies oculaires [microphthalmie, cataracte], recherche de signes pouvant orienter vers la varicelle [kystes pulmonaires, anomalies de l'appareil locomoteur]), recherche de signes pouvant orienter vers la rubéole (malformation cardiaque,

RCIU, anomalie oculaire), recherche de signes pouvant orienter vers le parvovirus (signes d'anémie fœtale, cardiomégalie).

3.2.2.10. Fiche 10 : grossesses gémeillaires. Le suivi échographique des grossesses gémeillaires est mensuel pour les grossesses bichoriales (GBC) et tous les 15 jours pour les grossesses monochoriales (GMC).

Les raisons d'un suivi rapproché sont la fréquence accrue du RCIU et de la prématurité pour les grossesses mono- et bichoriales, et les risques d'instabilité hémodynamique dans les grossesses monochoriales.

La détermination de la chorionicité est un préalable à tout raisonnement clinique et échographique dans les grossesses multiples : échographie du 1^{er} trimestre : insertion de la membrane amniotique (signe du lambda, signe du T avec cliché), échographie du 2^e trimestre (chorionicité indéterminée au premier trimestre) : si jumeaux de même sexe, détermination par compte des feuillettes de la membrane amniotique (2 ou plus = caractère bichorial, valeur prédictive positive [VPP] 100 % avec sonde de haute fréquence, faisceau perpendiculaire à la membrane, fort grossissement et cine loop).

En cas de découverte d'une malformation d'un jumeau : le bilan est identique à une grossesse monofœtale, le co-jumeau est le plus souvent discordant (80 %) pour cette anomalie. Cependant, une expressivité variable d'une maladie monogénique doit être recherchée chez le co-jumeau puisque 100 % des GMC et 30 % des GBC sont monozygotes.

En cas de suspicion de RCIU chez un jumeau bichorial : bilan identique à une grossesse monofœtale (QS singleton), remarque : la mesure du doppler ombilical autour des vessies fœtales est un gage de précision sur le jumeau exploré.

En cas de suspicion de RCIU chez un jumeau monochorial : l'évaluation du RCIU est identique à celle réalisée pour un jumeau bichorial ou un singleton. Le doppler ombilical du jumeau hypotrophe sera évalué autour de la vessie, mais aussi à son insertion placentaire à la recherche d'un flux nul ou inversé intermittent dont la valeur péjorative vaut également pour le jumeau eutrophe. La prise en charge de ces situations relève des CPDPN en relation avec les centres de compétence/référence pour la prise en charge des complications de la monochorionicité.

Évaluation du risque de prématurité : si le risque est jugé important, il est au mieux apprécié par une mesure du col par échographie endovaginale. Une longueur cervicale de 30 mm ou plus à partir du deuxième trimestre a une valeur prédictive négative sur le risque de prématurité avant 32 SA proche de 100 %.

Contexte du syndrome transfuseur-transfusé (STT) : il est spécifique des GMC chez lesquelles il doit être recherché toutes les deux semaines. C'est le délai minimum pouvant séparer un examen normal d'un syndrome complet.

Recherche d'un hydramnios dans un sac : plus grande citerne verticale libre de toute interposition fœtale ou cordonale de 10 cm au moins à partir de 20 SA et 8 cm avant ce terme. L'hydramnios est d'origine polyurique : vessie vue remplie sur la plus grande durée de l'examen ou cycle de diurèse fœtale de moins de 30 minutes.

Recherche d'un oligo-anamnios dans l'autre sac (plus grande citerne d'au plus 2 cm). L'oligoamnios est d'origine oligurique : vessie non vue ou de taille invariable pendant l'examen.

Une discordance de croissance des jumeaux est fréquente mais non nécessaire au diagnostic.

Recherche d'une fuite tricuspide.

Évaluation des dopplers ombilicaux.

Évaluation du doppler du canal d'Arantius avec recherche d'une onde A nulle ou inversée.

Mesure de la vitesse maximale systolique de l'artère cérébrale moyenne au tiers moyen avec correction d'angle ; en particulier, on recherche une asymétrie de ces vitesses chez les deux jumeaux.

Examen échocardiographique systématique au 2^e trimestre (QS).

Toute suspicion de STT même dans une forme incomplète indique un avis d'un CPDPN en relation avec un centre de compétence/référence pour le STT.

En cas de mort in utero d'un jumeau : en cas de décès d'un jumeau bichorial, il y a un risque de prématurité pour le co-jumeau. Un suivi par échographie focalisée du col utérin peut être indiqué.

En cas de décès d'un jumeau monochorial, en plus du risque de prématurité (QS ci-dessus), son co-jumeau est exposé à un risque de collapsus avec mort in utero (20 %) ou d'accident vasculaire cérébral (20 %) ou systémique dont les conséquences malformatives peuvent n'être visibles que 6 semaines plus tard.

Il faut dans ce cadre effectuer un examen cérébral (QS), rénal (QS), des extrémités (QS) et du système digestif (QS).

Un examen par IRM fœtale est un complément important de l'examen échographique même à titre systématique en respectant le délai de 6 semaines et pas avant 30 ou 32 SA, si sa réalisation est à titre systématique.

En cas d'anomalie de la quantité de liquide amniotique dans le cadre d'une grossesse gémeillaire monochoriale : recherche d'une masse acardiaque, recherche d'un STT (avec certitude de la monochorionicité à l'échographie du premier trimestre, hydramnios polyurique d'un jumeau, oligoamnios oligurique de l'autre jumeau et insertion funiculaire), évaluation de la croissance fœtale, réalisation des dopplers fœtaux (ombilical, Arantius, cérébral), examen cardiaque fœtal (cf. fiche spécifique).

Dans le compte rendu, la description d'une structure pourra utiliser le mot « aspect » ou l'expression « vu d'aspect habituel », par là on entendra que l'opérateur a examiné une structure ou un organe. Dans le compte rendu, une mention de type « structure d'aspect habituel » signifie que cette structure a été vue et a paru normale à l'examineur. Dans la majorité des cas, il y a concordance entre le résultat du dépistage échographique et l'état de santé de l'enfant. Cependant, comme pour tout dépistage, des faux négatifs sont possibles : une structure considérée comme vue et normale à l'échographie peut s'avérer en réalité absente ou anormale. Des faux positifs sont également possibles : une structure considérée comme non vue ou anormale à l'échographie peut s'avérer en réalité présente ou normale.

Concernant la production des clichés recommandés, nous sommes conscients qu'il n'est pas toujours possible d'obtenir l'ensemble de ceux-ci, en raison de particularités techniques. Dans ce cas, des images utilisant des coupes de substitution illustrant les mêmes éléments anatomiques peuvent être utilisées. A priori, la production de clichés a pour but de documenter globalement la qualité de l'examen, et non de permettre une interprétation a posteriori mais dans le cadre de l'échographie DDD, elles peuvent représenter un outil pour illustrer l'évolution d'une image pathologique ou être un complément aux images IRM éventuellement produites.

À l'iconographie préconisée dans l'examen de tronc commun, s'ajoutera une illustration d'un éventuel élément suspect ou pathologique. En cas de grossesse multiple, un jeu de clichés par fœtus sera produit.

La conclusion de l'examen devra spécifier s'il est constaté une absence de particularité et dans ce cas, spécifier le nombre de fœtus, rédiger une phrase synthétique résumant la biométrie, indiquer que l'examen morphologique n'a pas permis de révéler d'anomalie. Le contenu du compte rendu et des iconographies sera celui décrit dans le tronc commun de l'échographie DDD.

Le cas échéant, sera décrit précisément un élément inhabituel ou suspect visualisé lors de l'examen, sera précisé la difficulté technique éventuellement rencontrée. Il ne sera pas nécessaire de documenter le compte rendu par un enregistrement vidéo.

Enfin, la conclusion se terminera par une proposition de prise en charge comme par exemple la poursuite d'un suivi habituel ou le recours à l'avis d'un CPDPN.

4. DISCUSSION

Les membres du comité sont conscients du fait que le choix d'une liste d'items à analyser et de clichés à produire comporte une part d'arbitraire. Cette part d'arbitraire est toutefois mesurée par le consensus de représentants de toutes les catégories professionnelles impliqués travaillant en accord avec les représentants des usagers.

La pertinence de ces éléments devra cependant être réexaminée par des études ultérieures, en prenant en compte également l'évolution des disciplines afférentes, des techniques et de la jurisprudence, des contextes éthiques et sociologiques.

Ainsi, le contenu de ces fiches n'est pas inscrit dans le marbre, il sera réévalué et reconsidéré à l'avenir.

Par ailleurs, la définition de ce contenu ne signifie pas qu'il soit recommandé de ne pas regarder les structures non mentionnées dans le rapport du Comité, mais qu'il ne saurait en aucun cas être tenu rigueur à un opérateur de ne pas les avoir analysées. Ce document se veut opposable dans les deux sens.

Le contexte de l'échographie DDD est sensiblement différent de celui dans lequel évolue l'échographie de dépistage.

La procédure de l'échographie de dépistage sert à identifier, dans une population a priori en bonne santé, des patients à risque élevé pour telle ou telle pathologie ou porteurs d'une maladie cliniquement inapparente et dont le diagnostic peut en modifier la prise en charge et avoir un impact sur la santé de la

mère et de l'enfant. Les parents viennent souvent pour « voir le bébé », pour avoir « confirmation que tout va bien » ou pour prendre connaissance du « sexe du bébé ». Cet aspect de l'échographie est alors pris en compte même s'il ne constitue pas l'objectif de l'examen.

Orientés vers une échographie DDD, la charge émotionnelle et les attentes des parents ne sont pas les mêmes, ils viennent chercher une réponse plus précise, le doute soulevé est-il confirmé, l'anomalie dépistée est-elle compatible avec une vie qualifiée d'acceptable pour leur enfant. De par le diagnostic émis, cet examen représente une difficulté spécifique d'ordre psychologique pour l'échographiste qui va interférer dans le projet de naissance des parents soit par une modification du site de naissance, une organisation particulière des conditions de la naissance, une mise en place d'une surveillance rapprochée, une interruption médicale de grossesse en cas d'anomalie incurable d'une particulière gravité. . .

La prise en charge de certaines anomalies, malformatives notamment, fait appel à un savoir encore en cours de constitution et d'évolution et suscite parfois des débats d'ordre éthique, en particulier quand la question de l'interruption de grossesse se pose.

L'information des familles est alors délicate et on constate chaque jour les lacunes manifestes dans la pédagogie destinée au grand public relative aux enjeux et aux modalités du dépistage, des places respectives de l'examen de dépistage et de diagnostic.

Toutefois, cet opérateur sera souvent dans une situation où il devra rassurer le couple car l'anomalie suspectée n'est pas confirmée. C'est sans doute ici la situation la plus délicate pour le praticien, car les familles, inquiétées à la suite du dépistage, attendent de l'échographie DDD une certitude absolue impossible à affirmer, dans la mesure où bien des maladies pédiatriques graves n'ont aucune traduction échographique, ou n'ont qu'une traduction inconstante. Dans le même temps, une autre complication pour cet échographiste sera d'essayer de trouver un discours, des réponses adaptées pour les parents chez qui un doute a été levé et qui seront souvent en peine pour réinvestir pleinement la grossesse. Nous devons endosser au mieux notre responsabilité d'avoir, par application de notre stratégie de dépistage, cassé quelque chose dans la vie de ces parents.

L'échographie DDD a parmi ses rôles un qui est lourd, celui de rendre acceptable l'échographie de dépistage en représentant à ses côtés un test diagnostique fiable de seconde intention. En effet, il s'agit d'une des conditions auxquelles l'échographie de dépistage doit satisfaire selon la définition de l'Organisation mondiale de la santé en considérant les critères habituels auxquels les examens de dépistage doivent répondre ; les autres conditions étant que les pathologies recherchées soient suffisamment fréquentes, que l'innocuité de l'échographie la rende acceptable, que le diagnostic fait, la prise en charge du patient soit clairement définie et efficace, que les patients soumis à ce dépistage soient informés de ses enjeux.

L'échographie DDD doit donc être un examen le plus fiable possible, réalisé par un opérateur très entraîné, possédant une solide expérience. Le Comité recommande donc que cet opérateur soit un médecin qui a bénéficié de la formation

master I et II d'échographie fœtale ou équivalent, qui participe activement à un CPDPN et à un programme de développement professionnel continu dans le domaine de l'échographie fœtale.

En outre, changer de « type » d'examen échographique ne signifie pas nécessairement changer d'opérateur. Ainsi, un doute ou une anomalie lors de l'échographie de dépistage peut conduire l'opérateur à préciser son examen par des analyses supplémentaires susceptibles d'aboutir à un diagnostic. En échographie comme pour le reste de la clinique, savoir « passer la main » à un confrère, quand on sent ses propres limites atteintes, est un exercice délicat mais essentiel.

Le degré d'expertise des opérateurs varie selon l'anomalie suspectée. À un extrême, l'échographie de dépistage se confond avec l'échographie de diagnostic en cas d'anencéphalie. À l'autre extrême du spectre de complexité diagnostique, le recours à un spécialiste d'organe peut être nécessaire, par exemple pour préciser le pronostic de certaines cardiopathies fœtales.

Malgré tout, comme pour l'échographie de dépistage, il existe la notion de taux de faux négatifs consenti. L'échographe de référence reste un être humain avec ses limites, l'exhaustivité du diagnostic est impossible et toutes les anomalies ne sont pas reconnaissables à l'échographie.

En termes d'exigence de qualité du matériel nécessaire pour l'échographie DDD, le Comité formule les mêmes recommandations qu'il l'a fait dans l'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 (NOR : SASP0907157A).

Au cours d'une grossesse normale, trois échographies sont recommandées à 12, 22 et 32 SA. Une échographie diagnostique ne sera utile que dans environ 15 % des cas. Si une deuxième échographie diagnostique s'avère nécessaire, elle devra faire l'objet d'une entente préalable. Il est recommandé dans ce cas qu'un avis d'un CPDPN ait été demandé.

5. CONCLUSION

En France, l'échographie avait un objectif de diagnostic jusqu'au début des années 2000 puis est survenue une transition assez discrète avec la notion de dépistage qui s'est peu à peu installée spontanément. L'échographie prénatale est alors utilisée pour des stratégies différentes ce qui a entraîné des confusions entre ces pratiques et par conséquent des problèmes à la fois techniques et éthiques.

La mise en place des CPDPN, depuis 1994, a contribué à la structuration de l'activité de diagnostic prénatal dans son ensemble, mais n'a pas résolu la question de la qualité de l'échographie diagnostique.

Échographies de dépistage, de diagnostic et focalisée ne constituent pas des « niveaux », mais des modalités différentes et complémentaires d'exercice contribuant à la qualité du suivi de la mère et de son enfant.

En revanche, l'existence des CPDPN et des réseaux périnatals favorise la bonne orientation des cas où une pathologie a été suspectée ou détectée.

Ce rapport du CNTEDP a le mérite, en définissant le contenu de cet examen, de clarifier les objectifs de l'échographie DDD par rapport à celle de dépistage et par conséquent la nature du contrat moral unissant le médecin à sa patiente en matière de diagnostic échographique.

Les recommandations du Comité s'entendent dans une perspective globale d'assurance qualité, incluant une formation initiale et continue, un système de contrôle de qualité externe des appareils et des examens, une procédure d'information du public.

Le corollaire de la mise en place d'une politique de dépistage prénatal de bonne qualité est une réflexion sociale sur la place et les modalités d'accueil des enfants handicapés qui conditionnent la perception que les parents ont de la « particulière gravité » d'une pathologie génératrice de séquelles ou de handicaps.

Signalons enfin que nous n'avons malheureusement pas les moyens d'une politique généralisée de mise en œuvre des recommandations du comité quant aux échographies de dépistage et de diagnostic.

Sept ans après le rapport du comité sur les échographies de dépistage, la recommandation du comité de financer les examens de dépistage à leur juste prix, soit la valeur cible de la CCAM, continue de n'être pas mise en œuvre. De plus, la rédaction de ce rapport met en exergue le fait que les échographistes « référents » sont encore davantage pénalisés avec des tarifs identiques et ne reconnaissant pas les exigences en termes de compétences, technique et de temps passé dans le cadre des échographies DDD. Dans le cadre de l'échographie également, la politique de dépistage ne peut être de bonne qualité que si elle peut s'appuyer sur un examen de deuxième intention de qualité, accessible à tous et pérenne.

DÉCLARATION D'INTÉRÊTS

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Remerciements

Remerciements au Dr Francis Abihanna pour la traduction anglaise du résumé.

RÉFÉRENCES

- [1] Décret N° 2010-766 du 7 juillet 2010 portant création de la Commission nationale de l'échographie obstétricale et fœtale. Publié au JO le 9 juillet 2010; NOR: SASP1005970D.
- [2] Dommergues M, Bessis R, Henrion R. Report of the French Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal (prenatal ultrasound): what are the practical consequences? *Gynecol Obstet Fertil* 2006;34:1090–5.

CNEOF: Recommandations concernant l'échographie focalisée



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Consensus et RPC

Rapport de la conférence nationale de l'échographie obstétricale et fœtale (CNEOF) – recommandations pour l'échographie focalisée



Report of the French “conférence nationale de l'échographie obstétricale et fœtale” (CNEOF) – recommandations for focused prenatal ultrasound

P. Viossat, M. Dommergues, J. Lansac*

Conférence nationale de l'échographie obstétricale et fœtale (CNEOF), c/o CNGOF, 91, boulevard de Sébastopol, 75002 Paris, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :
Reçu le 30 mars 2015

Mots clés :
Échographie fœtale
Recommandations
Focalisée
CNEOF

Keywords:
Prenatal ultrasound
Recommendations
Focused
CNEOF

R É S U M É

La conférence a parmi ses fonctions, la promotion d'une politique d'assurance de qualité des examens d'échographie obstétricale et fœtale en participant à l'élaboration d'une stratégie d'information des professionnels et du public sur l'intérêt et les limites de ces techniques et à l'élaboration de règles de bonnes pratiques. Elle a donc produit, en 2005, un rapport de recommandations de bonnes pratiques concernant la réalisation des échographies, dites de dépistage, réactualisé en 2015, et a publié en 2014 l'équivalent concernant l'échographie, dite de diagnostic. La conférence complète ces recommandations en caractérisant le troisième type d'échographie dite focalisée, outil quotidien de chaque praticien de l'obstétrique.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

A B S T R A C T

The conference has among its functions, to promote a quality assurance policy for obstetrics and foetal ultrasound scans by participating in the development of an information strategy for the professionals and the public on the interest and limits of these techniques, and in the development of rules for good practice. Thus, the conference produced in 2005 a good practice's recommendations report concerning the screening of ultrasound scans, with an actualised version in 2015, and has published in 2014 a similar report concerning second line prenatal ultrasound. The conference complements these recommendations by characterizing the third type of ultrasound scan, the “focused ultrasound scan”, which is a daily tool for every practitioner in obstetrics.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Introduction – définition

De par son rôle d'expertise, de promotion d'une politique d'assurance de qualité des examens d'échographie obstétricale et fœtale et d'élaboration de règles de bonnes pratiques [1], dès son rapport de 2005, la conférence nationale de l'échographie obstétricale et fœtale (dénommée alors Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal [CNTEDP]) avait défini trois

grandes catégories d'échographie obstétricale : les échographies systématiques ou de dépistage, les échographies de seconde intention, dites de diagnostic, et les échographies focalisées. Les deux premiers types d'examen ont été caractérisés dans un rapport et publiés en 2006 [2] et 2014 [3]. Le rapport sur l'échographie de dépistage a été revu et une version réactualisée sera publiée en 2015. En attendant, il nous est apparu nécessaire de définir ce troisième type d'examen d'échographie, dite focalisée. Chaque type d'examen est caractérisé par ses indications et son contenu. L'échographie dite « focalisée » est un examen restreint dans ses objectifs, effectué en raison d'une

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : jacques.lansac@orange.fr (J. Lansac).

indication médicale, en dehors de la situation de dépistage ou de la situation dite de diagnostic.

2. Indications

L'échographie focalisée est définie à partir de ces indications. Deux grandes classes d'indications peuvent être matérialisées.

2.1. Examens indiqués dans le cadre de l'urgence

Ces examens doivent pouvoir être effectués lors de toute garde de gynécologie-obstétrique.

Il s'agit par exemple d'examens visant à répondre aux questions suivantes :

- confirmation de la localisation intra utérine d'une grossesse au premier trimestre (si le diagnostic de GEU est suspecté, l'examen focalisé est alors complété par une échographie gynécologique classique) ;
- vitalité fœtale (activité cardiaque) ;
- bien-être fœtal (quantité de liquide amniotique, doppler ombilical, etc.) ;
- estimation de poids fœtal ;
- localisation placentaire ;
- échographie du col, etc.

Cette liste n'est pas limitative, et peut évoluer avec l'évolution des connaissances scientifiques et progrès techniques, du contenu de la formation en échographie et de l'organisation des soins en santé publique. Certains de ces actes posent la difficulté de n'être pas répertoriés dans la classification commune des actes médicaux (CCAM).

2.2. Examens réalisés dans le cadre du suivi d'une pathologie fœtale ou maternelle déjà évaluée ou d'une situation à risque identifiée

Ces examens sont généralement effectués dans le cadre d'un protocole ou après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN), pour rechercher des éléments d'évolution pouvant modifier la prise en charge périnatale.

Il s'agit, par exemple, des examens suivants :

- suivi de la croissance et du bien-être fœtal dans le cadre d'un retard de croissance intra-utérin (RCIU), d'une grossesse multiple, d'un dépassement de terme ;
- suivi de la croissance, quantité de liquide amniotique, de l'hémodynamique et tolérance fœtale dans le cadre d'un diabète gestationnel ;
- suivi de la longueur du col dans une situation à risque d'accouchement prématuré ;
- suivi de l'état hémodynamique fœtal lors d'un traitement anti-arythmique ;
- suivi de la quantité de liquide amniotique, aspect du système urinaire dans le cadre d'une uropathie ;
- suivi de la motricité et aspect intestinal, de l'hémodynamique, de la croissance dans le cadre d'une anomalie de fermeture de la paroi abdominale, etc.

Cette liste ne constitue que des exemples et n'est pas limitative.

Certains examens, identiques techniquement, peuvent être réalisés, soit dans le cadre de l'urgence, soit de façon programmée dans le suivi d'une pathologie identifiée ou situation à risque (estimation de poids fœtal, évaluation du bien-être fœtal, échographie du col utérin, etc.).

3. Praticiens réalisant ces examens

3.1. Praticiens effectuant des examens de dépistage

La réalisation d'échographies focalisées est possible sans restriction par ces praticiens, à savoir : médecins ou sages-femmes effectuant des échographies de dépistage et répondant aux critères formulés dans l'Arrêté du 23 juin 2009 et sa modification du 19 février 2010, fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 (NOR : SAS P0907157A et NOR : SAS P0931617A).

Il peut s'agir de médecins ou de sages-femmes titulaires d'un DIU comportant un module d'échographie gynéco-obstétricale.

Dans le cadre de la coopération interprofessionnelle, il est convenu que les sages-femmes effectuent des échographies focalisées en situation de pathologie fœtale ou maternelle, soit sur prescription d'un médecin, soit dans le cadre d'un protocole ; ceci conformément au Code de déontologie des sages-femmes précisant qu'elles « sont autorisées à pratiquer l'ensemble des actes cliniques et techniques nécessaires au suivi et à la surveillance des situations non pathologiques et au dépistage de pathologie » dans le champ de la gynécologie et obstétrique (article R4127-318 du CSP).

3.2. Praticiens non titulaires du DIU d'échographie gynéco-obstétricale

Dans la pratique, ces praticiens non titulaires du DIU d'échographie en gynéco-obstétrique peuvent être amenés à effectuer des échographies focalisées dans le cadre de l'urgence :

- il peut s'agir de spécialistes en gynécologie obstétrique dont le DES comportait un module « diagnostic prénatal et médecine fœtale » ou de sages-femmes dont la formation initiale comportait une UE « diagnostic anténatal et médecine fœtale » : pas de restriction pour les échographies focalisées pouvant être indiquées dans le cadre de l'urgence.

Pour mémoire, la maquette du DES de gynécologie-obstétrique inclut, depuis le 6 octobre 2004, une formation de base à l'échographie sous forme du module « diagnostic prénatal et médecine fœtale ». Ce module pouvait être choisi à titre optionnel depuis 1989 sous le titre « échographie en gynécologie obstétrique ». Pour les sages-femmes, l'échographie obstétricale a été intégrée dans le programme de formation initiale du diplôme de formation générale en sciences maïeutiques (Arrêté du 19 juillet 2011) et celle-ci comporte une UE « diagnostic anténatal et médecine fœtale » depuis 2013 (Arrêté du 11 mars 2013) définissant le contenu du diplôme d'état de sage-femme, jusque là, cette formation était optionnelle.

La CNEOF recommande une homogénéisation nationale de l'enseignement en échographie dans la formation initiale, en privilégiant l'enseignement pratique des échographies focalisées effectuées en urgence, et son évaluation ;

- cas des praticiens dont la formation initiale ne comprend pas de module d'échographie : pour effectuer un examen focalisé dans le cadre de l'urgence, le praticien doit justifier d'une formation complémentaire dans le cadre du développement professionnel continu ou des acquis de l'expérience professionnelle.

3.3. Cas des professionnels en formation (internes ou étudiants sages-femmes)

Ces professionnels agissent par délégation d'un formateur qualifié pour effectuer les actes d'échographie focalisée.

Tableau 1
Échographie obstétricale focalisée, contenu du compte-rendu.

<i>Identification du praticien effectuant l'échographie</i>	
Nom	
Prénom	
Adresse	
Téléphone	
Si l'opérateur est en formation, nom au responsable de l'examen	
<i>Identification du prescripteur</i>	
<i>Identification de la patiente</i>	
Nom	
Prénom	
Date de naissance	
<i>Indication de la machine utilisée</i>	
Marque	
Type	
Date de première mise en service	
<i>Informations initiales</i>	
Date de l'examen	
Date des dernières règles ou, si disponible, date de début de grossesse échographique	
Terme corrigé (semaines et jours d'aménorrhée, mode de détermination du début de grossesse	
<i>Indication de l'examen</i>	
<i>Description du contenu de l'examen effectué conformément aux recommandations des sociétés savantes en vigueur</i>	

4. Matériel nécessaire

En termes d'exigence de qualité du matériel nécessaire pour l'échographie focalisée, la CNEOF formule les mêmes recommandations qu'il a fait dans l'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 (NOR : SASP0907157A).

5. Contenu de l'acte

La CNEOF précise le contenu de l'acte d'échographie focalisée avec un référentiel de base qui doit contenir un compte-rendu et une iconographie illustrant le contenu de l'examen effectué (Tableau. 1).

Les indications, les critères de qualité techniques, les valeurs de référence des mesures et les conséquences de l'examen en termes d'action clinique sont en permanente évolution. Pour cette raison, la CNEOF recommande aux sociétés savantes concernées d'émettre des recommandations de bonne pratique plus spécifiques à l'échographie concernant les différents types d'échographie focalisée, comme cela a déjà été fait pour la mesure de la longueur

du canal cervical du col utérin par échographie (rapport d'évaluation technologique de l'HAS, juillet 2010).

6. Conclusion

Lorsque nous pratiquons une échographie obstétricale en dehors du champ de celle du dépistage ou du diagnostic, il s'agit alors d'une échographie dite focalisée. Celle-ci accueille sous son nom une vaste sphère de démarches diagnostiques, de praticiens d'horizons divers et utilisant l'outil échographique. Ce type d'examen va du contrôle échographique simple, en passant par la situation d'urgence jusqu'au suivi d'une pathologie fœtale ou maternelle et est réalisé par un professionnel médical allant de l'étudiant jusqu'à l'échographiste référent.

Dans cette situation, la CNEOF a formulé des recommandations d'ordre plus général que pour les échographies de dépistage ou dites de diagnostic.

Par ailleurs, la conférence invite les représentants de l'UNCAM à débattre avec ceux des praticiens afin de solutionner les situations où l'acte effectué, souvent indispensable, n'est pas encore répertorié dans la CCAM.

La CNEOF recommande aux sociétés savantes de proposer des réflexions et des recommandations sur les différentes situations rencontrées en dehors des échographies de dépistage ou dites de diagnostic.

Enfin, la CNEOF souhaite vivement voir s'installer une homogénéisation concernant l'enseignement de l'échographie gynéco-obstétricale dans la formation initiale en France, notamment pour les échographies focalisées effectuées en urgence, et comprenant des procédures d'évaluation.

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

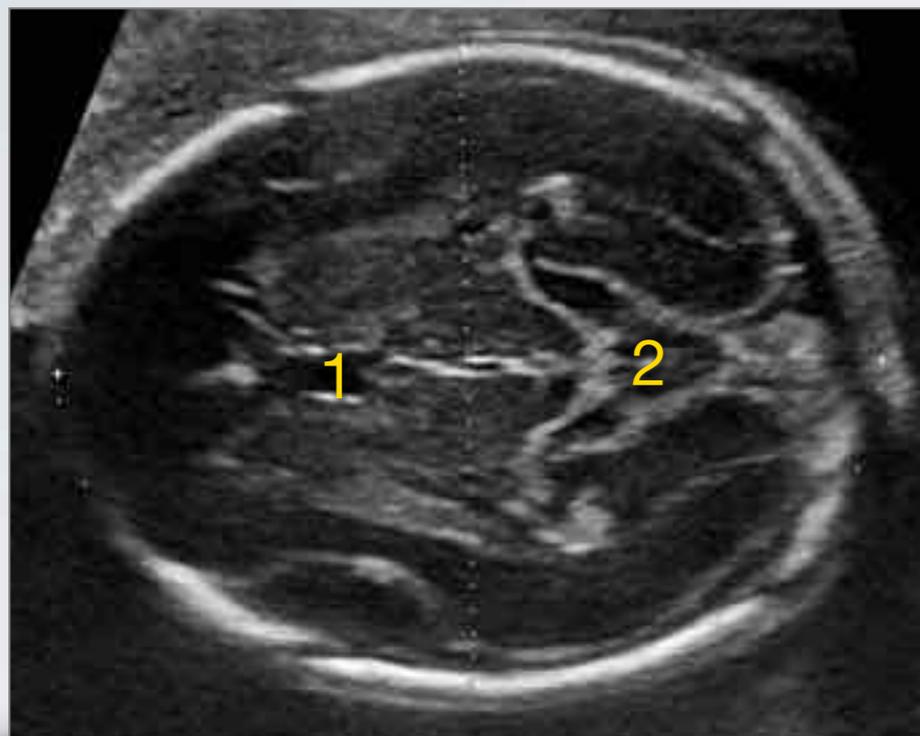
Références

- [1] Décret n° 2010-766 du 7 juillet 2010 portant création de la Commission nationale de l'échographie obstétricale et fœtale; 2010 [NOR: SASP1005970D].
- [2] Dommergues M, Bessis R, Henrion R. Report of the French Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal (prenatal ultrasound): what are the practical consequences? *Gynecol Obstet Fertil* 2006;34:1090–5.
- [3] Viosat P, Ville Y, Bessis R, Jeny R, Nisand I, Teurnier F, Coquel P, Lansac J. Report of the French Comité national technique de l'échographie de dépistage prénatal (CNTEDP) – Recommendations for second line prenatal ultrasound. *Gynecol Obstet Fertil* 2014;42(1):51–60. <http://dx.doi.org/10.1016/j.gyobfe.2013.11.004> [Epub 2014 Jan 5].

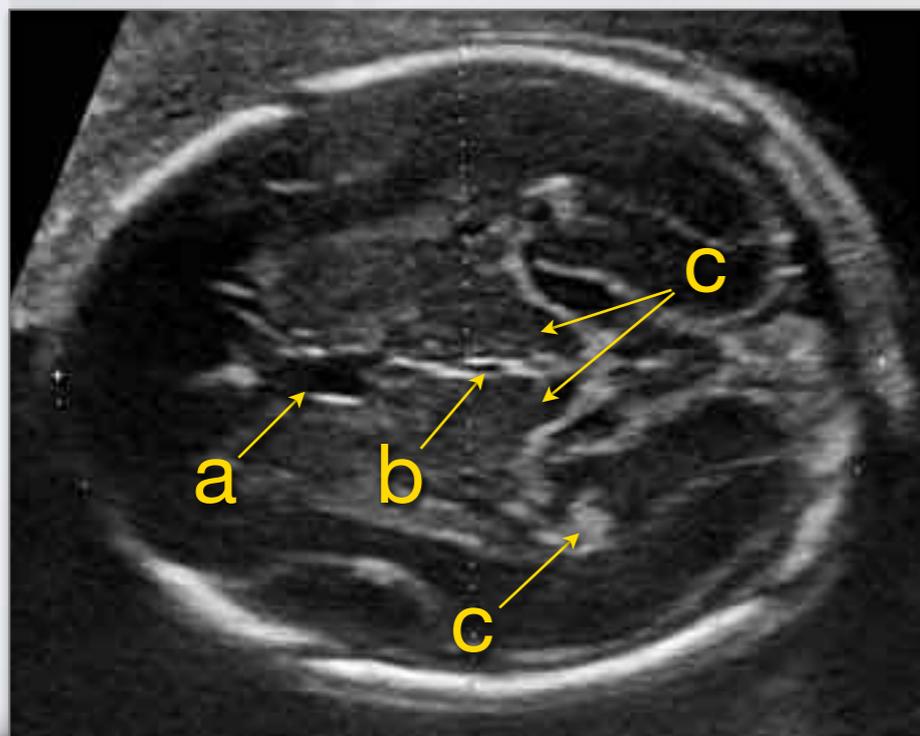
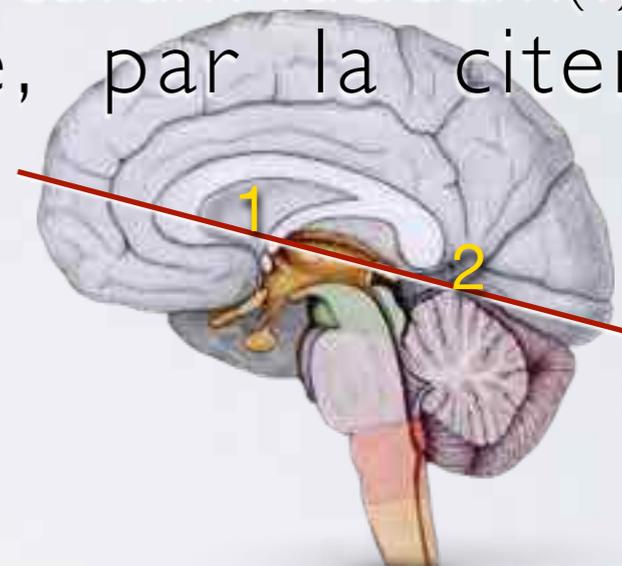
CFEF : Références biométriques

Diamètre bipariétal et périmètre crânien

- Le plan de coupe : les repères



Coupe transverse, oblique en bas et en arrière. Passant en avant par le cavum lucidum(1) et, en arrière, par la citerne ambiante(2).



Les repères figurant sur la coupe sont :

- le cavum septum lucidum (a)
- le 3^{ème} ventricule (b)
- les thalami (c)
- glomus du plexus choroïde (d)

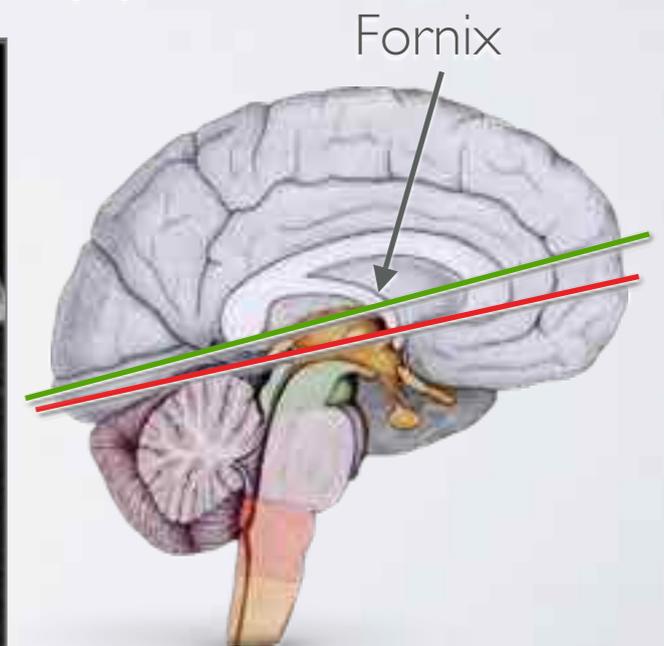
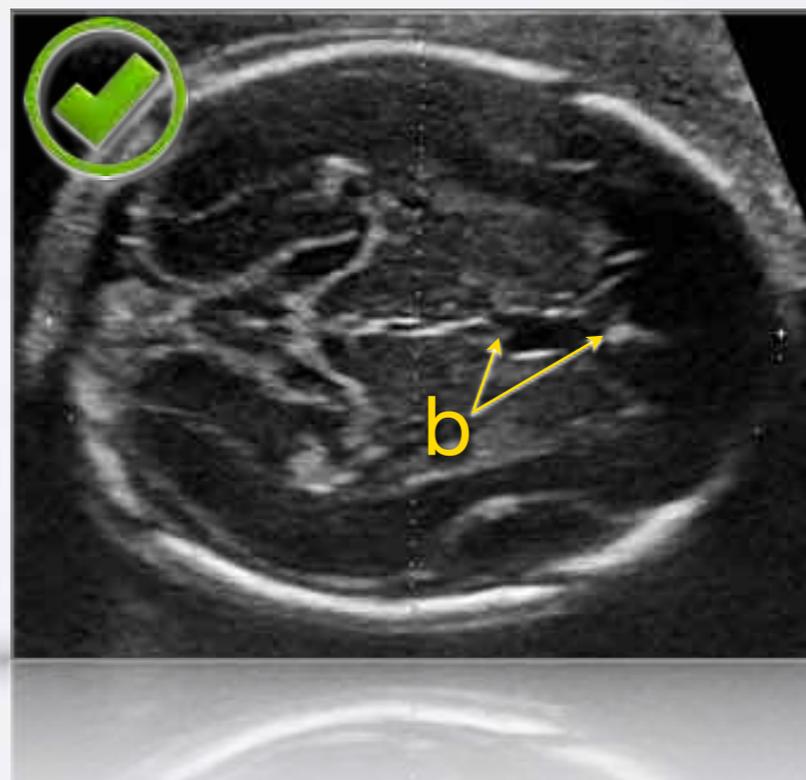
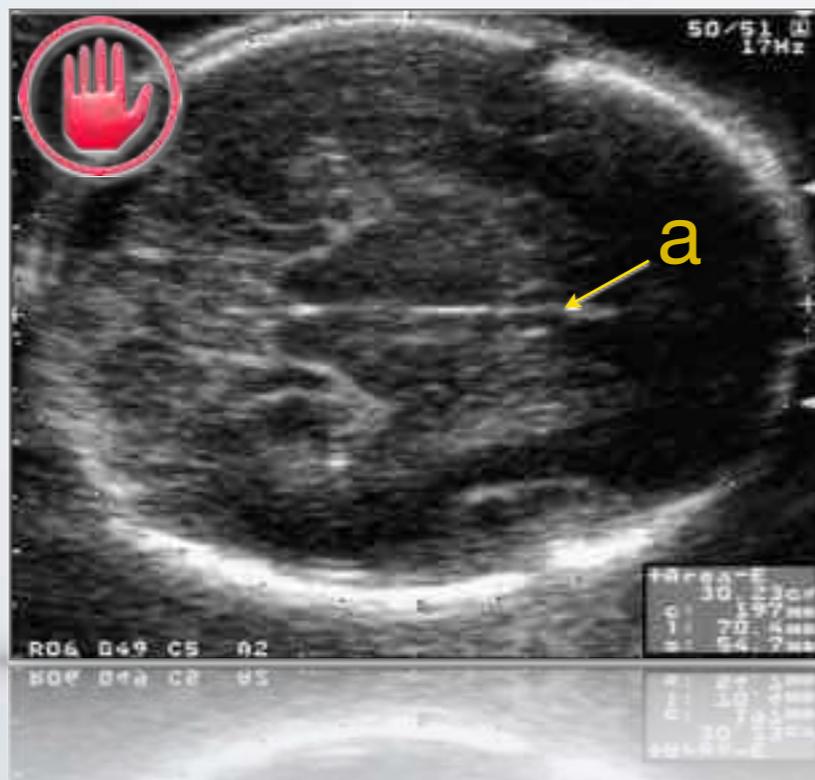
Diamètre bipariétal et périmètre crânien

- Le plan de coupe : commentaires

Cavum lucidum → repère antérieur

Faire figurer le cavum sur la coupe est important. S'il est impossible de le mettre en évidence ou s'il présente un aspect inhabituel, cela constituer le signe d'appel d'une anomalie du développement de la ligne médiane (agénésie calleuse, holoprosencéphalie, dysplasie septo-optique...).

Le fornix, ou trigone, peut former une image piège pouvant en imposer pour un cavum. La ligne médiane s'insinue entre les 2 colonnes du fornix (a) alors que le cavum l'interrompt (b).



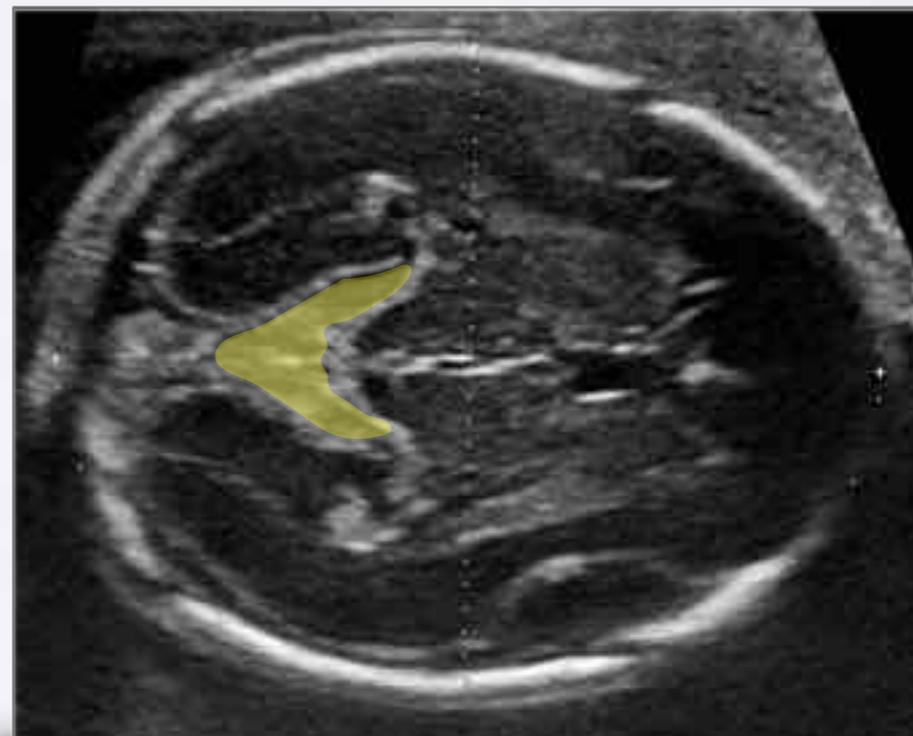
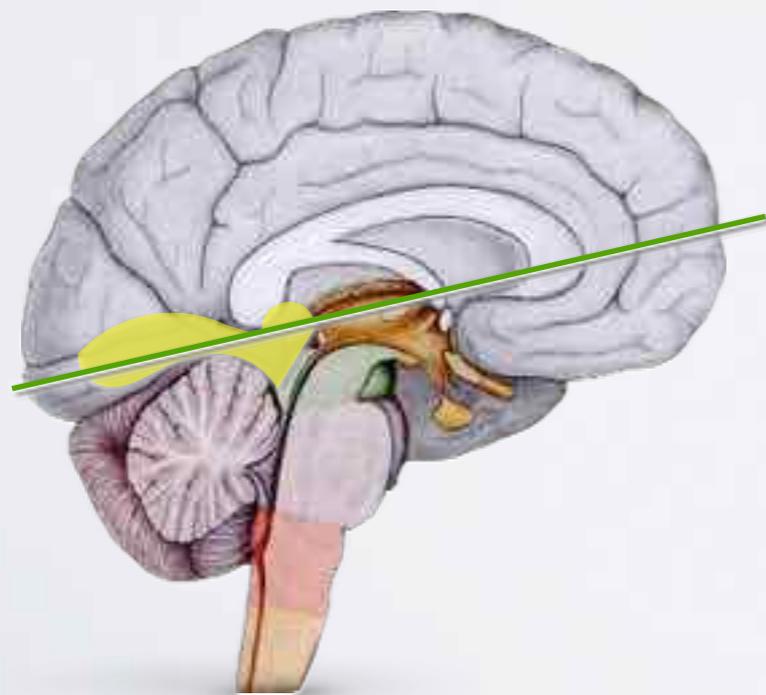
Diamètre bipariétal et périmètre crânien

- Le plan de coupe : commentaires

Citerne ambiante → repère *postérieur*

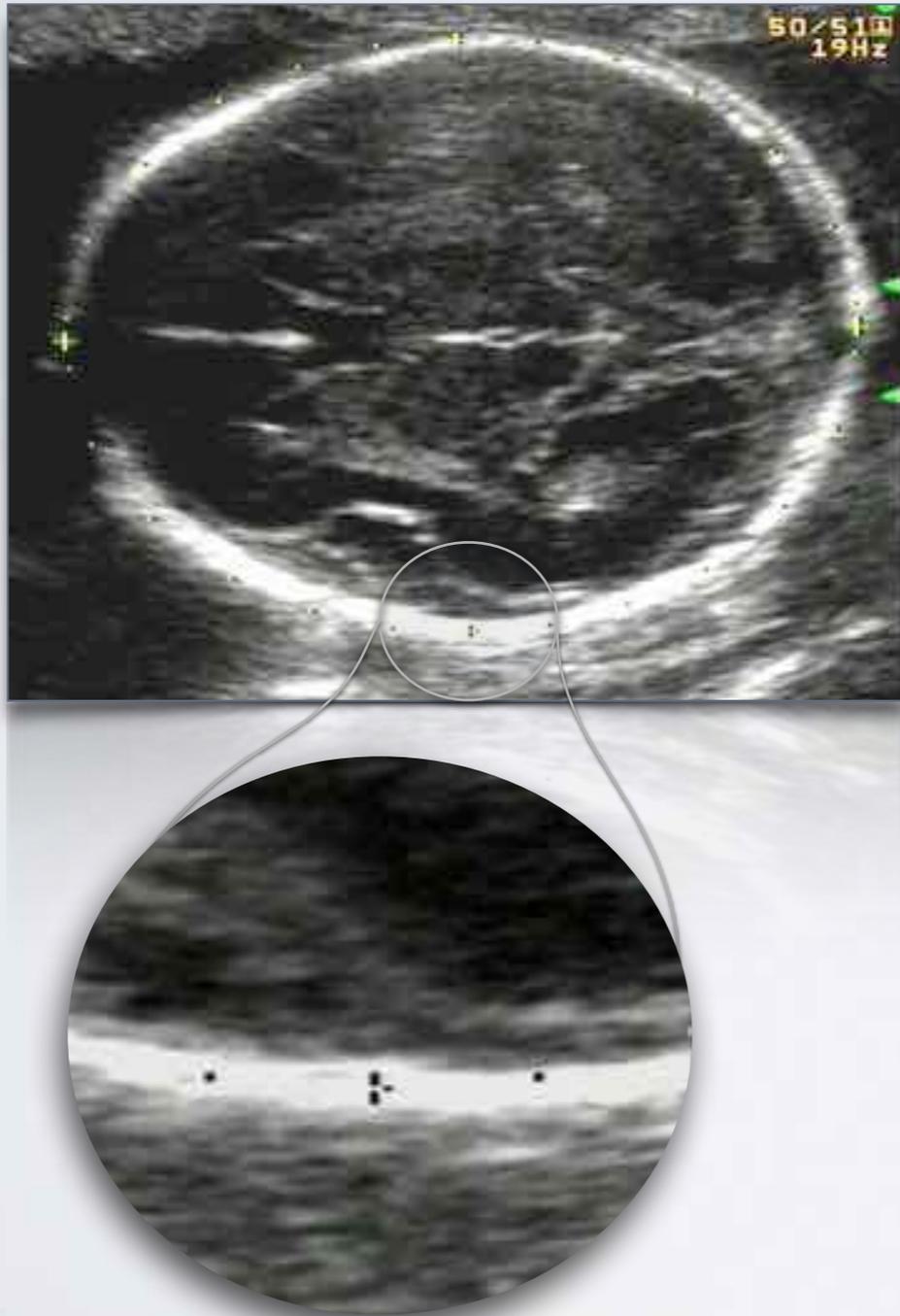
Espace de liquide céphalo-rachidien extra-cérébral, la citerne ambiante est limitée en bas par le sommet du vermis (lobe antérieur), en haut par la portion caudale du corps calleux (splenium) et la veine de Gallien, en avant par la lame tectale ou quadrigéminée qui recouvre l'aqueduc de Sylvius et latéralement par la face interne des lobes occipitaux.

Cette citerne est un repère d'identification aisée qui assure que l'inclinaison postérieure de la coupe est ajustée.



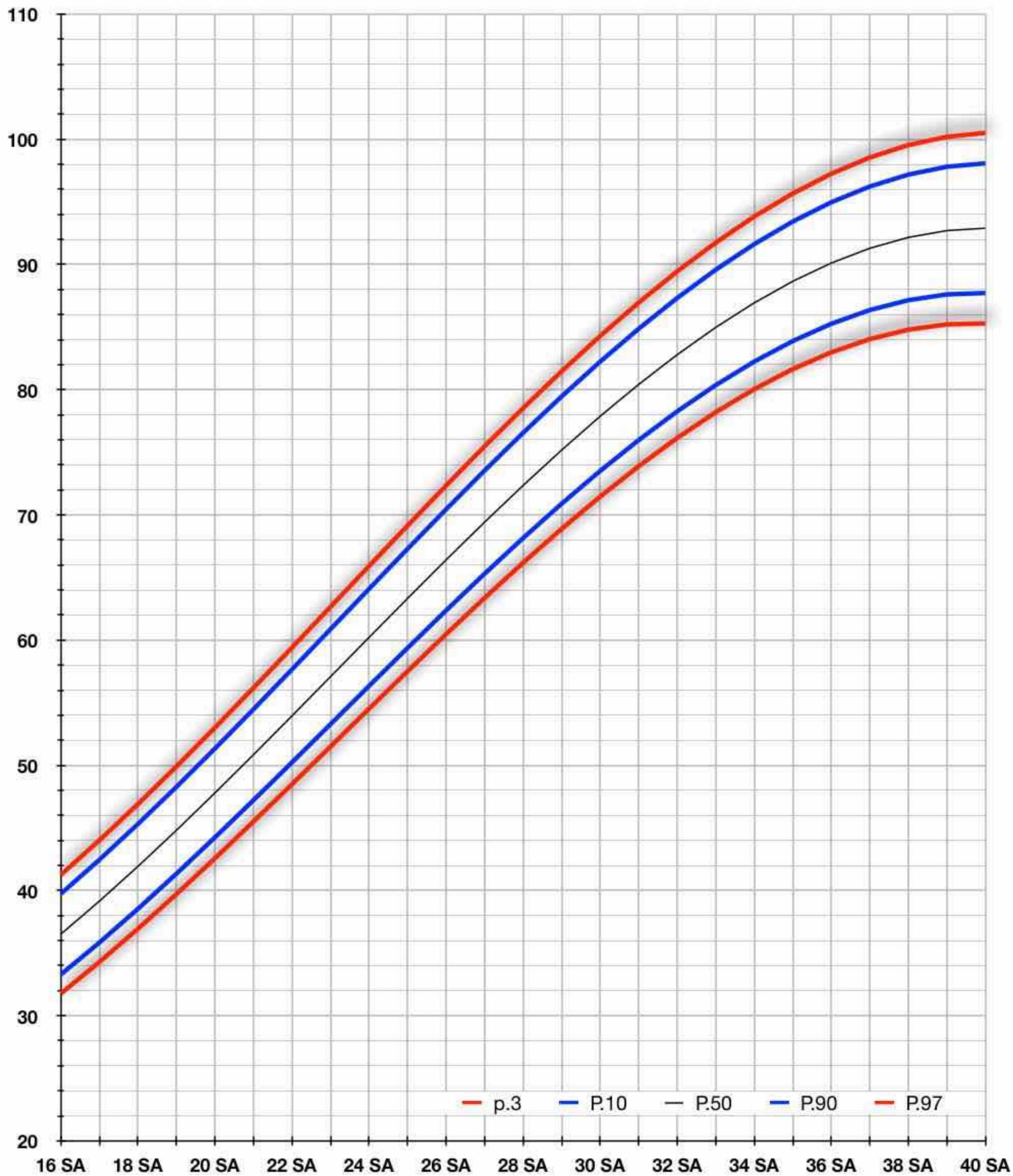
Diamètre bipariétal et périmètre crânien

- Le positionnement des curseurs



BIPARIETAL	DIAMETRE BIPARIETAL				
	p.3	P.10	P.50	P.90	P.97
16 SA	31,8	33,3	36,5	39,7	41,3
	34,3	35,8	39,2	42,5	44,0
18 SA	36,9	38,5	41,9	45,3	46,9
	39,7	41,3	44,8	48,3	49,9
20 SA	42,6	44,2	47,8	51,3	53,0
	45,5	47,2	50,8	54,5	56,2
22 SA	48,5	50,2	53,9	57,7	59,4
	51,5	53,3	57,1	60,9	62,7
24 SA	54,5	56,3	60,2	64,1	65,9
	57,5	59,4	63,3	67,3	69,1
26 SA	60,5	62,4	66,4	70,4	72,3
	63,4	65,3	69,4	73,5	75,5
28 SA	66,2	68,2	72,4	76,6	78,5
	68,9	70,9	75,2	79,5	81,5
30 SA	71,5	73,5	77,9	82,2	84,3
	73,9	76,0	80,4	84,9	87,0
32 SA	76,1	78,3	82,8	87,3	89,5
	78,2	80,4	85,0	89,6	91,7
34 SA	80,0	82,2	86,9	91,6	93,8
	81,6	83,9	88,7	93,4	95,7
36 SA	83,0	85,3	90,1	95,0	97,3
	84,0	86,4	91,3	96,2	98,5
38 SA	84,8	87,2	92,2	97,2	99,5
	85,2	87,6	92,7	97,8	100,2
40 SA	85,3	87,7	92,9	98,1	100,5

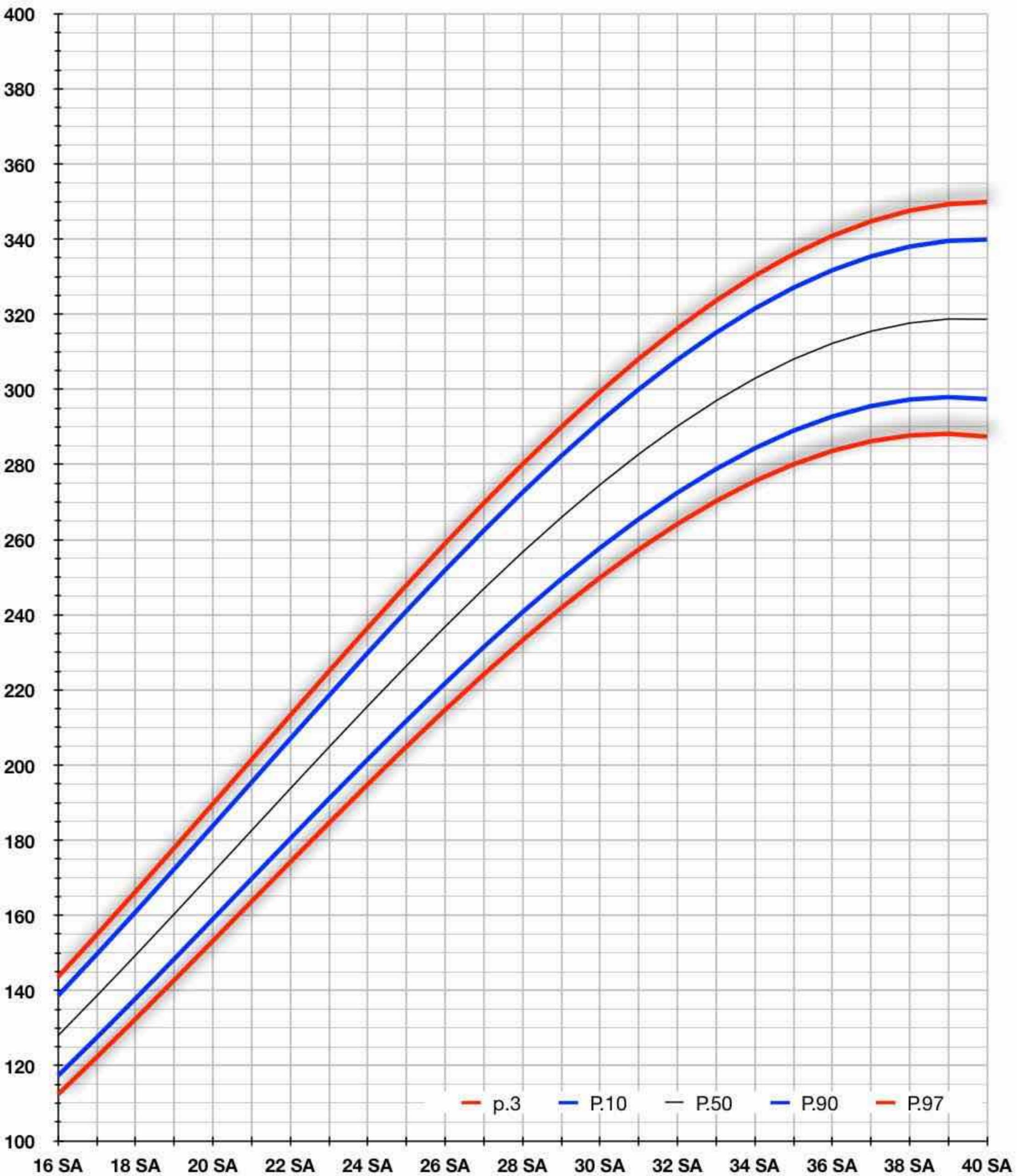
BIPARIETAL



PERIMETRE CEPHALIQUE

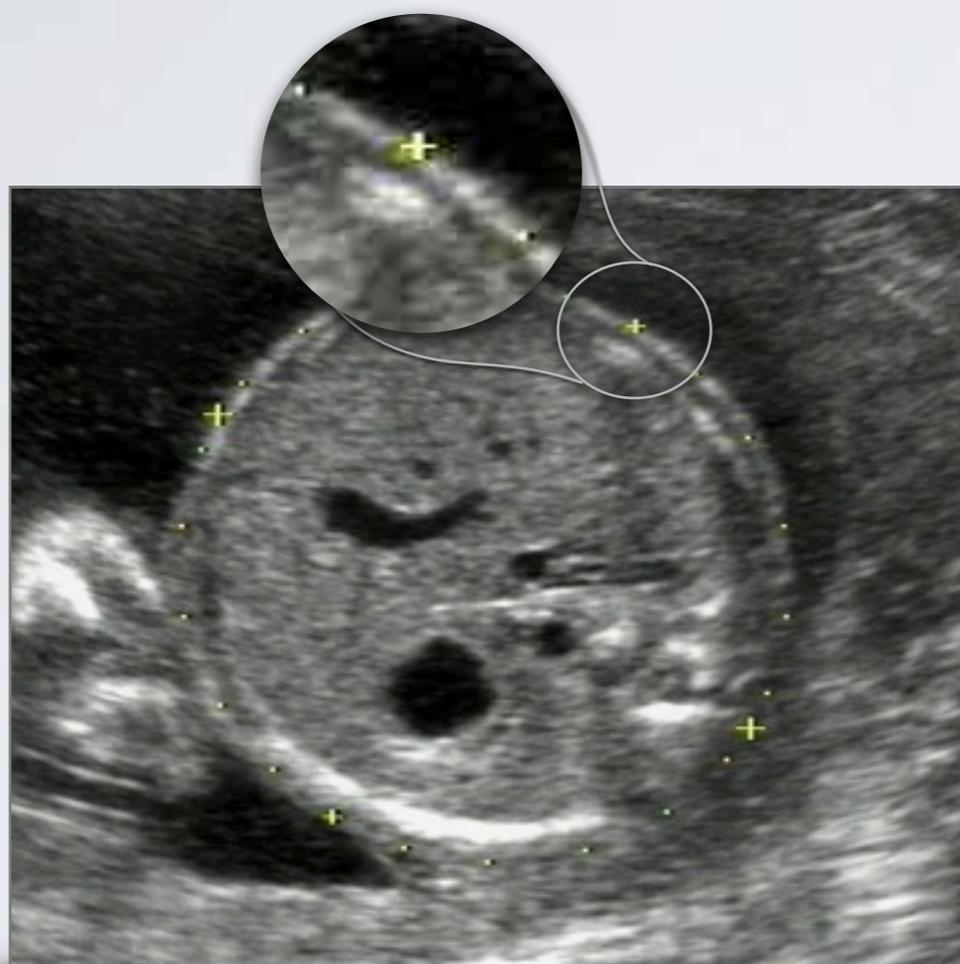
P.C.	p.3	P.10	P.50	P.90	P.97
16 SA	112,4	117,4	128,0	138,6	143,6
	122,3	127,5	138,6	149,6	154,9
18 SA	132,4	137,8	149,4	160,9	166,3
	142,8	148,4	160,4	172,3	177,9
20 SA	153,2	159,0	171,4	183,9	189,7
	163,7	169,7	182,6	195,4	201,5
22 SA	174,2	180,4	193,7	207,0	213,3
	184,6	191,1	204,8	218,5	225,0
24 SA	194,9	201,5	215,7	229,9	236,5
	204,9	211,8	226,4	241,0	247,9
26 SA	214,7	221,8	236,9	251,9	259,0
	224,2	231,5	247,0	262,5	269,7
28 SA	233,2	240,7	256,7	272,6	280,1
	241,8	249,5	265,9	282,3	290,0
30 SA	249,9	257,8	274,6	291,4	299,3
	257,4	265,5	282,7	300,0	308,1
32 SA	264,2	272,5	290,2	307,9	316,2
	270,3	278,8	297,0	315,1	323,6
34 SA	275,6	284,3	302,9	321,5	330,2
	280,1	289,0	308,0	327,1	336,0
36 SA	283,6	292,8	312,2	331,7	340,9
	286,2	295,5	315,5	335,4	344,7
38 SA	287,7	297,3	317,7	338,0	347,6
	288,2	297,9	318,7	339,5	349,3
40 SA	287,4	297,4	318,6	339,9	349,9

PERIMETRE CEPHALIQUE



Périmètre abdominal

- Le positionnement des curseurs



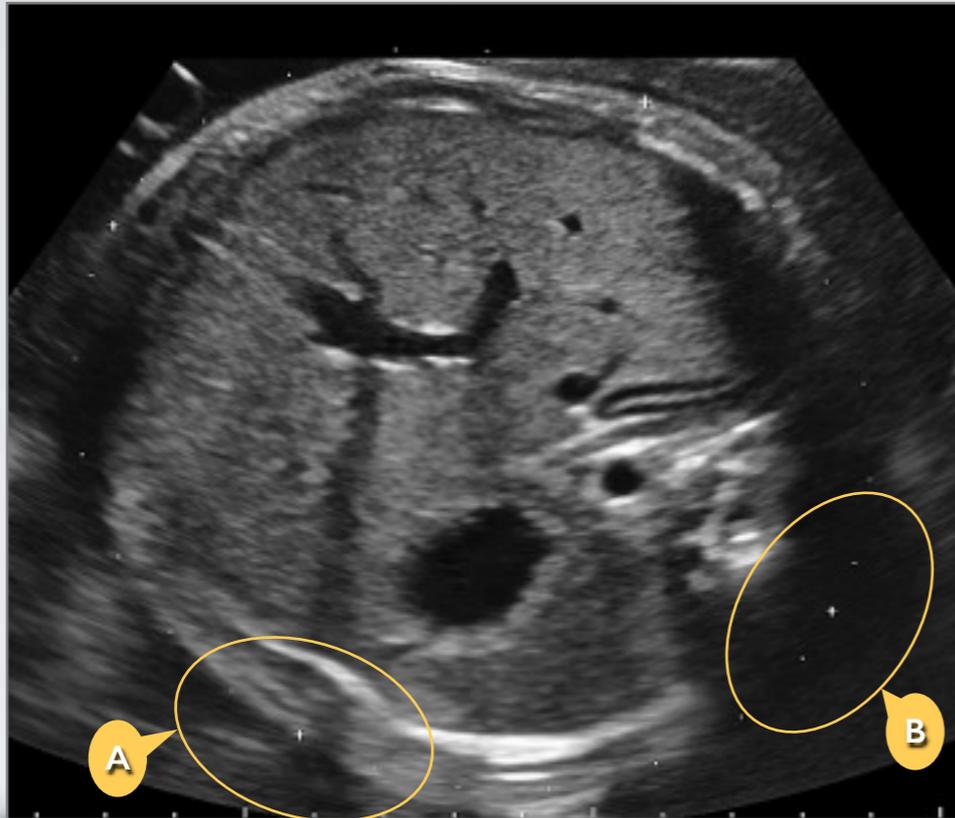
Les 4 marqueurs de l'ellipse sont placés au contact de la face externe du plan cutané.

La mesure inclue donc l'épaisseur de la peau et celle du plan cellulo-graisseux sous-cutané.

Il convient de veiller à ne pas confondre le plan cutané et le bord externe des côtes, mieux visible car plus échogène.

Périmètre abdominal

- Le positionnement des curseurs : commentaires



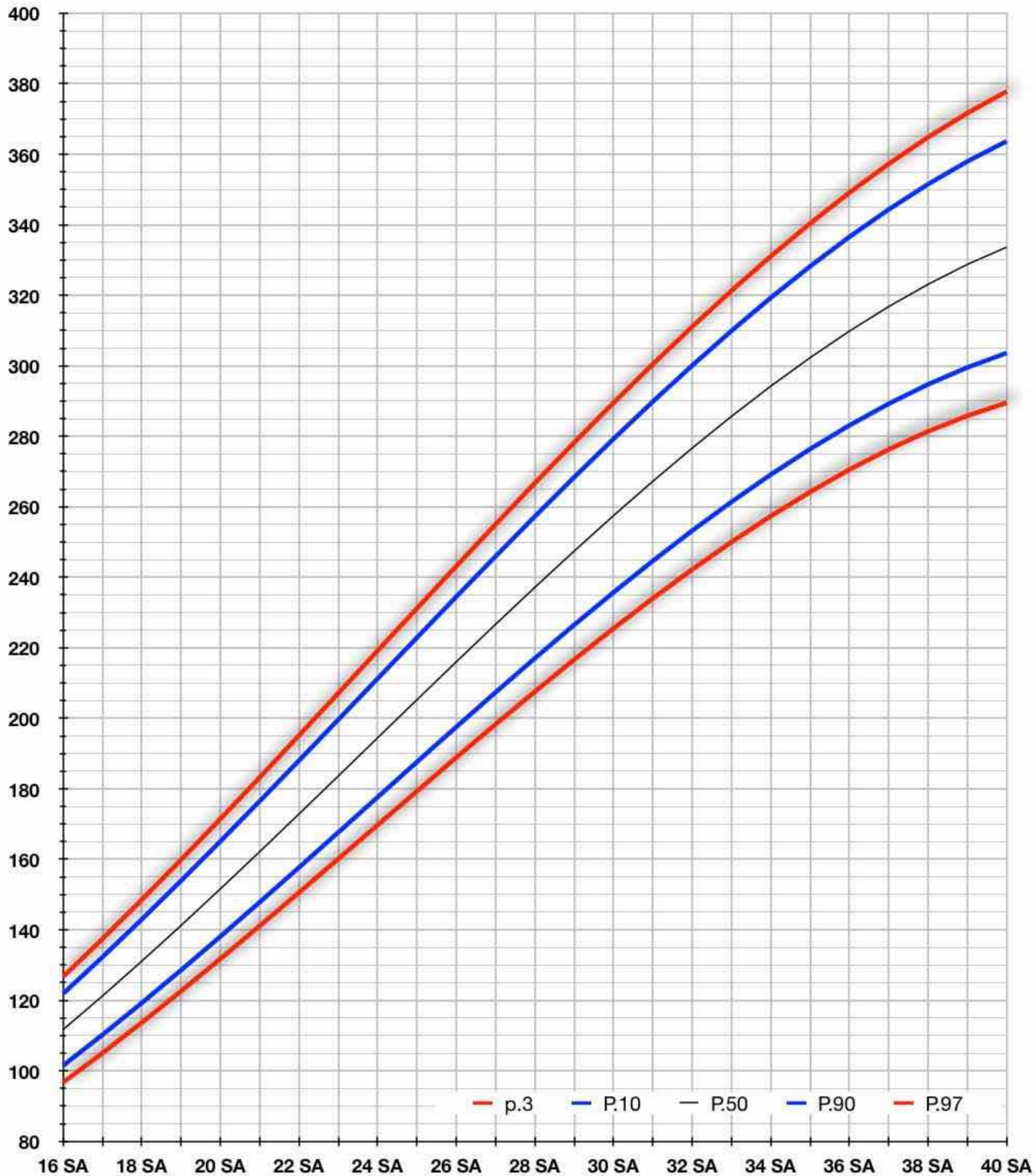
Au 3^{ème} trimestre, l'ajustement du curseur distal (A) peut être délicat car le plan cutané repose volontiers directement contre la paroi postérieure de l'utérus ou le placenta. Le cas échéant, on peut être amené à interpoler en se référant à l'image du plan cutané situé de part et d'autre.

Il est parfois nécessaire d'interpoler également pour positionner le curseur postérieur et/ou antérieur car, les faisceaux ultrasonores abordant le plan cutané de manière tangentielle, il n'y a pas de signal acoustique réfléchi (B).

PERIMETRE ABDOMINAL

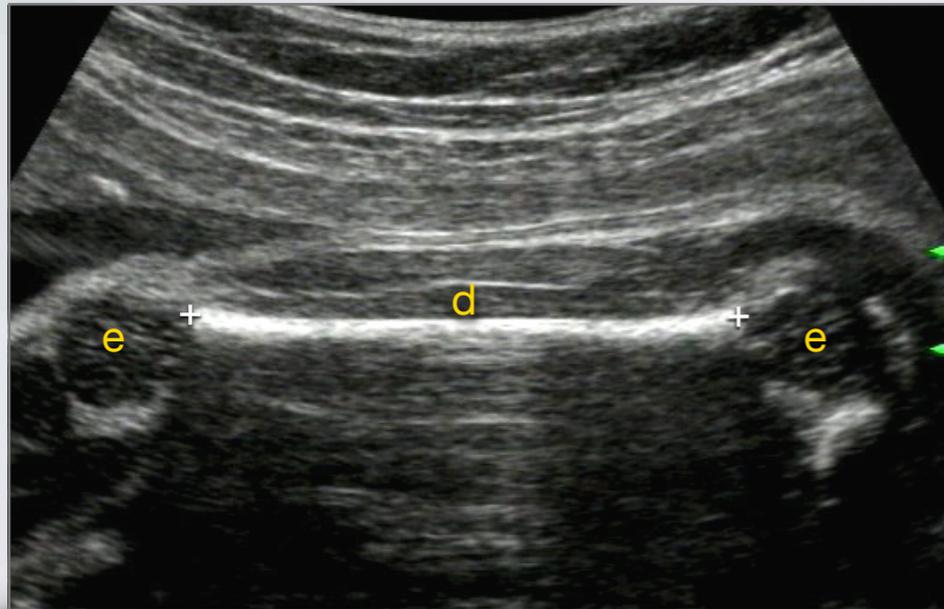
P. Abdo.	p.3	P.10	P.50	P.90	P.97
16 SA	96,7	101,5	111,7	121,9	126,7
	105,0	110,2	121,2	132,3	137,4
18 SA	113,7	119,2	131,1	143,0	148,5
	122,6	128,6	141,2	153,9	159,9
20 SA	131,8	138,1	151,6	165,1	171,5
	141,1	147,8	162,2	176,5	183,2
22 SA	150,6	157,7	172,9	188,0	195,1
	160,1	167,7	183,6	199,6	207,1
24 SA	169,7	177,6	194,5	211,3	219,2
	179,3	187,6	205,3	222,9	231,2
26 SA	188,9	197,5	216,0	234,5	243,2
	198,3	207,4	226,7	246,0	255,0
28 SA	207,6	217,0	237,1	257,3	266,7
	216,7	226,5	247,4	268,4	278,2
30 SA	225,5	235,7	257,5	279,3	289,5
	234,0	244,6	267,2	289,8	300,4
32 SA	242,2	253,2	276,6	300,1	311,1
	250,0	261,4	285,6	309,9	321,3
34 SA	257,3	269,1	294,2	319,3	331,1
	264,2	276,4	302,3	328,2	340,4
36 SA	270,5	283,1	309,8	336,6	349,1
	276,3	289,2	316,8	344,3	357,3
38 SA	281,4	294,7	323,1	351,5	364,8
	285,8	299,5	328,7	358,0	371,7
40 SA	289,5	303,6	333,7	363,7	377,8

PERIMETRE ABDOMINAL



Longueur du fémur

- Le plan de coupe et le positionnement des curseurs



Coupe longitudinale de la cuisse passant par le plus grand axe de la diaphyse fémorale (d), bordée à ses extrémités par les cartilages épiphysaires (e).

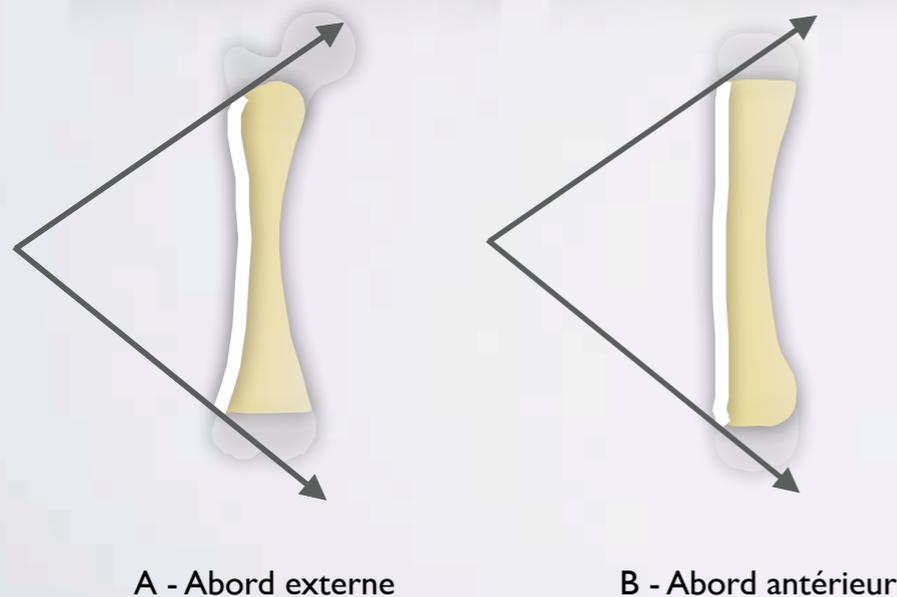
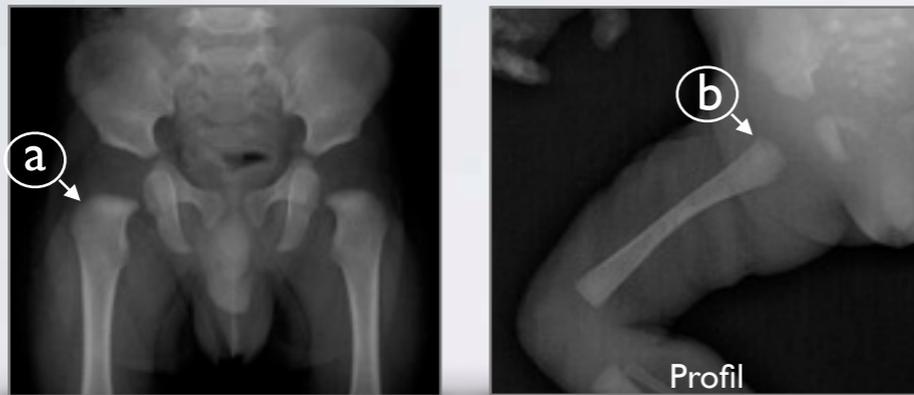
Les marqueurs de mesure sont placés au niveau de la jonction diaphyso-épiphysaire, à l'endroit précis de l'interruption de la brillance de la diaphyse.

Lorsque les extrémités ne paraissent pas nettes malgré un réglage adapté de l'appareil, le lieu exact de la naissance de l'ombre portée peut être mis à profit pour les repérer.

Longueur du fémur

- Incidence de la voie d'abord sur la mesure du fémur

L'extrémité supéro-externe de la diaphyse est arrondie (a), alors que son extrémité antérieure présente un angle droit avec le front osseux métaphysaire (b).



Lorsque le fémur est abordé par voie externe (A), l'extrémité arrondie n'est pas totalement exposée aux ultrasons, ce qui concourt à minorer la longueur observée.

En revanche, un abord antérieur expose l'intégralité de la longueur de la diaphyse (B).

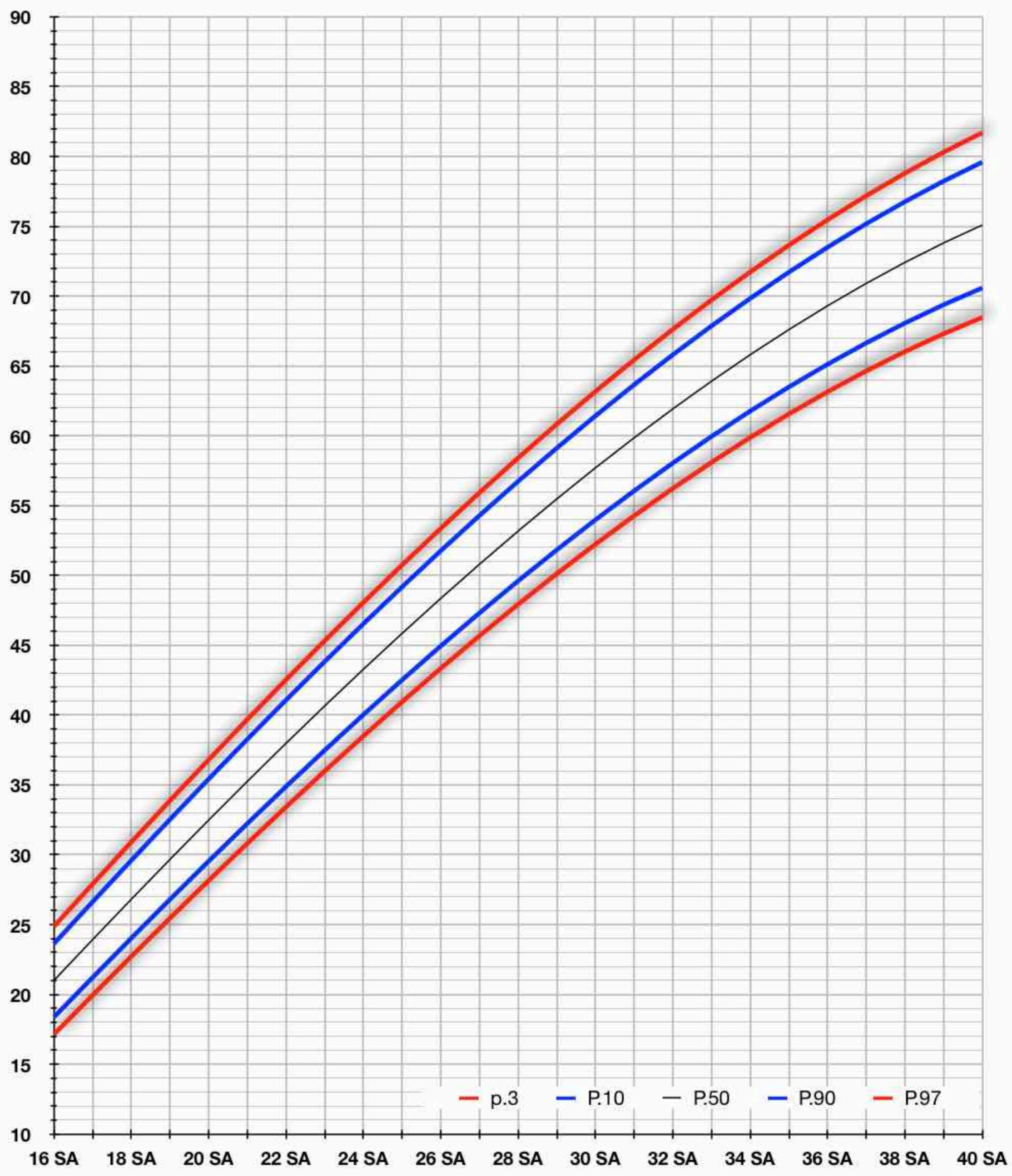
On sait que la diaphyse est abordée par voie antérieure quand elle apparaît rectiligne.

Toutes les autres faces apparaissent concaves.

LONGUEUR FEMORALE

Fémur	p.3	P.10	P.50	P.90	P.97
16 SA	17,1	18,4	21,0	23,6	24,9
	19,9	21,2	23,9	26,6	27,9
18 SA	22,7	24,0	26,8	29,6	30,9
	25,5	26,8	29,7	32,5	33,9
20 SA	28,2	29,5	32,5	35,4	36,8
	30,8	32,2	35,3	38,3	39,7
22 SA	33,4	34,9	38,0	41,1	42,5
	36,0	37,5	40,7	43,8	45,3
24 SA	38,5	40,0	43,3	46,5	48,1
	41,0	42,5	45,8	49,2	50,7
26 SA	43,3	44,9	48,4	51,8	53,4
	45,7	47,3	50,8	54,3	55,9
28 SA	47,9	49,6	53,2	56,7	58,4
	50,1	51,8	55,5	59,1	60,8
30 SA	52,2	54,0	57,7	61,4	63,2
	54,3	56,1	59,9	63,7	65,4
32 SA	56,2	58,0	61,9	65,8	67,6
	58,1	59,9	63,9	67,9	69,7
34 SA	59,9	61,8	65,8	69,8	71,7
	61,6	63,5	67,6	71,7	73,6
36 SA	63,1	65,1	69,3	73,5	75,5
	64,6	66,6	70,9	75,2	77,2
38 SA	66,0	68,1	72,4	76,8	78,8
	67,3	69,4	73,8	78,2	80,3
40 SA	68,5	70,6	75,1	79,6	81,7

LONGUEUR FÉMORALE



Courbe d'estimation de poids fœtal 2014 par le Collège Français d'Echographie Fœtale (CFEF).

Massoud M., Duyme M., Fontanges M., Collège Français d'Echographie Fœtale (CFEF), Combourieu D.

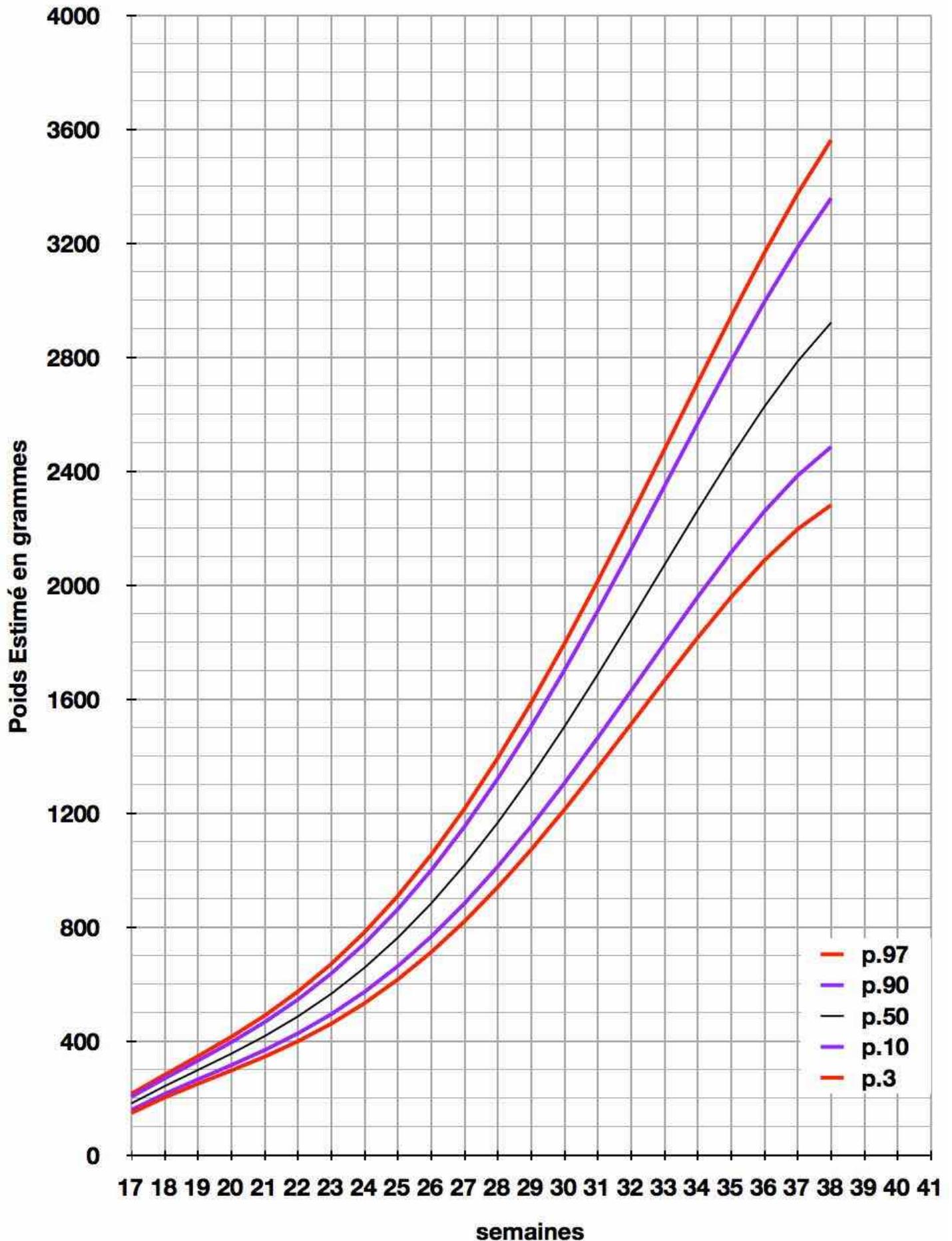
Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction - Accepté le 15 janvier 2015.

Âge gestationnel	p.3	p.10	p.50	p.90	p.97
17	148,35	159,10	182,04	204,98	215,72
18	202,89	215,61	242,75	269,90	282,62
19	251,15	266,57	299,47	332,37	347,79
20	297,62	316,46	356,66	396,86	415,71
21	346,17	369,16	418,22	467,27	490,26
22	400,08	427,94	487,39	546,84	574,70
23	461,98	495,45	566,84	638,23	671,69
24	533,93	573,72	658,60	743,48	783,27
25	617,35	664,18	764,10	864,01	910,85
26	713,05	767,66	884,16	1000,65	1055,26
27	821,24	884,34	1018,97	1153,60	1216,71
28	941,51	1013,84	1168,15	1322,45	1394,78
29	1072,85	1155,13	1330,66	1506,19	1588,47
30	1213,62	1306,57	1504,87	1703,17	1796,13
31	1361,58	1465,93	1688,55	1911,17	2015,52
32	1513,89	1630,36	1878,84	2127,32	2243,80
33	1667,06	1796,39	2072,28	2348,17	2477,49
34	1817,03	1959,93	2264,78	2569,63	2712,53
35	1959,12	2116,31	2451,66	2787,02	2944,21
36	2088,00	2260,22	2627,63	2995,03	3167,25
37	2197,79	2385,76	2786,76	3187,76	3375,73
38	2281,95	2486,39	2922,53	3358,68	3563,12

Hadlock 1985 - Am J Obstet Gynecol. 151:333-337

$$\text{Log}_{10}\text{EPF} = 1,326 + 0,0107\text{PC} + 0,0438\text{PA} + 0,158\text{LF} - 0,00326\text{PA}\times\text{LF}$$

ESTIMATION ÉCHOGRAPHIQUE DU POIDS FŒTAL



Arrêté du 14 janvier 2015: Modèle de consentement pour
l'échographie de dépistage

Consentement à la réalisation d'échographies obstétricales et fœtales de dépistage

Je soussignéeatteste avoir reçu de au cours d'une consultation médicale en date du / / , des informations sur l'examen échographique dont je souhaite bénéficier :

- l'échographie est un examen d'imagerie médicale qui ne présente pas de risque en l'état des connaissances ni pour le fœtus ni pour la femme enceinte lorsqu'il est réalisé dans un cadre médical;
- l'image du fœtus et de ses annexes (placenta, liquide amniotique...) peut être obtenue à travers la paroi abdominale maternelle ou à travers la paroi vaginale maternelle;
- cet examen et, de manière plus générale, les échographies de surveillance de la grossesse sont réalisées à des périodes précises de la grossesse;
- cet examen permet notamment:
 - de déterminer le plus précisément possible la date de début de la grossesse;
 - d'identifier une grossesse multiple;
 - d'évaluer et de surveiller le développement du fœtus;
 - de dépister des éventuelles malformations du fœtus;
 - de localiser le placenta et d'évaluer la quantité de liquide amniotique;
- la performance de l'examen peut être limitée par certaines circonstances (épaisseur de la paroi abdominale, position du fœtus...);
- les mesures effectuées au cours de l'échographie ainsi que les estimations du poids du fœtus sont soumises à des marges d'erreurs liées notamment aux conditions de l'examen;
- l'absence d'anomalie décelée à l'échographie ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection;
- une suspicion d'anomalie peut ne pas être confirmée ultérieurement;
- un nouvel examen échographique pourra m'être proposé dans certaines situations pour contrôler la croissance du fœtus ou pour vérifier un aspect inhabituel à l'échographie, ce qui ne signifie pas que le fœtus soit atteint d'une affection; ce nouvel examen pourra être réalisé par le même échographiste ou par un autre auquel je serai, avec mon accord, adressée;
- dans certains cas, l'affection suspectée ne pourra être confirmée ou précisée que par la réalisation de nouveaux examens qui me seront proposés; ces nouveaux examens nécessiteront parfois un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal); les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

Je consens à la réalisation de l'examen échographique permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin ou la sage-femme qui a effectué la première échographie obstétricale et fœtale.

Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins et aux sages-femmes qui effectueront, le cas échéant, d'autres échographies permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de ma grossesse.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : / /

Signature du praticien

Signature de l'intéressée

Arrêté du 14 janvier 2015: Modèle de consentement pour
l'échographie de diagnostic

Consentement à la réalisation d'échographies obstétricales et fœtales de diagnostic

Je soussignéeatteste avoir reçu du docteur
..... au cours d'une consultation médicale en date du / / ,

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité;
- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né;

2° Des informations sur l'examen échographique à visée diagnostique qui m'a été proposé et dont je souhaite bénéficier:

• l'échographie est un examen d'imagerie médicale qui ne présente pas de risque en l'état des connaissances ni pour le fœtus ni pour la femme enceinte lorsqu'il est réalisé dans un cadre médical;

• l'image du fœtus et de ses annexes (placenta, liquide amniotique...) peut être obtenue à travers la paroi abdominale maternelle ou à travers la paroi vaginale maternelle;

• la performance de cet examen peut être limitée par certaines circonstances (épaisseur de la paroi abdominale, position du fœtus...);

• les mesures effectuées au cours de l'échographie ainsi que les estimations du poids du fœtus sont soumises à des marges d'erreurs liées notamment aux conditions de l'examen;

• cet examen approfondi m'a été proposé en raison d'un risque accru d'affection pour la grossesse en cours; il peut être volontairement limité à une partie du fœtus et de ses annexes (visualisation d'une structure précise, surveillance d'un aspect particulier, mesures...);

• cet examen permettra, dans la grande majorité des cas, soit d'écarter le risque accru, soit de le confirmer;

• cet examen peut également permettre de préciser ce risque accru et de le surveiller;

• l'absence d'anomalie décelée lors de l'échographie à visée diagnostique ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection;

• dans certains cas, l'affection suspectée ne pourra être confirmée ou précisée que par la réalisation de nouveaux examens qui me seront proposés; ces nouveaux examens nécessiteront parfois un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal); les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués;

• d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen;

A l'issue de l'examen, je recevrai, par le médecin qui a réalisé l'échographie ou par un autre praticien expérimenté en diagnostic prénatal, des informations sur ses résultats et les conséquences en termes de prise en charge avant et, le cas échéant, pendant et après l'accouchement.

Je consens à la réalisation de cet examen échographique à visée diagnostique.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin qui a effectué la première échographie obstétricale et fœtale à visée diagnostique. Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins qui effectueront, le cas échéant, d'autres échographies à visée diagnostique.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : / /

Signature du praticien

Signature de l'intéressée

Académie Nationale de Médecine: Réserves concernant
l'échographie à visée non médicale

INFORMATION

*Au nom d'un groupe de travail**

Réserves de l'Académie nationale de médecine à l'égard de l'échographie fœtale à visée non médicale

National Academy of medicine warnings against ultrasound "keepsake" images

Roger HENRION**

Des sociétés commerciales se sont créées dans certaines villes sous divers noms attractifs qui proposent aux femmes enceintes une vidéo échographique « *non médicale* » du fœtus, faite par des infirmières ou des techniciens formés par des médecins ou par les fabricants d'appareils d'échographie, mais ne travaillant pas sous contrôle médical.

Leur principal argument est que les médecins concentrés sur le diagnostic médical n'ont pas la disponibilité nécessaire pour parler aux parents et ne prennent pas suffisamment en compte la dimension affective de l'événement que constitue pour la mère, le père et la famille la découverte de leur enfant in utero. En outre, ces sociétés fournissent un souvenir sous forme de DVD et de photographies dont on ne peut nier l'attrait. Elles se défendent de jouer un rôle dans le diagnostic médical, s'engagent à un silence complet vis à vis des parents et précisent qu'une échographie médicale doit être faite avant l'échographie « *affective* », « *ludique* » ou « *conviviale* » qui n'intéresse que l'aspect extérieur du fœtus.

L'apparition de ces sociétés suscite de la part de l'Académie nationale de médecine les plus extrêmes réserves

1 - S'il est admis que les examens échographiques faits au cours de la grossesse, à titre médical, n'ont entraîné à ce jour aucune complication décelable et ne semblent comporter aucun effet biologique néfaste, il n'en reste pas moins que persiste un risque potentiel, toute onde ultrasonore ayant des effets biologiques sur les tissus (effet thermique, effet mécanique). C'est pourquoi les spécialistes des effets des ultra-sons, dans leur ensemble, recommandent de ne faire d'échographies que pour des raisons médicales en limitant la fréquence et la durée des examens à ce qui est nécessaire au diagnostic. Cette prise de position est, entre

* Constitué de Georges DAVID, Claude SUREAU, Michel DUCLOUX, Claudine ESPER, Roger BESSIS.

** Membre de l'Académie nationale de médecine.

autres, celle de l' « American Institute of Ultrasound in Medicine (AIUM) » et de la « Food and Drug Administration (FDA) » américaine dont on connaît la rigueur. Ces deux organismes estiment que les bénéfices attendus dans les échographies médicales l'emportent nettement sur le risque potentiel, ce qui n'est pas le cas dans les échographies à visée non médicale.

La plus élémentaire prudence devrait conduire à s'interroger sur l'opportunité d'échographies faites sans aucun bénéfice médical, sans qualification particulière de la personne réalisant l'examen, sans limitation de durée ni de répétitions. Certaines sociétés commerciales proposent des tarifs dégressifs qui appellent à une telle répétition et rien n'empêche une femme de vouloir des vidéos de son enfant à des âges variés de la grossesse.

2 - En France, seuls les médecins, les sages-femmes et les manipulateurs d'électroradiologie médicale travaillant sous le contrôle des médecins sont autorisés à faire des échographies. Les infirmières n'ont pas cette autorisation (décret n° 2002-194 du 11 février 2002 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession d'infirmier). De plus, le décret n° 93-221 du 16 février 1993 relatif aux règles professionnelles des infirmiers et infirmières prévoit dans son article 20 que « *l'infirmier ou l'infirmière ne peut exercer en dehors d'activités de soins, de prévention, d'éducation de la santé, de formation ou de recherche, une autre activité lui permettant de tirer profit des compétences qui lui sont reconnues par la réglementation. Il ne peut exercer une autre activité professionnelle que si un tel cumul est compatible avec la dignité et la qualité qu'exige son exercice professionnel et n'est pas exclu par la réglementation en vigueur* ». D'autre part, les techniciens ne peuvent que « *participer à l'exécution par le médecin des actes d'échographie* » (décret 97-1057 du 19 novembre 1997 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession de manipulateur d'électroradiologie médicale).

3 - Les techniciens des sociétés commerciales s'interdisent formellement de divulguer toute information médicale et s'engagent à ne donner que des images de la morphologie externe du fœtus sans faire aucun commentaire. Il est évident, pour qui a fait des échographies, que la réalisation d'un film ou de photographies ne peut être séparée d'une interrogation des parents sur la normalité de l'enfant. On a du mal à imaginer qu'aucune réponse ne soit donnée à leurs inéluctables questions d'autant plus que les parents peuvent eux-mêmes voir et reconnaître sur l'écran la tête et les membres du fœtus. Il peut en résulter pour les parents un faux sentiment de sécurité. Ils peuvent interpréter une image satisfaisante du fœtus comme la preuve de sa santé et de son intégrité. Et qu'en sera-t-il en cas de la découverte fortuite d'une anomalie ou supposée telle quand on sait l'importance des premières paroles et de l'accompagnement des parents dans de telles circonstances ?

4 - Au moment même où, en France, nombre de radiologistes, d'échographistes, de gynécologue-obstétriciens cessent de faire des échographies obstétricales, en raison du nombre croissant des poursuites judiciaires, il est regrettable que des sociétés privées à but lucratif puissent se développer de façon parallèle sans aucune utilité

médicale, sans aucun contrôle administratif et sans la responsabilité légale qui s'attache à l'acte médical. On peut redouter que les femmes enceintes ayant de plus en plus de difficultés à obtenir des rendez-vous d'échographie médicale dans les cabinets médicaux, n'aient recours aux sociétés commerciales qui n'offriront ni la conjonction de techniciens formés et d'appareils périodiquement vérifiés, ni le diagnostic prénatal de l'état de l'enfant. On peut craindre que les futures mères ne finissent par assimiler cette séance à de véritables examens.

L'échographie est un acte médical régi par des dispositions légales, acte de diagnostic, de prévention ou associé à une thérapeutique. Comportant l'analyse fine de la morphologie et des structures fœtales, afin de dépister en particulier des anomalies, il n'est pas souhaitable qu'elle soit assimilée à une photo ou un film, quels que soient les arguments psychologiques qui sont invoqués pour la justifier.

*

* *

L'Académie, saisie dans sa séance du mardi 5 octobre 2004, a adopté le texte de cette information (5 voix contre et 16 abstentions).

Pour copie certifiée conforme,
Le Secrétaire perpétuel,

Professeur Jacques-Louis BINET

CNEOF: Feuilles d'information sur le dépistage de la trisomie 21
(multilingues)

UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)

15 rue Coysevox
75876 Paris cedex 18
01 44 85 50 50

www.unapei.org

TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand
BP 90249
42006 Saint-Etienne cedex 1
04 77 37 87 29

www.trisomie21-france.org

FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

37 rue des Volontaires
75015 Paris
01 44 49 73 30

www.fondationlejeune.org

REGARDS SUR LA TRISOMIE 21

11 bis rue de la République
78100 Saint-Germain-en-Laye

www.regardsurlatrisomie21.org

Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE

17 rue de Douai
62000 Arras

www.lesamisdeleonore.com

AFRT (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)

Université Paris-Diderot
35 rue Hélène Brion
75205 Paris cedex 13
01 57 27 83 61

www.afrt.fr

Lien vers les sites d'autres associations sur :
www.agence-biomedecine.fr



C N O F

Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français



Collège National des Sages-Femmes de France



**Information
destinée aux
femmes
enceintes
sur la
possibilité
de recourir,
à leur
demande, au
dépistage
prénatal de
la trisomie 21**

Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à **mesurer le risque « faible » ou « élevé »** que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

Deux examens peuvent être réalisés :

- ◆ une prise de sang de la femme enceinte ;
- ◆ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse.

Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le **choix** :

- ◆ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
- ◆ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montrait un risque élevé de trisomie 21.
- ◆ de changer d'avis à tout moment.

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMIS LES PLUS FRÉQUENTES :

- ◆ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes ;
- ◆ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents) ; une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte ; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie » ;
- ◆ des malformations d'importance variable le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques ;
- ◆ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Avant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne

le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

Après la naissance, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

Au premier trimestre de la grossesse, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- ◆ l'**âge de la femme** : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important ;
- ◆ la **mesure de la nuque** du fœtus appelée **clarté nucale** : Lors de l'échographie du 1^{er} trimestre plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé. La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région) ;
- ◆ une **prise de sang** réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « marqueurs sériques » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'amé-norrhée (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- ◆ l'âge de la femme enceinte.

- ◆ la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;
- ◆ le dosage de « marqueurs sériques » du 2^e trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

À savoir également : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

Exemple de risque « élevé » : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21. Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

Exemple de risque « faible » : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

La constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21. Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.

LE DÉPISTAGE NON INVASIF DE LA TRISOMIE 21 PAR L'ANALYSE DE L'ADN FŒTAL DANS LE SANG MATERNEL ?

Il est actuellement possible, à partir d'une prise de sang chez la future mère, de déterminer si le fœtus peut être porteur d'une trisomie 21. Ce nouveau test par analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel reste un test de dépistage, c'est-à-dire que tout test positif devra être suivi d'un prélèvement (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste) afin de vérifier ce résultat. Inversement, ce test peut être faussement rassurant dans environ 0,5 % des trisomies 21. Dans environ 1 à 5 % des cas, le résultat du test ne pourra pas être rendu pour des raisons techniques et un prélèvement devra être proposé.

Ce test est disponible en France et à l'étranger mais il n'est pas actuellement remboursé par la sécurité sociale.

En l'état actuel de nos connaissances, les professionnels du

diagnostic prénatal ne recommandent pas ce test de dépistage en remplacement du dépistage actuel combinant l'âge de la mère, la mesure de la clarté nucale à l'échographie et les marqueurs sériques maternels.

Ce test peut être actuellement proposé aux patientes qui ont réalisé le dépistage par les marqueurs sériques et qui se situent dans la zone à risque supérieur à 1/250 mais ne souhaitent pas recourir à un geste invasif.

Ce test ne doit pas être proposé lorsque le fœtus présente une clarté nucale anormale ou toute autre anomalie échographique.

Ce test pourrait permettre d'éviter 95 % des prélèvements invasifs, dont le risque de fausse-couche est d'environ 1 %.

QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRE L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

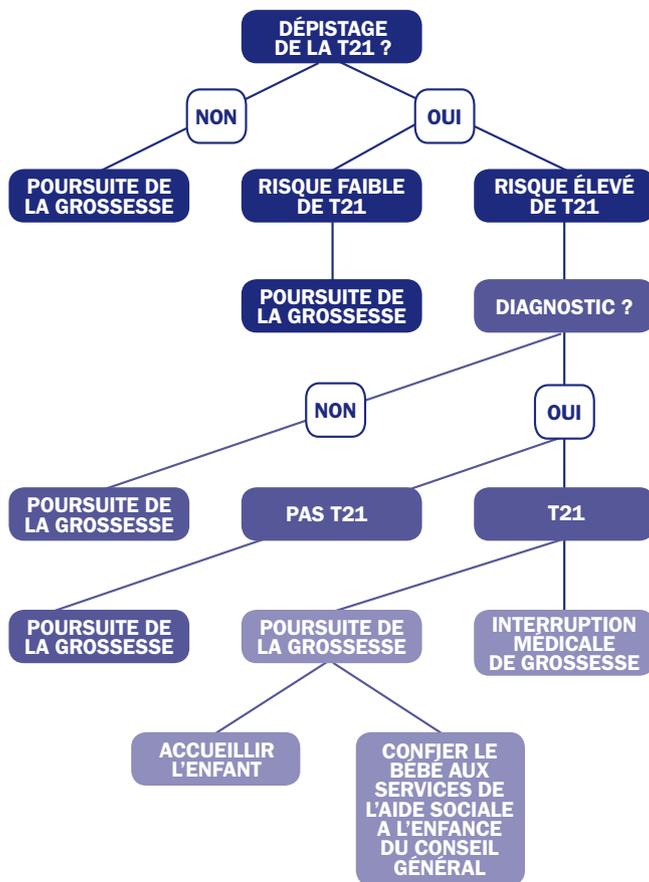
Il existe plusieurs possibilités :

- ◆ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ◆ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance du conseil général ;
- ◆ demander une interruption de la grossesse dite interruption médicale de la grossesse (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ◆ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ◆ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ◆ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21

Ce document, destiné à toutes les femmes enceintes, a été élaboré dans le but d'expliquer le dépistage individuel de la trisomie 21 tel qu'il est actuellement possible de le réaliser.

Le dépistage individuel de la trisomie 21 consiste à **mesurer le risque « faible » ou « élevé »** que le fœtus soit porteur de trisomie 21 pour la grossesse en cours.

Deux examens peuvent être réalisés :

- ▶ une prise de sang de la femme enceinte ;
- ▶ une échographie du fœtus.

Ces deux examens sont sans risque pour la grossesse.

Le dépistage de la trisomie 21 nécessite un consentement écrit de la femme enceinte et n'est pas obligatoire.

En effet, dans tous les cas la femme enceinte a le **choix** :

- ▶ de demander la réalisation ou non du dépistage de la trisomie 21 ;
- ▶ de demander ou non la réalisation d'une amniocentèse ou d'un prélèvement du placenta si ce dépistage montrait un risque élevé de trisomie 21 ;
- ▶ de changer d'avis à tout moment.

QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 ?

La trisomie 21 ou syndrome de Down, improprement appelé « mongolisme », est due à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules de celui qui en est atteint.

Habituellement, chaque cellule du corps humain comporte 46 chromosomes répartis par paires. Dans la trisomie 21, il y a un chromosome excédentaire à la paire 21. La personne a alors 47 chromosomes.

Dans la grande majorité des cas, il n'y a pas d'autre personne atteinte dans la famille.

CE CHROMOSOME « EN PLUS » ENTRAÎNE PLUSIEURS CONSÉQUENCES PARMI LES PLUS FRÉQUENTES :

- ▶ une déficience intellectuelle variable, avec des possibilités d'intégration sociale différentes selon les enfants, qui n'excluent pas une part d'autonomie relative. Ces difficultés ne sont pas les mêmes d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'autre; l'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes;
- ▶ un aspect caractéristique du visage (qui n'empêche pas l'enfant d'avoir des traits de ressemblance avec ses parents); une taille dépassant rarement 1 m 60 à l'âge adulte; une diminution du tonus musculaire appelée « hypotonie »;
- ▶ des malformations d'importance variable le plus souvent du cœur ou de l'appareil digestif pouvant bénéficier éventuellement de soins spécifiques;
- ▶ dans certains cas, d'autres problèmes de santé comme une prédisposition à des maladies du sang.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC?

Avant la naissance, seul un prélèvement des cellules du fœtus permet de réaliser le caryotype de celui-ci. C'est-à-dire un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire. Ces cellules sont contenues dans le liquide amniotique (dans lequel baigne le fœtus) ou dans le placenta. Ce prélèvement, appelé selon le cas amniocentèse ou biopsie de trophoblaste, n'est pas dénué de risque (fausse couche). C'est pourquoi, il n'est proposé que lorsqu'il existe un risque élevé que le fœtus soit atteint de trisomie 21.

Après la naissance, l'existence d'une trisomie 21 peut être suspectée par exemple sur l'aspect caractéristique du visage ou sur la constatation d'une malformation. La certitude de la maladie ne peut être acquise que par la réalisation du caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'un examen permettant l'étude de ses chromosomes. Cet examen mettra ou non en évidence l'existence d'un chromosome supplémentaire.

COMMENT SAVOIR S'IL EXISTE UN RISQUE ÉLEVÉ?

Le risque, « faible » ou « élevé », est évalué au moyen d'un « calcul de risque » qui peut être réalisé à la demande de chaque femme enceinte.

Au premier trimestre de la grossesse, le calcul de risque tient compte de trois éléments :

- l'**âge de la femme** : plus il est élevé, plus le risque de trisomie 21 est important;
- la **mesure de la nuque** du fœtus appelée **clarté nucale** :
Lors de l'échographie du 1^{er} trimestre plus la nuque est épaisse, plus le risque de trisomie 21 est élevé.
La mesure de la clarté nucale est faite par un échographiste dont la pratique est encadrée (il est identifié par le réseau périnatal de la région);
- une **prise de sang** réalisée, en général après l'échographie, pour doser chez la femme des « **marqueurs sériques** » (protéines du sang), dans un laboratoire autorisé par l'agence régionale de santé de la région.

La combinaison de ces trois données permet d'évaluer le risque de trisomie 21 du fœtus.

Au deuxième trimestre de la grossesse

Si le dépistage n'a pas pu être fait au premier trimestre de la grossesse, il reste possible jusqu'à 18 semaines d'aménorrhée (semaines sans règles).

Le calcul de risque repose alors sur :

- l'âge de la femme enceinte ;
- la mesure de la clarté nucale, si cet examen a pu être réalisé au premier trimestre de la grossesse par un échographiste dont la pratique est encadrée ;
- le dosage de « marqueurs sériques » du 2^e trimestre qui sont différents de ceux du premier trimestre (prise de sang).

À savoir également : toute échographie de dépistage du premier, deuxième ou troisième trimestre de la grossesse peut mettre en évidence une malformation du fœtus. Cette circonstance peut constituer une situation à risque élevé de trisomie 21.

COMMENT EST INTERPRÉTÉ LE RÉSULTAT DU CALCUL DE RISQUE ?

Le résultat est rendu et expliqué par le praticien qui a prescrit l'examen. Ce résultat mesure le risque, pour le fœtus, d'être atteint de trisomie 21. Il ne s'agit donc pas d'une certitude.

Si le risque est au-dessus de 1/250 (« 1 sur 250 »), il est considéré comme « élevé ».

Exemple de risque « élevé » : 1/50 (« 1 sur 50 »). Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 50 (soit 2 % de risque) d'être atteint de trisomie 21 ; donc dans 49 cas sur 50 (soit 98 % des cas), ce fœtus n'est pas porteur de trisomie 21.

Si le risque est au-dessous de 1/250, il est considéré comme « faible ».

Exemple de risque « faible » : 1/1000. Cela signifie que le fœtus a 1 risque sur 1000 (soit 0,1 %) d'être atteint de trisomie 21 ; donc, dans 999 cas sur 1000 (99,9 % des cas) il n'est pas atteint de trisomie 21.

Au final, ce calcul de risque n'est pas parfait : il inquiète environ 5 % des femmes enceintes pour lesquelles le risque est dit « élevé », mais dont la grande majorité porte en réalité un fœtus qui n'est pas atteint de trisomie 21. À l'inverse et dans de rares situations, il est possible que le risque ait été jugé « faible » (inférieur à 1 sur 250) mais que l'enfant naisse atteint de trisomie 21.

QUE FAIRE SI LE RISQUE DE TRISOMIE 21 EST ÉLEVÉ (SUPÉRIEUR À 1 SUR 250) ?

La constatation d'un risque « élevé » ne signifie pas que le fœtus soit forcément atteint de trisomie 21.

Pour en avoir la certitude, le caryotype du fœtus peut être réalisé. Une information sur la possibilité de réaliser ce caryotype est délivrée à la femme enceinte. Cet examen permet de compter le nombre exact de chromosomes 21 du fœtus et d'établir ainsi avec certitude s'il est atteint de trisomie 21 ou non.

Selon les cas, il sera proposé une biopsie de trophoblaste (prélèvement de cellules du placenta à partir de 11 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse (prélèvement de cellules du liquide amniotique à partir de 15 semaines). Ces examens sont réalisés par ponction au moyen d'une aiguille – sous contrôle échographique – au travers de la peau de l'abdomen.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré lié à ces prélèvements est de l'ordre de 1 %.

Entre le prélèvement et le résultat, il peut se passer de quelques jours à trois ou quatre semaines selon la technique utilisée.

La femme enceinte est libre de demander ou non la réalisation de ce prélèvement qui est pris en charge par l'Assurance maladie. Elle doit consentir à sa réalisation par écrit.

QUE FAIRE SI LE COMPTAGE DE CHROMOSOMES MONTRE L'EXISTENCE D'UN FŒTUS PORTEUR DE TRISOMIE 21 ?

Cette situation nécessite de se faire accompagner, de prendre le temps de la réflexion, de s'informer sur la trisomie 21 et sur les possibilités de prise en charge des personnes qui en sont atteintes.

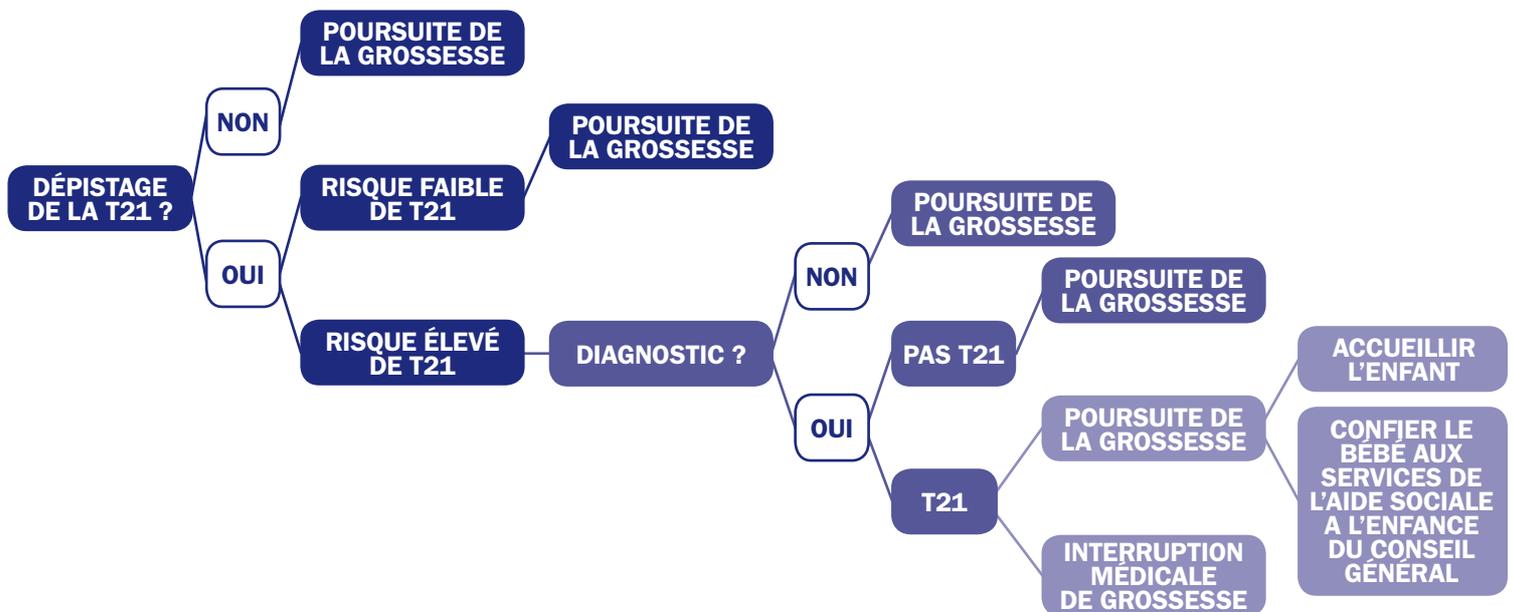
Il existe plusieurs possibilités :

- ▶ poursuivre la grossesse et accueillir l'enfant ;
- ▶ poursuivre la grossesse et confier le bébé aux services de l'Aide sociale à l'enfance du conseil général ;
- ▶ demander une interruption de la grossesse dite *interruption médicale de la grossesse* (IMG) après avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Pour aider à construire leur choix, la femme enceinte et le couple ont la possibilité de rencontrer :

- ▶ les professionnels de santé qui les entourent (gynécologue-obstétricien, radiologue, sage-femme, médecin généraliste, pédiatre, généticien, psychologue...);
- ▶ les membres du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui existe dans chaque région et au sein duquel tous les professionnels cités ci-dessus travaillent en équipe ;
- ▶ des associations spécialisées et agréées dans l'accompagnement des patients atteints de trisomie 21 et leur famille dont la liste est proposée par le praticien.

LE CHOIX ÉCLAIRÉ DE LA FEMME ENCEINTE



Liste non exhaustive des associations

UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)

15 rue Coysevox
75876 Paris cedex 18
01 44 85 50 50
www.unapei.org

TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand BP 90249
42006 Saint-Etienne cedex 1
04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org

FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

37 rue des Volontaires
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org

REGARDS SUR LA TRISOMIE 21

11 bis rue de la République
78100 Saint-Germain-en-Laye
www.regardsurlatrisomie21.org

Collectif LES AMIS D'ÉLÉONORE

17 rue de Douai
62000 Arras
www.lesamisdeleonore.com

AFRT (Association française pour la recherche sur la trisomie 21)

Université Paris-Diderot
35 rue Hélène Brion
75205 Paris cedex 13
01 57 27 83 61
www.afrt.fr

Lien vers les sites d'autres associations sur www.agence-biomedecine.fr

Associations locales

ỦY BAN QUỐC GIA VỀ SIÊU ÂM SÀN KHOA VÀ THAI NHI

Tài liệu thông tin dành cho các thai phụ về khả năng tầm soát trước sinh bệnh tam nhiễm sắc thể 21 (bệnh Down) theo yêu cầu.

Tài liệu này được soạn thảo dành cho tất cả thai phụ nhằm mục đích giải thích việc tầm soát cá thể bệnh tam nhiễm sắc thể 21 theo khả năng hiện tại của ngành y.

Việc tầm soát cá thể về bệnh tam nhiễm sắc thể 21 là đánh giá nguy cơ thai nhi mang tam nhiễm sắc thể 21 là “thấp” hay “cao” trong thai kỳ hiện tại.

Hai xét nghiệm có thể được thực hiện:

- Thử máu của thai phụ
- Siêu âm thai nhi

Cả 2 xét nghiệm này đều không nguy hiểm cho thai kỳ.

Để thực hiện các xét nghiệm này (không mang tính bắt buộc), thai phụ cần phải ký giấy đồng ý.

Thật vậy, trong mọi trường hợp, thai phụ có quyền lựa chọn:

- yêu cầu thực hiện (hay không) tầm soát tam nhiễm sắc thể 21
- yêu cầu thực hiện (hay không) chọc dò nước ối hoặc sinh thiết nhau khi xét nghiệm tầm soát cho thấy nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 cao
- thay đổi quyết định bất kỳ lúc nào.

TAM NHIỄM SẮC THỂ 21 LÀ GÌ?

Tam nhiễm sắc thể 21 hay hội chứng Down, hoặc cách gọi không đúng là “mongolisme”, là do sự hiện diện thêm một nhiễm sắc thể (NST) của cặp NST bệnh trong các tế bào.

Thông thường, mỗi tế bào con người chứa 46 NST xếp với nhau thành từng cặp. Trong tam nhiễm sắc thể 21, có dư ra thêm 1 NST của cặp thứ 21. Cho nên người bệnh đó có tổng cộng 47 NST.

Nhiễm sắc thể bị dư này chính là nguyên nhân của các bất thường khác.

Trong đa số các trường hợp, không có người khác trong gia đình bị bệnh tương tự.

NHỮNG BẤT THƯỜNG NÀO THƯỜNG GẶP NHẤT Ở NHỮNG NGƯỜI BỊ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21?

• Tình trạng thiếu năng trí tuệ ở nhiều mức độ khác nhau, với khả năng hòa nhập xã hội ít hay nhiều tùy theo lứa trẻ. Thông thường, các trẻ không vượt qua được trình độ học vấn lớp sáu. Đa số các trẻ không có khả năng tự chăm sóc khi trưởng

thành. Những khó khăn này không giống nhau giữa các trẻ bị tam nhiễm sắc thể 21; nền giáo dục và sự hỗ trợ đóng vai trò rất quan trọng trong sự phát triển của trẻ.

- Khuôn mặt đặc trưng của bệnh (không ảnh hưởng đến việc trẻ có những nét giống cha mẹ); vóc dáng hiếm khi nào vượt quá 1m60 ở tuổi trưởng thành và tình trạng giảm trương lực cơ.
- Những dị dạng với mức độ nặng khác nhau – thường nhất là ở tim hoặc hệ tiêu hóa – tùy tình trạng mà có thể nhận được những chăm sóc đặc biệt.
- Vài trường hợp có các vấn đề sức khỏe khác như tình trạng dễ mắc các bệnh lý về máu.

CHẨN ĐOÁN NHƯ THẾ NÀO?

Sau khi sinh, tam nhiễm sắc thể 21 có thể được nghĩ tới khi ghi nhận khuôn mặt đặc trưng hoặc một dị dạng. Xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ (caryotype) của đứa trẻ có thể giúp chẩn đoán xác định bệnh, nghĩa là một xét nghiệm cho phép nghiên cứu các nhiễm sắc thể (NST). Xét nghiệm này sẽ chứng minh có hay không có NST dư thừa.

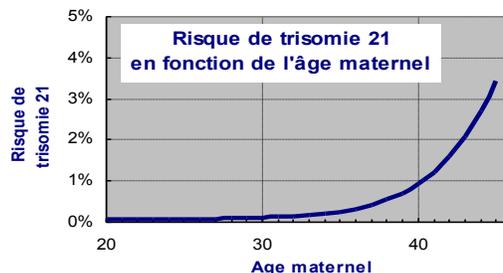
Trước khi sinh, cách duy nhất là lấy các tế bào của thai nhi mới cho phép làm nhiễm sắc thể đồ. Các tế bào này nằm trong dịch ối (mà thai nhi tắm mình trong đó) hoặc trong nhau thai. Nhưng việc trích các bệnh phẩm này, tùy trường hợp gọi là chọc dò nước ối hoặc sinh thiết màng nuôi nhau thai, không phải là không có nguy cơ (sảy thai). Vì thế nó chỉ được chỉ định khi thai nhi có nguy cơ cao có tam nhiễm sắc thể 21.

LÀM THẾ NÀO ĐỂ BIẾT CÓ NGUY CƠ CAO?

Nguy cơ, “thấp” hay “cao”, được đánh giá bằng phương tiện “đo lường nguy cơ” được thực hiện khi thai phụ có yêu cầu.

A) Ở tam cá nguyệt thứ nhất của thai kỳ, đo lường nguy cơ dựa trên 3 yếu tố sau:

1. **Tuổi của người phụ nữ:** càng lớn, nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 càng cao.



2. **Đo độ mờ da gáy thai nhi:**

Khi siêu âm ở tam cá nguyệt thứ nhất, da gáy càng dày thì nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 càng cao.



Đo độ mờ da gáy được thực hiện bởi một chuyên viên siêu âm mà tay nghề đã được đào tạo kỹ (từ đó, người làm siêu âm được ghi danh trong mạng lưới chẩn đoán tiền sản của vùng).

3. **Lấy máu** của thai phụ, về mặt nguyên tắc sau khi làm siêu âm, nhằm đo lường nồng độ “**chất chỉ điểm huyết thanh**” (các protein trong máu) tại một phòng xét nghiệm được cấp phép bởi cơ quan y tế vùng (région).

Sự kết hợp cả 3 tham số này cho phép lượng giá nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 trên thai nhi.

B) Ở tam cá nguyệt thứ hai của thai kỳ:

Nếu các xét nghiệm tầm soát chưa được thực hiện vào tam cá nguyệt đầu tiên của thai kỳ thì vẫn có thể tiến hành cho đến tuần thứ 18 vô kinh (các tuần không có kinh nguyệt).

Như vậy việc đo lường nguy cơ dựa trên:

1. Tuổi của thai phụ
2. Đo độ mờ da gáy, nếu phương pháp này có thể thực hiện ở tam cá nguyệt thứ nhất bởi chuyên viên siêu âm đã được cấp phép.
3. Nồng độ của các chất “chỉ điểm huyết thanh” đo ở tam cá nguyệt thứ 2, khác với nồng độ của chúng đo ở tam cá nguyệt đầu (bằng xét nghiệm máu).

Cần biết thêm: bất kỳ một siêu âm tầm soát nào, dù ở tam cá nguyệt thứ nhất, thứ hai hoặc thứ ba, đều có thể phát hiện các dị dạng của thai nhi. Trường hợp nào cũng đều có thể đưa đến kết luận một tình trạng nguy cơ cao của tam nhiễm sắc thể 21.

KẾT QUẢ ĐO LƯỜNG NGUY CƠ ĐƯỢC DIỄN GIẢI NHƯ THẾ NÀO?

Kết quả được thông báo và giải thích bởi chính người bác sĩ đã chỉ định thực hiện xét nghiệm. Kết quả này đo lường nguy cơ thai nhi bị tam nhiễm sắc thể 21. Do đó không có nghĩa là sự khẳng định bệnh lý chắc chắn.

Nếu nguy cơ trên mức 1/250 (“1 trên 250”), nó được xem như là nguy cơ “cao”.

Ví dụ về nguy cơ “cao”: 1/30 (“1 trên 30”). Nghĩa là thai nhi có 1 nguy cơ trên 30 (tức là 3% nguy cơ) bị tam nhiễm sắc thể 21; thế thì 29 trường hợp trên 30 (tức 97% trường hợp), thai nhi này không bị tam nhiễm sắc thể 21.

Nếu nguy cơ thấp hơn 1/250, nó được xem như là nguy cơ “thấp”.

Ví dụ về nguy cơ “thấp”: 1/1000. Nghĩa là thai nhi có 1 nguy cơ trên 1000 (tức là 0,1% nguy cơ) bị tam nhiễm sắc thể 21; thế thì 999 trường hợp trên 1000 (tức 99,9% trường hợp), thai nhi này không bị tam nhiễm sắc thể 21.

Kết luận lại, việc đo lường nguy cơ không phải là hoàn mỹ: nó khiến khoảng 5% trong số các thai phụ phải lo lắng khi họ mang kết quả “nguy cơ cao”, nhưng đa phần trong số họ thực tế lại không có thai nhi bị tam nhiễm sắc thể 21. Ngược lại, trong một số hiếm trường hợp, kết quả có thể được cho là nguy cơ “thấp” (thấp hơn 1 trên 250) nhưng đứa trẻ sinh ra lại bị tam nhiễm sắc thể 21.

CẦN LÀM GÌ KHI NGUY CƠ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21 LÀ CAO (CAO HƠN 1 TRÊN 250) ?

Việc ghi nhận kết quả nguy cơ “cao” không đồng nghĩa với việc thai nhi chắc chắn bị tam nhiễm sắc thể 21.

Để xác định chẩn đoán có thể thực hiện nhiễm sắc thể đồ thai nhi. Thai phụ được thông tin rõ về khả năng làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ này. Xét nghiệm này cho phép đếm số lượng chính xác các nhiễm sắc thể 21 của thai nhi, và do đó chứng minh một cách chắc chắn rằng đứa trẻ có bị tam nhiễm sắc thể 21 hay không.

Tùy trường hợp mà có thể chỉ định sinh thiết màng nuôi nhau thai (trích tế bào của nhau thai) hoặc chọc dò nước ối (lấy tế bào từ dịch ối). Các xét nghiệm này được thực hiện bằng cách đâm xuyên kim qua da bụng dưới sự kiểm soát của siêu âm.

Nguy cơ sảy thai hoặc sinh non do các phương pháp chọc dò này gặp trong khoảng 1% các trường hợp.

Từ lúc lấy tế bào xét nghiệm đến lúc có kết quả là khoảng 3 đến 4 tuần lễ.

Thai phụ được quyền yêu cầu thực hiện xét nghiệm này hay không. Việc đồng ý thủ thuật phải được ghi ra văn bản và ký tên.

CẦN LÀM GÌ NẾU VIỆC ĐẾM SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ CHO KẾT QUẢ THAI NIHI CÓ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21?

Tình huống này cần phải được người hướng dẫn, dành thời gian để ngẫm nghĩ, tìm hiểu thông tin về chứng bệnh tam nhiễm sắc thể 21 và các khả năng (quyền lợi) trong chăm sóc người bị chứng bệnh này.

Có nhiều khả năng lựa chọn:

- tiếp tục thai kỳ và đón đứa trẻ ra đời
- tiếp tục thai kỳ và gửi đứa trẻ vào nơi tiếp nhận con nuôi
- yêu cầu chấm dứt thai kỳ gọi là chấm dứt thai kỳ nội khoa (IMG) sau khi hội chẩn liên khoa về chẩn đoán tiền sản.

Để được giúp đỡ trong việc chọn lựa, thai phụ và cặp vợ chồng có thể đến gặp:

- Những chuyên gia y tế có liên quan (bác sĩ sản phụ khoa, bác sĩ chẩn đoán hình ảnh, nữ hộ sinh, bác sĩ tổng quát, bác sĩ nhi khoa, bác sĩ về di truyền, nhà tâm lý học,...).

- Các thành viên của trung tâm liên khoa về chẩn đoán tiền sản có tại từng vùng (région) và ở tại trung tâm đó các chuyên gia trong các lĩnh vực nói trên làm việc chung với nhau.
- Các tổ chức chuyên nghiệp và được cấp phép trong việc đồng hành với những bệnh nhân bị tam nhiễm sắc thể 21 và thân nhân của họ mà danh sách của các tổ chức này được giới thiệu bởi bác sĩ trị liệu.

Danh sách các tổ chức:

UNAPEI (Union Nationale des Parents d'Enfants Inadaptés)

15 rue Coysevox

75876 Paris cedex 18

01 44 85 50 50

www.unapei.org

TRISOMIE 21 France

4 square François Margand BP 90249

42006 SAINT-ETIENNE Cedex 1

Tél. : 04 77 37 87 29

www.trisomie21-france.org

LA FONDATION JEROME LEJEUNE

37 rue des volontaires,

75015 Paris

01 44 49 73 30

www.fondationlejeune.org

Regards 21

11bis rue de la République

78100 Saint-Germain en Laye

www.regardsurlatrisomie21.org

Danh sách các trung tâm liên khoa về chẩn đoán tiền sản:

Các trung tâm liên khoa về chẩn đoán tiền sản :

http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf

***Danh sách các mạng lưới y tế chu sản :** <http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>*

Tham gia trong việc soạn thảo tài liệu này :

Các thành viên của CNEOF

Thuộc ban giảng huấn quốc gia về sản phụ khoa của Pháp (CNGOF) : Giáo sư D. SUBTIL, Bác sĩ R. FAVRE, Bác sĩ C. CUZIN, Giáo sư V. DEBARGE, Giáo sư F. PUECH

Thuộc Hội các nhà sinh học. Giáo sư. F. Muller

Thuộc ban giảng huấn quốc gia nữ hộ sinh (CNSF): F. Teurnier

Thuộc Hiệp hội chu sản (CIANE) : Anne EVRARD

Thuộc hội Papillons Blancs 59 : Sylvie MAIRESSE và Sabine DESNYDER

Nous remercions les Dr Thông HUA-HUY, et le DR NGUYEN Ngoc Huyen Mi CHU Cochin Paris pour la traduction .

Obstetrik ve Fetal Ultrason Ulusal Komisyonu (CNEOF)

Hamile kadınların istekleri üzerine, Trizomi 21(Down sendromu) prenatal tarama talebi hakkında doküman

Bu belge, bütün hamile kadınlar için geliştirilmiştir. Belgenin amacı, Trizomi 21'in bireysel tarama şeklinin olduğu gibi anlatılmasıdır.

Trizomi 21 bireysel taramasının amacı, hamilelik durumunda, fetüsün Trizomi 21 olması riskinin ("düşük" veya "yüksek") tespit edilmesidir.

İki yöntem gerçekleştirilebilir :

-hamile kadının kan tahlili

-fetüsün ultrasonu

Bu iki test hamilelik için riskli değil ve zorunlu değildir, fakat hamile kadının yazılı bir izni alınmadan gerçekleştirilemez.

Her durumda, gebe kadın isteğini iletebilir:

-Trizomi 21 taramasını seçip seçmediğini

-Bu taramanın, yüksek Trizomi 21 riskini gösterdiği takdirde, amniosentez veya plasenta (çocuk eşi) örneği alınması veya alınmamasını istemesi

-Trizomi 21 taramasında istediği zaman karar değiştirebilmesi

TRIZOMI 21 NEDİR ?

Trizomi 21 (veya Down sendromu), halk diliyle « mongolism », hastanın hücrelerinin içinde bir ekstra kromozomun bulunmasıdır.

Genellikle, her bir hücrede, 46 kromozom (çift olarak dağıtılmış şekilde) bulunmaktadır. Trizomi 21'de, 21'inci çiftte fazladan bir kromozom bulunmasıdır. Bu durumda, kişinin 47 kromozomu olmaktadır. Bu fazla kromozom, çeşitli anormallikler ortaya çıkarır. En çok durumda, ailede başka bu türü biri yok.

TRIZOMI 21 HASTALARINDA EN SIK GÖRÜNEN ANORMALLIKLER HANGILERIDIR?

- Çocuklarda değişken zihinsel yetersizlik ve değişken sosyal uyum sorunu
- Genellikle, çocukların eğitim düzeyi orta okulun birinci sınıfını aşmadığı gözlemlenmiştir. Bunların çoğu, yetişkin yaşta, otonom değildir, ve kişiden kişiye farklılık gösterebilir; Gelişimleri için, eğitim ve destek önemli unsurlardır.
- Karakteristik bir yüz görünümü vardır (çocuğun ailesi ile benzer özelliklere sahip olmasını engellemeden); Boyu yetişkinlik döneminde, 1m60'ı nadiren aşar, « hipotoni » denilen kas tonusunda bir azalma görülebilir.
- Değişik derecede (en çok kalp veya sindirim sisteminde) özel tedaviler gerektiren malformasyonlar olabilir.
- Bazı durumlarda, diğer sağlık sorunları ile karşılaşılabılır (kan hastalıklarına yatkınlık).

TANI NASIL TESPIT EDILIR ?

Doğumdan sonra, trizomi 21, karakteristik yüz görünümünden veya bir malformasyondan şüphelenebilir. Hastalığın kesin olması için, çocuğun bir karyotipi yani kromozomların incelenmesi gerekir. Bu incelemede, fazla bir kromozom olduğu veya olmadığı tespit edilir.

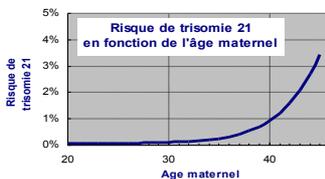
Doğumdan önce, sadece fetal hücrelerin bir örneğinde karyotip yapılabilir. Bu hücreler, amniyon sıvısı (fetüsü çevreleyen su) veya plasentada bulunmaktadır. Fakat, bu örneklerin alınması, sıvıda (amniosentez) veya plasentada (koryon villus) risksiz değildir (düşük). Bundan dolayı, yalnız fetüsün yüksek hastalık riski olduğu durumlarda yapılmaktadır.

YÜKSEK RISK VARSA NASIL BILINIR?

“Düşük” ya da “yüksek” risk, bir “hesaplanmış risk” kullanılarak tahmin edilir ve her gebe kadının isteği üzerine yapılabilir.

A) Hamileliğin birinci trimesterde (ilk üç ayında) risk hesaplaması, üç unsurdan alınır

1. **Kadının yaşı:** yükseldikçe, trizomi 21 riski de yükselir



2. **Fetüsün boynunun ense kalınlığının ölçümü**

ilk üç ayın ultrasonu yapıldığında: ne kadar ense kalınlığı ölçüsü büyükse o kadar da trizomi 21 riski yüksektir.



Fetal ense kalınlığının ölçüsü bir sonografi uzmanı tarafından gerçekleştirir. Bu uzmanın pratiği, bölgedeki perinatal ağ kontrolü altındadır.

3. **Bir kan tahlili**, genellikle ultrasondan sonra yapılır; Bu tahlil, kadının “**serum beliteçlerini**” (kandaki proteinler) ölçmek için, bölgesel sağlık kurumu tarafından akredite edilmiş (gerekli koşullar sağlanmış) bir laboratuvarında gerçekleştirilir.

Bu üç verinin kombinasyonu, fetüsün Trizomi 21 riskini değerlendirmek için kullanılır.

B) Gebeliğin ikinci trimester döneminde

Eğer tarama ilk üç ayda yapılmış değilse, 18’inci haftaya kadar (adetsiz haftalar) yapılması mümkündür.

Riskin hesaplanması şu üç veriye dayanmaktadır:

1. Hamile kadının yaşı
2. Ense kalınlığının ölçümü, ilk trimesterde bir akredite sonografi uzmanı tarafından uygulanmışsa
3. İkinci trimester “serum belirteçleri” ölçüsü (kan tahlilinde fakat farklı belirteçler)

Önemli ve bilinmeli: Herhangi bir ultrason taraması sonucunda (ilk, ikinci veya üçüncü gebelik üç aylarında), fetusde malformasyon vurgulanabilir. Bu durum, aynı zamanda Trizomi 21 riskinin yüksek olması anlamına gelebilir.

RISK HESAPLAMA SONUÇLARI NASIL ALGILANIR ?

Sonuç, reçete uygulayan hekim tarafından verilir ve açıklanır. Bu sonuç, fetüsün trizomi 21 riskinin ölçüsü anlamına gelir. Bu kesin bir sonuç değildir.

Eğer risk 250/1’in üzerinde ise, (“250 de 1”), “yüksek” olarak kabul edilir.

“Yüksek” risk örneği: 30/1 (“30 da 1”). Bu fetüsün 30’da 1 (yani %3) Trizomi 21 taşıyıcı riskine sahip olabileceği anlamına gelir. Bu nedenle, 30’da 29 durumda (yani %97 durumda), fetüs Trizomi 21 hastası değildir.

Eğer risk 250/1'in altında ise, "düşük" olarak kabul edilir.

"Düşük" risk örneği: 1000/1. Fetüsün 1000'de 1 (yani %0.1) trizomi 21 riskinin olması anlamına gelir. Bu nedenle, 1000 durumun 999'unda (%99.9 vakalarda), fetus trizomi 21 hastası değildir.

Sonuçta bu risk hesaplaması mükemmel ve kesin değildir: yaklaşık %5 yüksek riskli görünen hamile kadınlarda endişe yaratmaktadır; fakat bu kadınların büyük çoğunluğu gerçekten trizomi 21 hastalığı olmayan bir fetüs taşıyorlar.

Aksine, nadir durumlarda, bu risk düşük olarak kabul edilmiş (250'de 1'den küçük) ancak çocuk trizomi 21 hastalığı ile doğmuş olabilir.

EĞER TRIZOMI 21 RISKİ YÜKSEK İSE (250'DE 1'DEN BÜYÜK) NE YAPILMALI ?

Bir yüksek riskin ortaya çıkması mutlaka fetüsün trizomi 21 olması anlamına gelmez. Emin olmak için, fetüsün karyotipi yapılabilir. Bu karyotipin yapılma imkanının bilgisi hamile kadına verilir. Bu tahlil, fetüsün kromozomlarının tam sayısını ve böylece kesin olarak trizomi 21 hastası olup olmadığını belirler.

Duruma göre, koryon villus örnekleme (plasentadan hücre alınması) veya amniyosentez (amniotik sıvıdan hücrelerin alınması) sunulacaktır. Bu yöntemler, bir iğne ile - ultrason kılavuzluğu altında - karın derisinden yapılır.

Bu yöntemlerle ilgili düşük ve erken doğum riski %1 mertebesindedir.

Tahlil ile sonuç arasında üç ile dört hafta gibi bir süre geçebilir.

Hamile kadın, bu tahlilin yapılması veya yapılmaması kararında serbesttir.

Yapılma kararı alındığında, mutlaka yazılı bir onay verilmesi gerekir.

EĞER KROMOZOM SAYIMI FETÜSÜN TRIZOMI 21 OLDUĞUNU GÖSTERİRSE NE YAPILMALI ?

Bu durum, eşlik ve destek, yansıma süresi, Trizomi 21 hakkında bilgi edinmek ve bu hastalığı taşıyan kişilerin mücadelesi hakkında bilgiler, gerektirir.

Birçok seçenek vardır:

- gebeliğe devam etmek ve çocuğu kabul etmek
- gebeliğe devam etmek ve bebeği evlatlık için emanet etmek
- gebeliği sonlandırmayı istemek yani, bir prenatal multidisipliner tanı merkezinin bildiriminden sonra tıbbi nedenlerden hamileliğin sonlandırılması

Hamile kadının ve çiftin karar almasına yardım amacıyla, görüşme fırsatları vardır:

-Çevrelerindeki sağlık profesyonelleri (kadın-doğum uzmanı doktoru, radyolog, ebe, pratisyen hakim, çocuk doktoru, genetikçi, psikolog,...)

-Her bölgede bulunan multidisipliner prenatal tanı merkezinin üyeleri, ve şu kuruluşun içerisinde bulunan bütün yukarıdaki yazılan profesyonellerin ekip halinde çalışanları

-İhtisas ve onaylanmış dernekleri

-Onaylanmış Trizomi 21 hastaları ve ailelerine yardım ihtisas dernekleri (listesi uzman doktor tarafından verilir)

Dernekler listesi:

UNAPEI (Uyumsuz Çocuklar Anne-Babaları Ulusal Birliği)
15 rue Coysevox
75876 Paris cedex 18
01 44 85 50 50

www.unapei.org

TRISOMIE 21 France
4 square François Margand BP 90249
42006 SAINT-ETIENNE Cedex 1
Tél. : 04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org

LA FONDATION JEROME LEJEUNE (JEROME LEJEUNE VAKFI)
37 rue des volontaires,
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org

Regards 21 (BAKIŞ 21)
11bis rue de la République
78100 Saint-Germain en Laye
www.regardsurla.trisomie21.org

Multidisipliner prenatal tarama merkezleri listesi

http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CDPDN_151110.pdf

Perinatalite sağlık ağlar listesi

<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

Bu belgenin hazırlanmasına katılanlar:

Obstetrik ve fetal ultrason Ulusal Komisyonu üyeleri (CNEOF)

Fransız Ulusal Jinekologlar ve Doğum uzmanları Koleji için (CNGOF): Pr Dr D. SUBTIL, Dr R. FAVRE, Dr C. CUZIN, Pr Dr V. DEBARGE, Pr Dr F. PUECH

Akredite edilmiş Biyologlar derneği için: Pr. F. Muller

Ulusal ebeler Koleji için (CNSF): F. Teurnier

Doğum çevresindeki Toplu Dernekler Birliği için (CIANE) : Anne EVRARD

Beyaz Kelebekler derneği 59 için: Sylvie MAIRESSE et Sabine DESNYDER

Traduction: Dr Erdoğan Nohuz, centre Hospitalier de Thiers, 63300.

国家产科和胎儿超声委员会 (Commission Nationale de l'échographie Obstétricale et fœtale, CNEOF)

文件信息目的在于给孕妇提供一种可能性，在她们的要求下，进行产前筛查 **21-三体的帮助**

这个文件，旨在针对所有的妊娠妇女，指出的已经制定的筛查 **21 - 三体综合征**，因为目前实际上也是能够实现的。

检测个体的 **21-三体综合征**由评估怀孕过程中承载的 **21-三体**风险低或者高组成。

将实现两个检验:

- 对妊娠妇女抽血 (由医疗保险承担 100% 的费用)
- 对胎儿的 **B 超**

这些是额外的。

这两项检验在妊娠期间是没有风险的，但也不是强制要做的。

在所有的下列情况下妊娠妇女可以选择:

- 要求进行或者不进行 **21-三体**检测
- 当 **21-三体综合征**检测提示风险较高时，要求进行或者不进行羊膜穿刺术或者抽取胎盘样本。
- 在任何时刻都可以改变主意。

21-三体是什么？

21-三体或者 **Down 综合征**，也被不恰当的叫做“先天愚型”，是由于在患者的细胞中存在一个多余的染色体。

通常，人体的每个细胞中存在 **46** 个染色体，成对的分布。在 **21-三体**中，在第 **21** 对染色体多出一个染色体，患者因此有 **47** 个染色体。

这个多出来的染色体是导致畸形的重要原因。

在多数病例中，在家庭中没有其他病例的存在。

在患者 21-三体的患者中最常见的畸形症状是什么？

- 不稳定的智力缺陷，伴随与其他孩子不同的社会融合可能性。受学校教育水平总体上没有超过六级。这些困难在 **21-三体综合征**的孩子们不是总相同的，教育和陪伴是他们发展过程中的重要因素。
- 面部的特征(并不阻挡孩子会与父母有相似的特征) ;身高在成人时不超过 **1m 60** ; 肌肉的张力减弱被称为“肌张力低下”。
- 不同的重要的畸形 -最常见的是心脏或者消化器官-或许可能获得特殊的照顾。

- 在某些病例中存在的其他健康问题，如血液疾病的倾向

如何做诊断？

出生后，21-三体综合征存在的患者可能被面部特征或者某种畸形的存在而检测到。疾病的确证只能通过染色体核型，也就是说只能通过对患者进行染色体的检验进行确诊。这项检验将提供是否存在一个额外染色体的证据。

在出生前，通过对胎儿细胞的抽取可以实现染色体的核型分析。这些细胞包含在羊膜腔液（胎儿在羊水中）或者在胎盘中。但这些细胞的抽取，在这种情况下，命名为羊膜腔穿刺或者滋养层细胞的活检是存在风险的。也是因此，仅仅在 21-三体高风险的人群中才建议做此类检查。

如何知道存在 21-三体的高风险？

风险高或者低，是通过计算风险的平均值评估的，这种评估在每一个妊娠妇女的要求下都将会被实现。

A) 在妊娠的第一季，计算风险，包括三个方面：

1. 孕妇年龄：年龄越高，21-三体的风险越高



2. 测量胎儿的颈部以了解颈部透明带的厚度

在第一季妊娠的 B 超中，颈部透明带越厚，21-三体的风险越高。



颈部透明带的测量是由您所居住的当地的围产专业认可的人执行。

3. 抽血，主要在 B 超后，测量妊娠女性血清标志物的剂量（血液中的蛋白质）

以上三项检查数据结合以评估胎儿 21-三体的风险。

B) 在妊娠的第二季

如果在妊娠的第一个周期没有进行 21-三体评估，一直到停经 18 周（没有月经的周数）都仍存在监测的可能性。

计算风险通过：

1. 妊娠妇女的年龄
2. 胎儿颈部透明带的测量结果，如果这项检查在妊娠的第一季中已经由经过认证的专业人员进行检查。
- 3.
4. 血清标记物的剂量，在妊娠第二季中这个值与第一季是不同的。

为同样知道：分别在妊娠的第一、二、三季进行的 B 超检测，也可能为胎儿畸形提供证据。这种情况也同样也能提高 21-三体风险增高的证据。

如何解释关于风险的计算的结果？

结果将由就诊的医生提供以及解释。这种结果只是测量胎儿患有 21-三体的风险，并不是一种确诊。

如果风险高于 1/250 (1 比 250), 会被认为风险增高。

风险升高的例子： 1/30 ，这象征着胎儿有 1 比 30（或者 3%）的患有 21 三体综合征的风险，由此有 29 比 30（97%）的可能性胎儿不会患有 21-三体。

如果风险低于 1/250，将被认为风险低。

风险低的例子： 1/1000。这象征着胎儿有 1 比 1000（或者 0.1%）的风险有 21-三体，由此有 999 比 1000（或者 99.9%）的可能性不患有 21-三体。

最后，这种计算的风险也不是完美的：它使得 5%的妊娠女性因为风险增高而不安，然而绝大多数胎儿并没有 21-三体。与其相反的是在一些罕见的情形下，也可能评估风险是低的，但出生的儿童患有 21-三体。

当 21-三体风险增高时应该如何做 (高于 1 / 250) ?

探查到风险增高并不意味着胎儿一定有 21-三体综合征。

为了确诊，可以进行胎儿的染色体核型检验。给妊娠妇女进行染色体核型检查具有可能性的信息。这项检查将允许计算胎儿 21-三体染色体的数目，并且对是否患有 21-三体进行确认。

在风险增高的情况下，将提出进行滋养层细胞活检(抽取胎盘细胞) 或者羊膜腔穿刺(抽取羊水细胞)。这些检查都将在 B 超监测下由穿刺针穿过腹部皮肤穿刺实现。

穿刺造成流产或者早产的风险约为 1%。

在穿刺和结果出来之间大概要 3-4 周的时间。

妊娠妇女将自主决定是否进行穿刺 (在 21-三体风险增高情况下穿刺治疗的费用将由医疗保险 100%承担)。

如果染色体的检查提示胎儿携带 21-三体应该怎么做？

这种情形下妊娠妇女需要有人陪同，花时间去了解和思考 21-三体的所有的可能性。存在三种可能性：

- 继续妊娠
- 继续妊娠并且将婴儿寄养给他人（弃养）
- 要求药物终止妊娠，在多学科的产前诊断后。

为了给妊娠妇女的选择提供帮助，妊娠妇女及其配偶拥有与以下结构或人员见面的可能性：

- 专业的医疗人员 (妇产科医生，放射科医生，助产士，全科医生，新生儿医生，遗传学家，心理医生)
- 多学科产前诊断中心，在每个地区都会有，在诊断中心中会有专业的工作团队。
- 由医生组成的协会，专门陪同 21-三体的患者及其家属。

协会列表:

国家残障儿童家长协会 (UNAPEI , Union Nationale des Parents d'Enfants Inadaptés)
15 rue Coysevox
75876 Paris cedex 18
01 44 85 50 50
www.unapei.org

法国TRISOMIE 21 France
4 square François Margand BP 90249
42006 SAINT-ETIENNE Cedex 1
Tél. : 04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org

JEROME LEJEUNE 基金会, LA FONDATION JEROME LEJEUNE
37 rue des volontaires,
75015 Paris
01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org

看 21, Regards 21
11bis rue de la République
78100 Saint-Germain en Laye
www.regardsurlafrisomie21.org

多学科产前诊断中心列表 *Liste des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal :*

多学科产前诊断中心 *Centres pluri disciplinaires de diagnostic prénatal* :
http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf
列举产前健康网 :<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>
参加本文件的起草工作 :

CNEOF 成员, Les membres de la CNEOF

全国的妇产科医生 *Pour le Collège national des gynécologues et obstétriciens français (CNGOF) : Pr D. SUBTIL, Dr R. FAVRE, Dr C. CUZIN, Pr V. DEBARGE, Pr F. PUECH*

生物学协会 *Pour l'association des Biologistes agréés. Pr . F.Muller*

助产士 *Pour le Collège National des sages femmes (CNSF):F.Teurnier*

新生儿产前产后集体 *Pour le Collectif Inter Associatif autour de la Naissance (CIANE) : Anne EVRARD*

Papillons Blancs 联合会 Pour l'association des Papillons Blancs 59 : Sylvie MAIRESSE et Sabine DESNYDER

Comisia Nationala de Ecografie Obstetricala si Fetala (CNEOF)

Document de informare destinat femeilor insarcinate asupra posibilitatii de a avea acces, la cererea lor, la depistajul prenatal al trisomiei 21

Acest document, destinat tuturor femeilor insarcinate, a fost elaborat cu scopul de a explica depistajul individual al trisomiei 21, asa cum poate fi realizat in conditiile actuale.

Depistajul individual al trisomiei 21 consta in calcularea unui risc « scazut » sau « crescut » pentru ca fatul sa fie purtator de trisomie 21 pentru sarcina in curs.

Doua examene pot fi realizate :

- test sanguin la femeia insarcinata
- ecografie fetala.

Aceste doua examene nu prezinta nici un risc pentru sarcina.

Pentru a fi realizate, ele necesita consimtamantul in scris al femeii insarcinate si nu sunt obligatorii.

In toate cazurile, femeia insarcinata poate alege:

- sa ceara sau nu depistajul trisomiei 21
- sa ceara sau nu realizarea unei amniocenteze sau a unei biopsii de placentă in cazul in care depistajul indica un risc crescut de trisomie 21
- sa se razgandeasca in orice moment.

CE ESTE TRISOMIA 21 ?

Trisomia 21 sau sindromul Down, numita impropriu si « mongoloism », se datoreaza prezentei unui cromosom suplimentar in celulele persoanei afectate.

In mod normal, fiecare celula a corpului uman prezinta 46 cromozomi asezati in perechi. In cazul trisomiei 21, exista un cromozom suplimentar la perechea 21. persoana are deci 47 cromozomi.

In marea majoritate a cazurilor, nu exista alta persoana afectata in familie.

CARE SUNT ANOMALIILE CELE MAI FRECVENTE LA PERSOANELE AFECTATE DE TRISOMIE 21?

- Un deficit intelectual variabil, cu posibilitati diferite de integrare sociala, in functie de copil. Nivelul de scolarizare nu depaseste, de obicei, clasa a 6-a. In marea lor majoritate, nu sunt autonomi la varsta adulta. Aceste dificultati variaza de la un copil afectat de trisomie 21 la altul ; educatia si sustinerea sunt factori importanti in dezvoltarea lor ulterioara.

- Un aspect facial caracteristic (care nu impiedica totusi copilul sa semene cu parintii lui) ; in inaltime, depasesc rareori 1m 60 la varsta adulta ; o scadere a tonusului muscular numita « hipotonie ».
- Malformatii de importanta variabila- cardiace sau digestive in cele mai multe cazuri- ce pot eventual beneficia de ingrijiri specifice.
- In unele cazuri, alte probleme de sanatate cum ar fi unele boli de sange.

CUM SE FACE DIAGNOSTICUL ?

Dupa nastere, existenta unei trisomii 21 poate fi suspectata de exemplu datorita aspectului caracteristic al fetei sau dupa constatarea unei malformatii. Diagnosticul de certitudine nu se poate pune decat dupa realizarea cariotipului copilului, un examen ce permite studiul cromozomilor. Acest examen va demonstra existenta unui cromozom suplimentar.

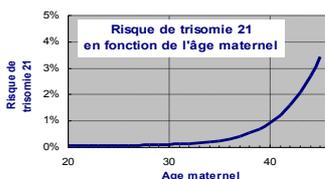
Inainte de nastere, numai prelevarea de celule fetale permite realizarea unui cariotip fetal. Aceste celule pot fi gasite in lichidul amniotic (in care se “scalda” copilul) sau in placentă. Acest examen, numit in functie de caz amniocenteza sau biopsie de trofoblast, nu este lipsit de riscuri (avort). De aceea, este un examen propus numai in cazurile in care exista un risc important pentru ca fatul sa fie afectat de trisomie 21.

CUM SA STIM DACA EXISTA UN RISC CRESCUT ?

Riscul, « scazut » sau « crescut », este evaluat cu ajutorul unui « calcul de risc » care poate fi realizat la cererea femeii insarcinate.

A) In timpul primului trimestru de sarcina, calcularea riscului tine cont de 3 elemente :

1) **varsta femeii** : cu cat este mai inaintata, riscul este mai important



2) **masurarea claritatii nucale fetale**

Cu ocazia ecografiei de prim trimestru, cu cat claritatea nucala este mai ingrosata, cu atat riscul de trisomie 21 este mai important.



Masurarea claritatii nucale este facuta de un ecografist a carui practica este incadrata (in acest sens, el are un numar de identificare in reseaua regionala de perinatalitate).

3) O analiza de sange realizata in principiu dupa ecografie, pentru a doza la mama « markerii serici » (proteine sanguine) intr-un laborator autorizat de agentia regionala de sanatate.

Combinarea celor trei elemente permite evaluarea riscului fetal de trisomie 21.

B) In timpul celui de al doilea trimestru de sarcina

In cazul in care depistajul nu a fost facut in primul trimestru de sarcina, el poate fi realizat pana la 18 saptamani de amenoree (saptamani fara ciclu).

Calcularea riscului se bazeaza pe :

1. varsta femeii insarcinate
2. valoarea claritatii nucale, data examenul ecografic a fost realizat in primul trimestru de sarcina de un ecografist a carui practica este incadrata
3. dosajul « markerilor serici » de trimestru 2, care sunt diferiti de cei din primul trimestru de sarcina (examen sanguin).

De stiut : toate ecografiile de depistaj, de prim, al doilea sau al treilea trimestru de sarcina, pot pune in evidenta malformatii fetale. Aceasta situatie poate reprezenta, de asemenea, un risc crescut de trisomie 21.

CUM ESTE INTERPRETAT REZULTATUL CALCULULUI DE RISC ?

Rezultatul este inmanat si explicat de medicul prescriptor. Acest rezultat calculeaza doar un risc pentru ca fatul sa fie afectat de trisomie 21, nefiind deci o certitudine.

Daca riscul este superior la 1/250 (1 pe 250), el este considerat ca fiind « crescut ». *Exemplu de risc « crescut » : 1/30 (1 pe 30). Acest rezultat semnifica un risc de 1 din 30 (altfel spus un risc de 3%) pentru ca fatul sa fie afectat de trisomie 21 ; deci in 29 de cazuri din 30 (97% din cazuri), fetii nu sunt afectati.*

Daca riscul este inferior la 1/250, el este considerat ca fiind « scazut ». *Exemplu de risc « scazut » : 1/1000. Acest rezultat semnifica un risc de 1 din 1000 (altfel spus 0.1%) de a fi afectat de trisomie 21 ; deci in 999 cazuri din 1000 fetii nu sunt afectati de trisomie 21.*

In final, calculul de risc actual nu este perfect : este un examen care ingrijoreaza aproximativ 5% din femeile insarcinate pentru care riscul este considerat ca fiind « crescut », dar care in marea majoritate de cazuri au un fat care nu este afectat de trisomie 21. Din contra, in situatii rare, este posibil ca riscul sa fie considerat ca si « scazut » (inferior la 1 pe 250), dar copilul sa se nasca cu trisomie 21.

CE TREBUIE FACUT DACA RISCUL DE TRISOMIE 21 ESTE CRESCUT (SUPERIOR LA 1/250) ?

Constatarea unui risc « crescut » de trisomie 21 nu inseamna neaparat ca fatul este afectat de trisomie 21.

Pentru a avea un diagnostic de certitudine, un cariotip fetal poate fi realizat. Femeia insarcinata trebuie sa fie informata de aceasta posibilitate. Acest examen permite

numararea numarului exact de cromozomi fetali si stabilirea cu certitudine a diagnosticului de trisomie 21.

In functie de caz, se poate propune o biopsie de trofoblast (prelevare de celule placentare) sau o amniocenteza (prelevare de celule din lichidul amniotic). Aceste examene sunt realizate printr-o punctie cu ajutorul unui ac- sub control ecografic-care traverseaza peretele abdominal matern.

Riscul de avort sau de nastere prematura datorat acestor examene este estimat la aproximativ 1%

Intre data examenului si rezultat pot trece 3-4 saptamani.

Femeia insarcinata poate cere sau nu realizarea acestui examen. Ea trebuie sa isi dea consimtamantul in scris.

CE TREBUIE FACUT DACA NUMARAREA CROMOZOMILOR ARATA CA FATUL ESTE ATINS DE TRISOMIE 21 ?

Aceasta situatie necesita support psihologic, timp de gandire si informare asupra trisomiei 21 si a posibilitatilor de tratament a persoanelor afectate.

Exista mai multe posibilitati :

- continuarea sarcinii si acceptarea copilului
- continuarea sarcinii si incredintarea copilului spre adoptie
- formularea unei cereri de intrerupere de sarcina numita intrerupere medicala de sarcina (IMG) dupa obtinerea acordului unui centru multidisciplinar de diagnostic prenatal.

Pentru a-i ajuta in luarea deciziei, femeia insarcinata sau cuplul au posibilitatea sa intalneasca:

- cadrele medicale care ii inconjoara (obstetrician-ginecolog, radiolog, moasa, medic de familie, pediatru, genetician, psiholog,...)
- membrii centrului multidisciplinar de diagnostic prenatal care exista in fiecare regiune si in cadrul caruia toti medicii mai sus mentionati lucreaza in echipa
- asociatiile specializate si autorizate in acompanierea pacientilor afectati de trisomie 21 si a familiilor lor ; lista cu aceste asociatii este propusa de catre medic.

Lista asociatiilor :

UNAPEI (Union Nationale des Parents d'Enfants Inadaptés)

15 rue Coysevox

75876 Paris cedex 18

01 44 85 50 50

www.unapei.org

TRISOMIE 21 France

4 square François Margand BP 90249

42006 SAINT-ETIENNE Cedex 1

Tél. : 04 77 37 87 29

www.trisomie21-france.org

LA FONDATION JEROME LEJEUNE

37 rue des volontaires,

75015 Paris

01 44 49 73 30

www.fondationlejeune.org

Regards 21

11bis rue de la République

78100 Saint-Germain en Laye

www.regardsurlatrisomie21.org

Lista centrelor de diagnostic prenatal :

Centrele multidisciplinare de diagnostic prenatal :

http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf

Lista retelelor de sanatate in perinataltate :

<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

Au participat la realizarea acestui document :

Membrii CNEOF

Pentru Colegiul National al Obstetricienilor si Ginecologilor Francezi (CNGOF) : Pr D. SUBTIL, Dr R. FAVRE, Dr C. CUZIN, Pr V. DEBARGE, Pr F. PUECH

Pentru asociatia biologilor acreditati : . Pr. F. Muller

Pentru Colegiul National al Moaselor (CNSF) : F. Teurnier

Pentru Colectivul « in jurul nasterii » (CIANE): Anne EVRARD

Pentru Asociatia Papillons Blancs 59 : Sylvie MAIRESSE si Sabine DESNYDER

Nous remercions le DR Ionut POP Gynecologue obstétricien au CH de Dieppe pour la traduction de ce document

CNEOF: Modèle de demande d'examen

DEMANDE D'EXAMEN ÉCHOGRAPHIQUE AU COURS DE LA GROSSESSE



Date: / /

Examen urgent

Grossesse multiple

En vue de cet examen, merci de vous munir de cette demande et de tous les documents utiles de votre dossier médical : feuillet de consentement, échographies artérielles (images et compte-rendu), calcul de risque de trisomie, examens biologiques (prises de sang), antécédents de pathologie,.....),

D'une manière générale, il n'est pas recommandé que des personnes extérieures au couple parental assistent à l'examen. La présence d'enfants est déconseillée et peut être refusée. Renseignez-vous lors de votre prise de rendez-vous.

NOM :

Prénom :

Date des dernières règles : / /

Début de grossesse : / /

Déterminé par - Echographie précoce

- Protocole d'A.M.P.

Il s'agit de l'échographie habituelle de dépistage:

- Au premier trimestre (entre 11 et 14 semaines)

- Au deuxième trimestre (entre 21 et 24 semaines)

- Au troisième trimestre (entre 31 et 34 semaines)

Autre indication (*en clair*):

Le cas échéant : date souhaitée pour l'examen: / / CNEOF - Annexes - page 089

Nom du demandeur

CNEOF: Document d'information relatif à la présence des enfants lors
des examens

LES ENFANTS PEUVENT-ILS ASSISTER À L'ÉCHOGRAPHIE ?

Pour de multiples raisons, il n'est pas possible que vos enfants vous accompagnent. Tout d'abord, une raison extrêmement terre à terre. Au-delà d'un certain nombre de « spectateurs » l'attention ne peut plus être la même et toute perte de vigilance, toute distraction intempestive peut faire manquer un élément éventuellement déterminant. Il est vraisemblable que certaines erreurs sont dues à une surpopulation » de la salle d'examen.

N'oubliez pas qu'il s'agit d'un vrai examen médical, important pour l'avenir de votre enfant. Il a droit, comme les précédents, à un examen attentionné, sans que le médecin soit dérangé par ses aînés.

En pratique, les choses se passent rarement aussi idéalement que vous le pensez. Tout d'abord, la salle d'attente est un lieu très particulier, où les gens qui attendent sont souvent anxieux. Cela, les enfants savent parfaitement le percevoir, et bien souvent, ils sont mal à l'aise. Pour peu qu'il y ait eu quelques urgences ou des examens plus longs que prévus, le médecin sera en retard et le malaise de vos enfants sera d'autant plus grand.

La salle d'attente et, plus encore, la salle d'examen sont aussi des lieux où de nombreuses personnes se rencontrent, se succèdent et peuvent se transmettre des microbes ou des virus. C'est pourquoi, il n'est pas recommandé de se faire accompagner par des personnes qui ne sont pas directement (les parents) concernés par l'examen. Les enfants sont particulièrement exposés aux maladies virales et sont une source de contamination connue. Pensez aux autres, évitez d'amener vos enfants. Surtout si "on n'a pas pu le laisser à la crèche parce qu'il est malade".

Lors de la consultation d'échographie, le médecin ne pourra pas avoir le même discours avec vous. Il hésitera peut être à aborder certains détails intimes ou douloureux alors qu'ils peuvent lui être importants pour conduire son examen avec pertinence. Votre écoute aussi ne sera pas la même. Pour peu que votre cas, sans être nécessairement pathologique nécessite des explications particulières ou d'autres investigations, il est très important que vous, les parents, compreniez bien les explications du médecin et que tout puisse être abordé sans censure (et sans être obligé de faire taire un enfant qui, de bon droit, veut aussi que l'on s'intéresse à lui).

Enfin, imaginons le pire. L'examen révèle une pathologie sévère. Est-il raisonnable d'imposer cette révélation en direct avec vos aînés ? Vous-même, comment allez-vous pouvoir passer de la "fête du fœtus" au drame ?

Bien entendu, ces situations sont exceptionnelles mais si tout était toujours parfait, le dépistage échographique n'aurait pas lieu d'être. Le médecin que vous allez rencontrer, lui se prépare à chaque examen à pouvoir rencontrer une situation difficile. Alors ne soyez pas étonné(e)s que vos discours ne se rencontrent pas nécessairement. Qu'il l'avoue ou non, il sera gêné par la présence de vos enfants. Souvent sa meilleure protection sera de s'enfermer dans un grand mutisme et le décalage n'en sera que plus grand. Mais il lui faut mener son examen à bien, quitte à paraître antipathique. Certains collègues ne disent pas non, pour être gentils ou ne pas perdre leur clientèle, mais tous disent que cela les gêne beaucoup dans leur travail sur l'écran et dans leur relation avec les parents.

Pour les enfants qui assistent à l'examen tout n'est pas si simple. Ils peuvent être dérangés par le fait de regarder dans le ventre de leur mère et sont généralement déçus par les images qu'ils découvrent. Ils ne s'y intéressent qu'un court moment et préfèrent aller jouer ailleurs de sorte que les parents sont souvent condamnés à faire la police.

L'échographie fœtale est un vrai examen médical. Il doit être respecté comme tel si on veut assurer la meilleure qualité. Malgré la tentation, évitez d'en dévier le but principal, qui est d'assurer à l'enfant que vous attendez les meilleures chances d'avoir des soins adaptés à son statut personnel.

Par contre, la présence des deux parents est souhaitable. Il s'agit d'un moment important dans votre vie de couple.