

Dépistage prénatal des trisomies 13 et 18 au cours du premier trimestre de grossesse

I.GHOUFA, S.MRAD, O.SALAH, I.DARS, N.HAAMDI, S.BOUGHZALA, J.BEN ABALLAH, B.CHARFEDDINE, S. FERCHICHI
Laboratoire de Biochimie, Hôpital Universitaire Farhat Hached de Sousse, Tunisie

Introduction:

Les trisomies 13 et 18 (T13 et 18) représentent des altérations chromosomiques sévères, engendrant des retards intellectuels et des malformations physiques importantes, souvent avec une espérance de vie limitée.(1,2) Le test de dépistage combiné des trisomies T13 et T18 a permis d'améliorer le diagnostic et la prise en charge précoce de ces anomalies chromosomiques.

Objectifs :

Décrire les principaux résultats du test de dépistage prénatal des T 13 et 18 par les marqueurs sériques matériels au sein de notre laboratoire de biochimie.

Matériel et Méthode :

Il s'agit d'une étude descriptive rétrospective conduite sur une période de 5 ans depuis Janvier 2019 jusqu'à Novembre 2023 incluant toutes les demandes de dépistage prénatal des trisomies T13, 18 et 21 au cours du premier trimestre de grossesse. Les marqueurs biochimiques de l'estimation du risque des T13 et 18 utilisés au premier trimestre de grossesse étaient la Free β hCG et la PAPP-A. Le risque de T 13 et 18 est considéré élevé s'il est supérieur à 1/1000.

Résultats :

-1694 demandes colligées

-6 patientes présentaient un risque élevé de T13 et 18 (0,35%) :

Moyenne âge \pm ET	Moyenne CN \pm ET	Moyenne LCC \pm ET	Moyenne Risque T13 et 18 [Minimum-Maximum]	Moyenne PAPP-A \pm ET	Moyenne Free β hCG \pm ET	Nombre de patientes avec un risque élevé de T21 associé
38 \pm 4 ans	2,1 \pm 0,75 mm	62,85 \pm 5,65 mm.	1/102 [1/236-1/5]	2181,3 \pm 854,2 mIU/l	33,7 \pm 29,9 IU/l	5

→ Parmi ces patientes, une seule avait un profil de Free β hCG + PAPP-A \leq 0,25 MoM et dont le pronostic était marqué par une mort fœtale in utero à la 16^{ème} semaine d'aménorrhée.

→ Dans la majorité des cas (66,7%), le pronostic était défavorable avec une mort fœtale in utero.

Conclusion :

L'estimation du risque par le dépistage prénatal permet de limiter le recours à des interventions invasives telles que l'amniocentèse. Toutefois, il est nécessaire de privilégier les tests de dépistage prénatal non invasifs (DPNI) en cas de risque élevé de trisomie.

Références :

- Goel N, Morris JK, Tucker D, de Walle HEK, Bakker MK, Kancherla V, et al. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. Am J Med Genet A. déc 2019;179(12):2382-92.
- Crider KS, Olney RS, Cragan JD. Trisomies 13 and 18: Population prevalences, characteristics, and prenatal diagnosis, metropolitan Atlanta, 1994–2003. Am J Med Genet A. 2008;146A(7):820-6.