




Disponible en ligne sur  
 ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
 EM|consulte  
www.em-consulte.com



STRATÉGIES D'EXPLORATION FONCTIONNELLE ET DE SUIVI THÉRAPEUTIQUE

## Dépistage prénatal de la trisomie 21 par les marqueurs sériques : expérience tunisienne

*Prenatal screening for Down's syndrome with maternal markers: Tunisian experience*

S. Ferchichi\*, H. Chahed, Z. Jaidane, Y. Chaabouni, N. Saafi, H.B. Limem, M. Sakouhi, M. Bernard, H. Khairi, S. Laradi, A. Miled

Laboratoire de biochimie, CHU Farhat-Hached, avenue Ibn-El-Jazzar (rue du Dr-Moreau), 4000 Sousse, Tunisie

Reçu le 7 septembre 2009 ; accepté le 5 avril 2010  
Disponible sur Internet le 7 juillet 2010

### KEYWORDS

Down's syndrome;  
Prenatal screening;  
Maternal serum markers;  
Alpha-fetoprotein;  
Human chorionic gonadotrophin

### MOTS CLÉS

Trisomie 21 ;  
Dépistage prénatal ;  
Marqueurs sériques maternels ;

**Summary** Maternal marker screening for Down's syndrome is based on an individual risk calculation obtained by weighting the risk due to maternal age by a factor linked to maternal serum markers. The maternal serum markers used in our study are alpha-fetoprotein (AFP) and human chorionic gonadotrophin (hCG), previously known of their efficiency at the second trimester. The AFP and hCG were measured for 241 pregnant women, recruited in the maternity units of the center of Tunisia. The age of pregnancy was known for only 163 women. Using the 1/250 cut off for this double test, only one woman has presented a high risk for Down's syndrome (1/32). The foetal karyotyping was performed and chromosomal abnormality was confirmed. This computerized program allowed us to detect 7.46% of neural tube defects. In addition we found 3.7% of cases with decrease of hCG demonstrating diminution of foetal viability. It would be desirable to generalize prenatal screening for Down's syndrome to all pregnant women regardless of their age through the use of serum markers in the maternal blood. The dissemination of this double test will limit the use of invasive examinations.

© 2010 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

**Résumé** Le principe du dépistage de la trisomie 21 fœtale par utilisation des marqueurs sériques au deuxième trimestre repose sur le calcul d'un risque individuel de trisomie 21 obtenu en pondérant le risque lié à l'âge maternel par un facteur lié aux concentrations de marqueurs présents dans le sérum maternel. Les marqueurs qui ont prouvé leur efficacité et qui ont été utilisés dans notre étude sont l'alphafoetoprotéine et l'hormone gonadotrophine chorionique. Deux cent quarante et une femmes enceintes recrutées dans les services de maternité de Sousse et de Monastir ont bénéficié du dosage de ces deux marqueurs sériques. Nous avons pu savoir

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [trimechesaly@yahoo.fr](mailto:trimechesaly@yahoo.fr) (S. Ferchichi).

Alpha-fœtoprotéine ;  
Hormone  
gonadotrophine  
chorionique

l'issue de la grossesse chez uniquement 163 femmes. Grâce à ce double test et en fixant le risque seuil décidant ou non d'une amniocentèse à 1/250, nous avons observé un cas positif : une femme présentant un risque accru de trisomie 21 avec une valeur de 1/32 à laquelle a été proposé un caryotype ; celui-ci a confirmé l'existence de cette anomalie chromosomique (vrai positif). Ce même logiciel utilisé pour le dépistage de la trisomie 21 ; nous a permis de détecter chez 7,46 % des femmes un risque de défaut de fermeture de tube neural. 3,7 % des femmes ont présenté un taux faible de l'hormone gonadotrophine chorionique, ce qui est en rapport avec une diminution de la viabilité fœtale. À l'échelle nationale, il serait souhaitable de généraliser le dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes quel que soit leur âge grâce à l'utilisation des marqueurs sériques dans le sang maternel. La diffusion de ce double test limitera l'utilisation des examens invasifs.

© 2010 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

## Introduction

La trisomie 21 (tri21), ou syndrome de Down, est la plus fréquente des anomalies chromosomiques, et constitue la première cause de retard mental. Son incidence est de 1,3/1000 naissances [1–3]. Le risque de tri21 augmente avec l'âge maternel, surtout après 35 ans. Le caryotype fœtal réalisé à partir du sang fœtal, des cellules amniotiques ou des villosités chorionales, constitue le diagnostic de certitude. Il est proposé aux femmes dont l'âge est supérieur à 38 ans. Toutefois, la naissance d'enfants atteints de tri21 chez les femmes jeunes remet en cause le critère de l'âge maternel [4].

En France, au début des années 1990, la découverte de nouveaux marqueurs biochimiques dosables dans le sang, entre 15 et 18 semaines d'aménorrhée (SA), a permis de généraliser une stratégie de dépistage qui permet de couvrir toutes les femmes enceintes indépendamment de leur âge. Les modifications biochimiques observées chez une patiente porteuse d'un fœtus atteint de tri21 se traduisent par une diminution du taux de l'alpha-fœtoprotéine (AFP) et une augmentation de l'hormone chorionique gonadotrope (hCG) [5,6].

La combinaison des valeurs de dosage de l'AFP et de la hCG à l'âge maternel permet de définir un groupe à haut risque en se fixant un seuil de 1/250. L'appartenance d'une femme enceinte à ce groupe de risque justifie l'amniocentèse [7,8].

Notre étude constitue le point de départ de l'utilisation des marqueurs sériques maternels au second trimestre de la grossesse pour le dépistage de la tri21. Elle a été l'objet d'une collaboration entre la maternité du CHU Farhat-Hached de Sousse et la maternité du CHU Fattouma-Bourguiba de Monastir. Ce moyen de dépistage n'avait pas été utilisé, ni évalué, en Tunisie, avant notre étude.

Le but de ce travail est de proposer aux cliniciens un protocole de dépistage de la tri21 par les marqueurs sériques maternels au second trimestre chez toutes les femmes enceintes, quel que soit leur âge.

## Patient et méthodes

Il s'agit d'une étude prospective préliminaire qui s'est déroulée dans le service de Biochimie du CHU Farhat-Hached

de Sousse, en collaboration avec les Centres de maternité du CHU Farhat-Hached (Sousse) et du CHU Fattouma-Bourguiba (Monastir), sur une période allant du 1<sup>er</sup> avril 2006 au 30 juin 2007.

Notre étude a concerné 241 femmes enceintes qui ont été suivies dans les deux centres de maternité déjà cités. Elles avaient un âge gestationnel inférieur à 18 SA. Elles ne désiraient pas d'interruption médicale de la grossesse.

L'âge gestationnel a été déterminé par la date des dernières règles ou par échographie précoce en mesurant la longueur crânio-caudale. Toutes les patientes ont adhéré à notre protocole d'étude.

Ont été exclues de l'étude les patientes qui avaient un âge gestationnel supérieur à 18 SA, et celles qui présentaient une grossesse gémellaire ou multiple, car il n'y a pas suffisamment d'études randomisées prospectives publiées dans la littérature.

## Prélèvements – dosages

Les deux marqueurs biochimiques maternels choisis pour le dépistage sérique de tri21 dans notre étude sont la gonadotrophine chorionique humaine (hCG totale) et l'AFP. La combinaison de ces deux marqueurs avec l'âge maternel constitue le double test. C'est, actuellement, le plus utilisé au monde en raison d'un rapport efficacité/coût raisonnable [9].

Le terme des prélèvements sériques maternels était compris entre 14 SA + 0 jours et 17 SA + 6 jours. L'âge gestationnel moyen auquel les prélèvements sanguins ont été effectués dans notre étude était de : 15 SA + 5 jours.

Les sérums non dosés le jour même ont été congelés à  $-20^{\circ}\text{C}$  en attente du dosage. Les sérums testés sont conservés à  $-20^{\circ}\text{C}$  pendant cinq ans.

## AFP

C'est le premier marqueur utilisé par la quasi-totalité des laboratoires, son dosage est fiable et connu depuis longtemps [5]. Il a été dosé par la technique immunoenzymatique microparticulaire (MEIA) en se servant de l'automate AxSYM-ABBOT. La gamme d'étalonnage s'étend de 0 à 350 ng/ml.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8471589>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8471589>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)