

NEWSLETTER

SYNLAB

Pays de Savoie

ÉDITO

Chers Prescripteurs,

Veillez trouver votre newsletter de Juin 2023 qui, comme chaque mois, vous présente les actualités de votre laboratoire.

Nous y abordons l'activité de Dépistage de la Trisomie 21 qui est effectuée au laboratoire Synlab d'avenue de Genève, à Annecy.

Notre Newsletter a pour objectif de vous apporter des informations utiles à votre pratique quotidienne en collaboration avec nos laboratoires Synlab Pays de Savoie.

Nous vous rappelons que, si vous souhaitez recevoir cette note d'information par mail, vous pouvez nous transmettre votre adresse mail à notre Responsable Communication et Relation Correspondants: marjorie.spacagna@synlab.fr

Vos biologistes de Synlab Pays de Savoie



DÉPISTAGE DE LA T21 FOETALE PAR LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS AU LABORATOIRE SYNLAB D'AVENUE DE GENÈVE

Il est effectué selon l'Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009.

En France, toutes les femmes enceintes qui le souhaitent ont la possibilité de faire un dépistage de la trisomie 21. Au cours de la première consultation prénatale, le prescripteur informe la femme enceinte de la possibilité de réaliser ce dépistage et de ses modalités de réalisation. Celle-ci choisit librement d'y recourir.

Elle peut à chaque étape renoncer à poursuivre le processus de dépistage. La HAS propose un document d'information pour les femmes enceintes que vous pouvez retrouver sur son site:

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-01/depistage_trisomie.pdf

Nous effectuons sur notre plateau technique situé Avenue de Genève à Annecy le calcul du risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels.

Liste des documents nécessaires :

- Une prescription médicale indépendante de l'attestation d'information de la patiente comportant l'identification et la signature du prescripteur,
- Un formulaire spécifique comportant les éléments cliniques indispensables à la réalisation du calcul du risque avec notamment les données échographiques. Ce formulaire est disponible sur notre site internet www.pds.synlab.fr en rubrique Prescripteurs – Prescrire – Fiches de consentement.

Nous pouvons vous fournir un bloc de formulaire sur simple demande par mail à labogeneve@savoies.synlab.fr.

- Une attestation de consultation et le consentement éclairé spécifique T21 (disponible au même endroit sur notre site internet)

Nous sommes agréés pour :

- Le dépistage combiné du premier trimestre :

Il repose sur un calcul de risque combinant le risque de trisomie 21 lié à l'âge maternel, le risque lié à la mesure de la clarté nucale réalisé entre 11 et 13+6 SA (par un échographiste possédant un numéro d'identification à un réseau de périnatalité) et le risque lié aux marqueurs sériques du 1^{er} trimestre : la PAPP-A et la fraction libre de la sous-unité β de l'hCG. Il ne peut être effectué qu'à partir d'un prélèvement sanguin réalisé entre 11SA+ 0j et 13SA+6j.

- Le dépistage du deuxième trimestre :

Il repose sur le calcul du risque combinant le risque de trisomie 21 lié à l'âge maternel et le risque lié aux marqueurs sériques du 2nd trimestre : la fraction libre de la sous-unité β de l'hCG et l'AFP. Il est réalisé à partir d'un prélèvement sanguin effectué entre 14SA+0j et 17SA+6j. Si la prise de sang est effectuée au-delà, l'échantillon est transmis au laboratoire de Biochimie prénatale de l'hôpital Robert Debré à Paris.

Conditions de prélèvement :

Le jeûne n'est pas nécessaire et le prélèvement peut être effectué à n'importe quelle heure de la journée. Le dépistage du 1^{er} trimestre est plus performant que celui du deuxième trimestre. Il est donc important de sensibiliser la patiente à ce qu'elle vienne dès que possible réaliser sa prise de sang après son échographie du 1^{er} trimestre.

Interprétation des résultats :

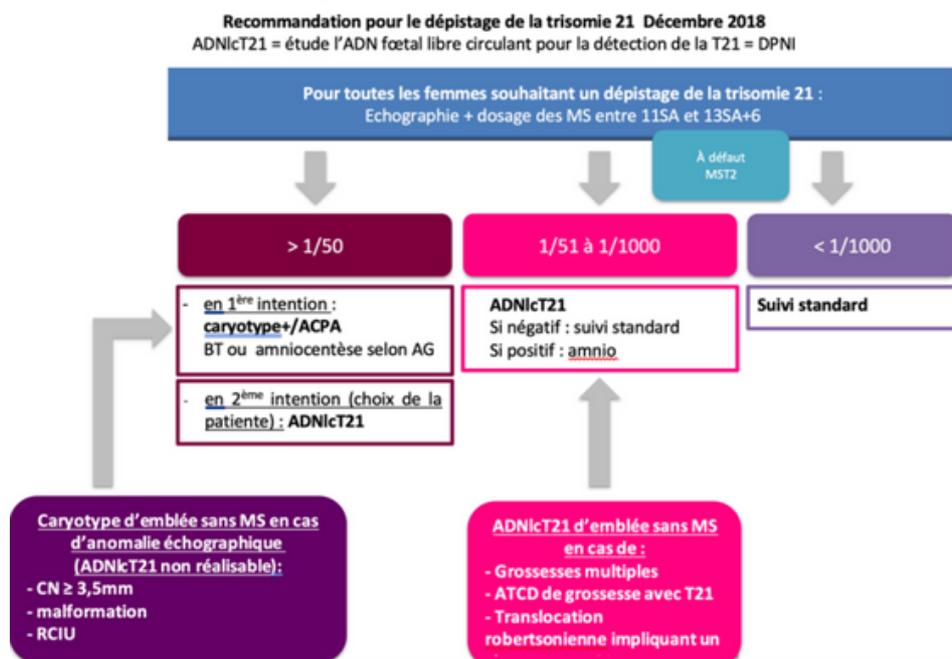
Nous utilisons l'appareil DELFIA Xpress de Perkin Elmer et le logiciel LifeCycle pour le calcul du risque. Les échantillons sont traités du lundi au vendredi et les résultats sont rendus en 7 jours ouvrés.

Un compte rendu papier du résultat est adressé au médecin prescripteur, à l'échographiste et au laboratoire transmetteur. Une feuille de retour d'issue de grossesse accompagne le courrier pour le suivi du dossier.

En plus des données cliniques utilisées pour le calcul du risque, le compte-rendu comporte les résultats des dosages des marqueurs sériques effectués exprimés en concentration et en MoM

(multiple de la médiane) ainsi que le résultat du calcul du risque. Un commentaire accompagne ce rendu.

- Cas d'un risque inférieur à 1/1000 : La patiente n'appartient pas à un groupe à risque accru de trisomie 21. On considère que le fœtus est à très faible risque de trisomie 21 et la procédure de dépistage s'arrête.
- Cas d'un risque compris entre 1/1000 et 1/51: La patiente appartient à un groupe à risque accru de trisomie 21. Un dépistage de la trisomie 21 par ADN fœtal libre (DPNI) circulant est indiqué. Dans ce cas, le résultat doit être expliqué à la patiente par le prescripteur qui lui propose de réaliser un examen de dépistage par ADN libre circulant (ou DPNI). Pour sa réalisation, une prescription, un formulaire spécifique et une nouvelle attestation de consultation /consentement sont nécessaires.
- Cas d'un risque supérieur ou égal à 1/50 : La patiente appartient à un groupe à risque accru de trisomie 21. Un caryotype fœtal d'emblée est indiqué. Cependant, si la patiente refuse le caryotype en 1^{ere} intention, elle peut réaliser un dépistage par ADN fœtal libre circulant.



Nous n'adressons pas de compte-rendu à la femme enceinte : il est remis par l'intermédiaire du prescripteur en charge de rendre et d'expliquer le résultat du calcul du risque.

Cas des biologies atypiques :

Devant des valeurs atypiques d'un ou plusieurs marqueurs, un commentaire est apposé sur le compte-rendu. Ces profils peuvent évoquer d'autres pathologies dont vous retrouvez le récapitulatif ci-dessous.

(tiré de Muller F, et al. Dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : justification des commentaires appliqués par les biologistes. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) (2014)).

Profil	Etiologies à évoquer et causes d'erreurs
AFP élevée (>2,5 MoM)	<i>Causes d'erreurs : grossesse multiple non prise en compte, jumeau évanescent, réduction embryonnaire</i> Saignements foeto-maternels Défaut de fermeture du tube neural ; omphalocèle, laparoschisis ; MFIU Syndrome néphrotique finlandais ; épidermophytie bulleuse
AFP basse (<0.25 MoM)	Trisomie 21 avec AFP isolément basse Déficit génétique en AFP
HCGβ élevée (>10 MoM)	<i>Cause d'erreur : grossesse multiple non prise en compte ; insuffisance rénale maternelle</i> Trisomie 16 confinée au placenta ; triploïdie Choriocarcinome, môle Dysfonctionnement placentaire : HTA gravidique, pré-éclampsie
hCGβ basse (<0.25 MoM)	Trisomie 18 ; triploïdie MFIU récente
PAPP-A élevée (>2,50 MoM)	<i>Causes d'erreur : grossesse multiple non prise en compte, jumeau évanescent, réduction embryonnaire</i> Aucune pathologie foetale
PAPP-A basse (<0,25 MoM)	Trisomie 18 ; triploïdie ; trisomie 21 PAPP-A proche de zéro : syndrome de Cornelia de Lange Risque de pré-éclampsie
2 marqueurs (<0,5 MoM)	<i>Causes d'erreurs : une erreur pré-analytique doit être exclue</i> Trisomie 18 ; triploïdie ; MFIU
2 marqueurs (>2,5 MoM)	<i>Cause d'erreur : grossesse multiple non prise en compte</i> Insuffisance placentaire : RCIU, pré-éclampsie ; triploïdie

En cas de résultat pathologique (risque supérieur ou égal à 1/1000) ou de biologie atypique, le biologiste responsable ou la secrétaire habilitée téléphone au prescripteur pour l'informer du résultat.

En cas de questions, n'hésitez pas à contacter un de nos biologistes habilités au dépistage de la trisomie 21 soit en appelant le laboratoire d'Avenue de Genève au 04.50.57.13.30 soit par mail à labo.geneve@savoies.synlab.fr

Information pour la transmission de comptes-rendus :

En cas de changement du mode de transmission des comptes-rendus, ou en cas de difficultés de réception des résultats, vous pouvez dorénavant envoyer un mail à notre service informatique **service.informatique@savoies.synlab.fr**

Laboratoire Avenue de Genève - Amélie JOUVEAU - 49 Avenue de Genève 74000 ANNECY - 04.50.57.17.30

Laboratoire de la Gare - Aurélie JACQUET - 8 Rue Sommeiller 74000 ANNECY - 04.50.51.77.45

Laboratoire de Novel - Nicolas SOUSTELLE - 72 Avenue de France 74000 ANNECY - 04.50.57.02.10

Laboratoire d'Albigny - Karine GOTTEL - 3 Rue Centrale 74940 ANNECY-LE-VIEUX - 04.50.69.55.46

Laboratoire de Meythet - Stéphane GUIDON - 46 Route de Frangy 74960 MEYTHET - 04.50.22.32.39

Laboratoire de Sillingy - Catherine GUÉRIN - 2908 Route de Bellegarde 74330 SILLINGY - 04.50.19.19.09

Laboratoire de Groisy - Hélène HUARD - 195 Route de Boisy 74570 GROISY - 04.50.51.52.54

Laboratoire de Faverges - Nicolas SOUSTELLE - Rue des Fabriqués 74210 FAVERGES - 04.50.32.44.15

Laboratoire d'Ugine - Judith DUCRUET - 95 Rue du 8 Mai 1945 73400 UGINE - 04.69.11.73.64

Laboratoire de Moûtiers - Jean BEE - 321 Faubourg de la Madeleine 73600 MOÛTIERS - 04.79.24.22.68

Laboratoire d'Albertville Coty - Isabelle SAVOY - 14 Rue du Président Coty 73200 ALBERTVILLE - 04.79.32.21.74

Laboratoire de l'Arlandaz - Jean-Marie KUNTZELMANN - 83 Route de l'Arlandaz 73200 ALBERTVILLE - 04.79.10.98.22