

## Trisomie 21: détermination du risque au cours du 1<sup>er</sup> trimestre

### Indication

Grossesse, indépendamment de l'âge de la mère

### Pathophysiologie

Les résultats suivants peuvent indiquer un risque de trisomie 21:

PAPP-A (Pregnancy-Associated-Plasma-Protein-A)	↓
β-hCG libre	↑
Taille de la clareté nucale (CN)	↑

### Interprétation

Il existe deux possibilités de calcul du risque:

1. L'association PAPP-A, β-hCG libre, âge maternel et âge gestationnel permet d'atteindre une précision de 65 % pour une proportion de faux positifs de 5 %.
2. Si l'on associe aux paramètres mentionnés ci-dessus la CN pour le calcul, la précision augmente à 89 % pour une proportion de faux positifs restant stable.

Chez une femme enceinte âgée de 35 ans, le risque de trisomie 21, purement lié à l'âge est de 1/380.

Il n'est actuellement pas possible d'effectuer un calcul du risque lors de grossesse gémellaire ni en cas de défauts du tube neural et de trisomie 21 précoces.

### Indications nécessaires

- Date de naissance de la patiente
- Age gestationnel déterminé par échographie (jours + semaines)
- Poids de la patiente à la date du prélèvement
- Taille de la clareté nucale en mm (donnée même si non pathologique)

### Méthode

TR-FIA (Time Resolved Fluorescence Immunoassay)

### Echantillon

3 mL de sérum dans le Tube Barrier, rouge  
Centrifuger dans l'heure qui suit le prélèvement. Conserver au frais (+ 4° C) jusqu'au transport.

### Tarif

90 PT / Fr. 90.—

### Informations

Dr phil. nat. Annegret Gerber, collaboratrice scientifique  
Susi Blatter, biologiste dipl., responsable du service Immunologie  
Dr pharm. Anne-Lise Hugentobler, responsable du service Génétique

Littérature sur demande