

# DÉPISTAGE PRÉNATAL

11<sup>e</sup>-14<sup>e</sup> SEMAINES DE GROSSESSE



## QUELQUES FAITS...

La grande majorité des bébés naissent normaux. Cependant, toutes les femmes, quelque soit leur âge, présentent un faible risque d'accoucher d'un bébé avec un handicap physique ou mental.

Dans certains cas, le handicap est causé par une anomalie chromosomique, telle le syndrome de Down (trisomie 21 ou mongolisme), le syndrome d'Edwards (trisomie 18) ou le syndrome de Patau (trisomie 13).

L'échographie fœtale précoce entre les 11<sup>e</sup> et 14<sup>e</sup> semaines permet d'évaluer le risque pour votre bébé d'être porteur d'une de ces anomalies chromosomiques en tenant compte de votre âge. Elle permet également de mieux prédire votre date d'accouchement, de vérifier la présence de certaines anomalies physiques majeures et plus récemment, de prédire le développement de certaines maladies fœto-maternelles comme la pré-éclampsie.

L'échographie fœtale précoce ne permet toutefois pas de détecter tous les défauts physiques. Il est donc toujours recommandé d'effectuer une échographie plus détaillée de l'anatomie fœtale vers les 20<sup>e</sup>-24<sup>e</sup> semaines de grossesse.

Le dépistage prénatal ne donne qu'une estimation du risque pour certaines anomalies chromosomiques fœtales; contrairement aux tests diagnostiques, il a l'avantage de ne présenter aucun risque pour votre bébé. Pour déterminer clairement si le fœtus est porteur d'une anomalie chromosomique, un test diagnostique invasif est requis, la biopsie du trophoblaste ou l'amniocentèse.

ÂGE (ANS)	RISQUE DE TRISOMIE 21 À LA NAISSANCE
20	1 sur 1 526
25	1 sur 1 351
30	1 sur 894
32	1 sur 658
34	1 sur 445
36	1 sur 280
38	1 sur 167
40	1 sur 96
42	1 sur 55
44	1 sur 30

## DÉPISTAGE PRÉNATAL DU 1<sup>ER</sup> TRIMESTRE

Fertilyls vous offre la possibilité d'avoir recours, à différents endroits, à un test de dépistage prénatal combinant une échographie fœtale à un prélèvement sanguin maternel.

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada recommande d'ailleurs en première ligne ce test de dépistage prénatal chez les femmes de moins de 40 ans.

### L'ÉCHOGRAPHIE FŒTALE

L'échographie fœtale permet, entre autres, de mesurer la clarté nucale et d'identifier les os propres du nez du fœtus, deux marqueurs utiles à la détection du syndrome de Down. Pendant cette échographie, le fœtus est généralement visualisé par voie abdominale; le visionnement n'est pas toujours optimal et il faut parfois effectuer une échographie par voie vaginale. Notez que vous n'avez pas à avoir la vessie pleine pour ces échographies.

La clarté nucale est présente chez tous les fœtus. Il s'agit d'une accumulation de fluide sous la peau du cou. Des données basées sur plus de 200.000 grossesses ont démontré que plus la clarté nucale est épaissie, plus le risque d'anomalies chromosomiques fœtales augmente. L'absence d'ossification des os propres du nez fœtal à cette période de grossesse augmente également le risque.

### LE TEST SANGUIN MATERNEL ET LA DÉTERMINATION DU RISQUE

La mesure de la clarté nucale combinée à l'âge maternel ne permet de détecter qu'environ 70 % des fœtus atteints du syndrome de Down. L'ajout d'une prise de sang maternel, habituellement le jour même de l'échographie, complète l'examen et permet d'augmenter ce taux de détection à plus de 90 % par le dosage entre autres de deux protéines, la protéine A associée à la grossesse (PAPP-A) et la fraction bêta-libre de l'hormone chorio-gonadotrophique (β-hCG libre).

Une fois le risque établi par combinaison de toutes ces mesures, vous pourriez décider, s'il est faible, de continuer votre grossesse sans effectuer de tests diagnostiques. Vous pourriez également choisir d'obtenir une réponse plus définitive en procédant à une biopsie du trophoblaste ou à une amniocentèse. Lorsque le risque déterminé est jugé élevé, nous offrons généralement le recours à de tels tests diagnostiques. L'avantage de ces derniers est de fournir une réponse définitive, soit un diagnostic de trisomie. Le désavantage est qu'ils exposent entre autres votre grossesse à un risque accru de fausse couche.

### LES RÉSULTATS JUSQU'ICI ET LES NOUVEAUTÉS

Le programme de dépistage prénatal du 1<sup>er</sup> trimestre est présentement offert par plus de 200 centres dans 41 pays. Plus d'un million de femmes ont réalisé ce test et plus de 85 % des fœtus avec anomalies chromosomiques ont été identifiés. Ce programme se compare très favorablement au dépistage prénatal se basant uniquement sur l'âge maternel (c'est à dire, amniocentèse à partir de 35 ans), qui ne permettait de détecter que 30 % des anomalies chromosomiques dans une population générale. En plus, l'échographie fœtale fournit des informations importantes en présence d'une grossesse multiple. Il existe également de plus en plus de preuves que l'échographie fœtale précoce entre les 11<sup>e</sup> et 14<sup>e</sup> semaines aide à mieux identifier les fœtus porteurs de malformations cardiaques ou de syndromes génétiques.

### LES NOUVEAUX MARQUEURS DU SYNDROME DE DOWN

De nouveaux marqueurs, complémentaires ou substituts, s'ajoutent parfois au dépistage

prénatal du syndrome de Down et pourraient occasionnellement être étudiés chez votre fœtus, tels l'angle facial (angle entre le maxillaire et le front), les flots sanguins du ductus venosus (prolongement de la veine ombilicale au niveau du foie) et de la valve cardiaque tricuspide (cœur droit), en plus de l'identification de signes d'appels échographiques mineurs tels le rythme cardiaque, les kystes du plexus choroïde (cerveau), un foyer échogène intracardiaque (calcification), la dilatation anormale des uretères (hydronéphrose) et les intestins hyperéchogènes.

### LE DÉPISTAGE DE LA PRÉ-ÉCLAMPSIE ET DU RETARD DE CROISSANCE FŒTALE ENTRE LES 11<sup>E</sup> ET 14<sup>E</sup> SEMAINES

Une nouvelle technique échographique, mesurant la pulsatilité des artères utérines maternelles (Doppler), combinée à d'autres paramètres, permet maintenant d'identifier plus précisément le risque de développer en fin de grossesse une hypertension artérielle, la pré-éclampsie, et un retard de croissance fœtale intra-utérin; ce test complémentaire peut être réalisé sur demande.

## INFORMATIONS SUPPLÉMENTAIRES POUR LES FEMMES CONSIDÉRANT UN TEST DIAGNOSTIQUE

Les tests de dépistage ne déterminent qu'un risque, une probabilité. Ils présentent le grand avantage de ne pas exposer votre grossesse à un risque accru de fausse couche. Ils ne vous donnent toutefois pas un diagnostic définitif comme l'amniocentèse ou la biopsie du trophoblaste mais vous aident, selon les résultats, dans votre décision d'avoir recours ou non à l'un de ces tests.

### L'AMNIOCENTÈSE

L'amniocentèse ne peut généralement être offerte avant la 15<sup>e</sup> semaine de grossesse. Il s'agit de la méthode la plus couramment utilisée en diagnostic prénatal. Elle consiste à insérer une aiguille fine dans l'utérus afin d'y prélever un peu de liquide entourant le fœtus, le liquide amniotique. Des études chromosomiques sont par la suite réalisées, après culture, sur les quelques cellules fœtales (amniocytes) présentes dans le liquide amniotique. Les résultats de l'amniocentèse sont généralement disponibles à l'intérieur de 2 à 3 semaines. Ils vous seront transmis par votre médecin traitant, dès qu'ils seront prêts.

### LA BIOPSIE DU TROPHOBLASTE

La biopsie du trophoblaste, aussi appelée biopsie des villosités chorionales, peut parfois remplacer l'amniocentèse. Elle consiste à prélever des cellules du placenta par une ponction à l'aiguille fine, sous guidage échographique. Contrairement à l'amniocentèse, elle présente l'avantage de pouvoir être effectuée plus tôt, soit entre les 11<sup>e</sup> et 15<sup>e</sup> semaines de grossesse. De plus, les résultats sont habituellement disponibles plus rapidement, soit à l'intérieur de 5 à 10 jours. **QUELS SONT LES RISQUES ASSOCIÉS À CES TESTS ?** Le risque de fausse couche causée par l'amniocentèse ou la biopsie du trophoblaste est semblable, soit d'environ 1 %.

## FERTILYS • OUEST DE L'ÎLE PSN / UCBABY

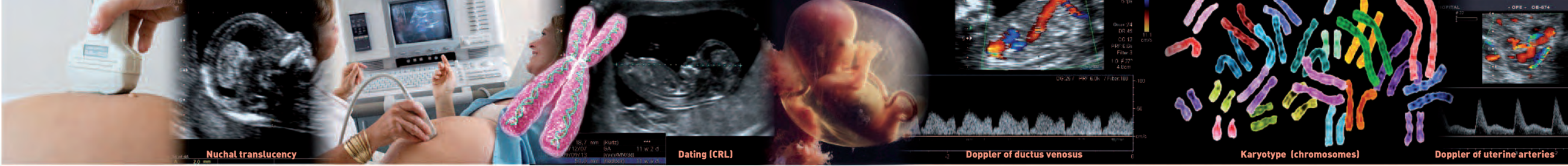
1000, boulevard St-Jean Nord, bureau 505  
Pointe Claire (Québec)  
H9R 5P1  
(514) 694-8085  
Télécopieur : (514) 694-5608

www.fertilyls.org

NOM DE LA PATIENTE		SIGNATURE	
TENSION ARTÉRIELLE		POIDS (kg)	TAILLE (cm)
JOUR	MOIS	ANNÉE	JOUR
DATE DES DERNIÈRES RÈGLES		DATE PRÉVUE DE L'ACCOUCHEMENT	
MÉDECIN RÉFÉRENT		SIGNATURE	
NUMÉRO DE PRATIQUE			
CLINIQUE / CENTRE HOSPITALIER			

# PRENATAL SCREENING

11-14 WEEKS OF PREGNANCY



## A FEW FACTS...

The great majority of babies are born normal. However, all women, whatever their age, have a low risk of giving birth to a baby with a physical or mental disability.

In certain cases, the disability is caused by a chromosomal anomaly, such as Down's syndrome (trisomy 21 or mongolism), Edwards syndrome (trisomy 18) or Patau syndrome (trisomy 13).

An early fetal ultrasonography between the 11<sup>th</sup> and the 14<sup>th</sup> week makes it possible to assess the risk for your baby to carry one of these chromosomal anomalies factoring in risk associated with the mother's age. It also makes it possible to better predict your delivery date, check the presence of certain major physical anomalies and, more recently, predict the development of certain feto-maternal problems such as preeclampsia.

Early fetal ultrasonography does not however detect all physical defects. It is therefore always recommended to carry out a more detailed ultrasonography of the fetal anatomy at around 20-24 weeks of pregnancy.

Prenatal screening only gives an estimate of the risk for certain fetal chromosomal anomalies; unlike diagnostic tests, it has the advantage of not posing any risk for your baby. In order to clearly determine if the fetus has a chromosomal anomaly, an intrusive diagnostic test is necessary, chorionic villus sampling or amniocentesis.

AGE (YEARS)	FREQUENCY OF DOWN'S SYNDROME AT BIRTH
20	1/1,526
25	1/1,351
30	1/894
32	1/658
34	1/445
36	1/280
38	1/167
40	1/96
42	1/55
44	1/30

## 1<sup>st</sup> TRIMESTER PRENATAL SCREENING

Fertilys offers you the possibility in various locations of taking a prenatal screening test that combines fetal ultrasonography and maternal blood collection.

The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada recommends this prenatal screening as a first line test in women under the age of 40.

### FETAL ULTRASONOGRAPHY

Fetal ultrasonography makes it possible, among other things, to measure nuchal translucency and identify fetal nasal bones, two useful markers in detecting Down's syndrome. During this ultrasonography, the fetus is generally visualized abdominally; screening is not always optimal and ultrasonography must sometimes be carried out vaginally. Please note that you don't need to have a full bladder for such ultrasonographies.

Nuchal translucency is found in all fetuses. It is an accumulation of fluid under the neck's skin. Data based on more than 200,000 pregnancies show that the thicker the nuchal translucency, the higher the risk of fetal chromosomal anomalies. A lack of ossification of the fetal nasal bones at this period of the pregnancy also increases the risk.

### MATERNAL BLOOD TEST AND RISK DETERMINATION

Measuring the nuchal translucency combined with maternal age can only detect approximately 70% of the fetuses affected by Down's syndrome. Adding a maternal blood collection, usually the same day as the ultrasonography, completes the examination and makes it possible to increase this detection rate to more than 90% by measuring among others two proteins, pregnancy-associated plasma protein A (PAPP-A) and the beta-free fraction of the chorio-gonadotropic hormone (free  $\beta$ -hCG).

Once the risk is established by combining all these measurements, you could decide, if it is low, to continue with your pregnancy without carrying out diagnostic tests. Alternatively, you could choose to obtain a more definite response by proceeding with a chorionic villus sampling or an amniocentesis. When the risk is considered high, we generally offer such diagnostic tests. Their advantage is that they provide a definite answer, i.e., a trisomy diagnosis. The disadvantage is that they expose your pregnancy to an increased risk of miscarriage, among others.

### RESULTS UNTIL NOW AND NEW OFFERINGS

The 1<sup>st</sup> Trimester Prenatal Screening is currently offered by more than 200 centres in 41 countries. More than a million women have taken this test and more than 85% of fetuses with chromosomal anomalies have been identified. This program compares very favourably with prenatal screening based only on maternal age (i.e., amniocentesis from age 35), which only detects 30% of chromosomal anomalies in the general population. Furthermore, fetal ultrasonography provides important information in the case of a multiple pregnancy. There is also increasing evidence that early fetal ultrasonography between the 11<sup>th</sup> and the 14<sup>th</sup> week helps better identify fetuses with cardiac malformations or genetic syndromes.

### NEW MARKERS FOR DOWN'S SYNDROME

New markers, complementary or substitutes, are sometimes added to prenatal Down's syndrome screening and could occasionally be studied for your fetus, such as

facial angle (angle between the maxilla and the forehead), ductus venosus (extension of the umbilical vein at the level of the liver) and tricuspid valve (right heart) blood flows, as well as the identification of soft ultrasound markers, such as heartbeat, choroid plexus cysts (brain), intracardiac echogenic focus (calcification), abnormal dilation of the ureters (hydronephrosis) and hyperechogenic bowel.

### SCREENING FOR PRE-ECLAMPSIA AND FETAL INTRAUTERINE GROWTH RESTRICTION BETWEEN 11 AND 14 WEEKS

A new ultrasonic technique, measuring the pulsatility of maternal uterine arteries (Doppler), combined with other parameters, now makes it possible to identify more precisely the risk of developing preeclampsia later in pregnancy, a disease with high blood pressure, and intrauterine fetal growth restriction; this complementary test may be carried out on request.

## ADDITIONAL INFORMATION FOR WOMEN WHO ARE CONSIDERING A DIAGNOSTIC TEST

Screening tests only address a risk, a probability. They have the great advantage of not exposing your pregnancy to an increased risk of miscarriage. However, they do not give you a definite diagnosis, as do amniocentesis or chorionic villus sampling, but they help you, depending on the results, in your decision to select or not one of these tests.

### AMNIOCENTESIS

Amniocentesis generally cannot be offered before the 15<sup>th</sup> week of pregnancy. This is the method most currently used in prenatal diagnosis. It consists of inserting a fine needle into the uterus to collect amniotic fluid, the liquid surrounding the fetus. Chromosomal studies are then carried out, following culture, on the fetal cells (amniocytes) floating freely in the amniotic fluid. Amniocentesis results are generally available within 2 to 3 weeks. They will be given to you by your attending physician as soon as they are ready.

### CHORIONIC VILLUS SAMPLING

A chorionic villus sampling sometimes replaces amniocentesis. It consists of collecting placenta cells through a fine ultrasound-guided needle. Contrary to amniocentesis, it can be carried out earlier, i.e., between the 11<sup>th</sup> and the 15<sup>th</sup> week of pregnancy. Moreover, results are usually available earlier, i.e., within 5 to 10 days.

### WHAT ARE THE RISKS ASSOCIATED WITH THESE DIAGNOSTIC TESTS?

The miscarriage risk is similar for amniocentesis and chorionic villus sampling, i.e., approximately 1%.

## FERTILYS • WEST ISLAND PSN/UCBABY

1000 North St-Jean Boulevard  
Suite 505  
Pointe-Claire H9R 5P1  
(514) 694-8085  
Fax: (514) 694-5608

www.fertilys.org

NAME OF PATIENT		SIGNATURE	
BLOOD PRESSURE		WEIGHT (kg)	HEIGHT (cm)
DAY	MONTH	YEAR	DAY
DATE OF LAST PERIOD		EXPECTED DATE OF DELIVERY	
REFERRING PHYSICIAN		SIGNATURE	
PRACTICE NUMBER			
CLINIC / HOSPITAL			