

Diagnostic prénatal de la trisomie 13 et 18 à la deuxième Trimestre

I.GHOUFA, S.MRAD, S.BOUGHZALA,N.JABALLAH. I.DARS S.JELALI, M.GADAS, B.CHARFEDDINE,J.BEN ABDALLAH, S. FERCHICHI

Laboratoire de Biochimie, Hôpital Universitaire Farhat Hached de Sousse, Tunisie

Introduction:

De nos jours, les possibilités de diagnostic anténatal permettent de réduire considérablement le risque de donner naissance à des enfants atteints de trisomie 13 et 18 (T13 et 18) et d'améliorer le diagnostic et la prise en charge précoce de ces anomalies chromosomiques.

Objectifs :

Décrire l'intérêt des tests biochimiques dans le cadre de dépistage prénatal pour le diagnostic des trisomies T13 et T18 au cours du deuxième trimestre de la grossesse.

Matériel et Méthode :

Il s'agit d'une étude descriptive rétrospective menée sur une période de 5 ans depuis Janvier 2019 jusqu'à Novembre 2023. Toutes les demandes de dépistage prénatal des trisomies au cours du deuxième trimestre de la grossesse ont été analysées. Les marqueurs biochimiques dosés étaient l'AFP et l'hCG. Le risque de T13 et 18 est considéré élevé s'il est supérieur à 1/1000.

Résultats :

-1795 demandes colligées

-5 patientes présentaient un risque élevé de T13 et 18 (0,22%) .

-Dans 60% des cas, une méthode de calcul simple des risques a été employée.

Moyenne âge ± ET	Moyenne CN ± ET	Moyenne LCC ± ET	Moyenne AFP ± ET	Moyenne hCG ± ET	Nombre de patientes avec un risque élevé de T21 associé
37,2± 3,76 ans	1,7±0,16 mm	103,8±48,8 mm	14,6±6,5 ng/ml	52187,4± 46975,7 mIU/ml	4

→ Dans 60% des cas, l'étude génétique était normale.

→ Un taux très élevé de hCG avec une valeur > 5 MoM a été observé chez une patiente dont le diagnostic de trisomie 13 a été confirmé par l'étude génétique.

→ Cependant, pour une patiente présentant un taux effondré de l'AFP avec une valeur de 0,025 MoM , le caryotype n'a révélé aucune anomalie.

Conclusion :

L'estimation du risque par le dépistage prénatal permet de limiter les complications potentielles. Néanmoins, il est indispensable de surveiller attentivement toute grossesse et de dépister tôt les anomalies chromosomiques afin de détecter toute condition handicapante.