

Marqueurs faibles : guide pour l'admissibilité au dépistage prénatal non invasif (DPNI) financé par l'État



Quel est l'objectif de ce guide ?

Ce guide s'adresse aux professionnels de la santé en soins prénatals et décrit les étiologies courantes de deux catégories de marqueurs échographiques faibles **associés à la trisomie 21** (syndrome de Down) : ceux ayant une association modérée et ceux dont l'association est faible. L'objectif est de clarifier les critères d'admissibilité au DPNI financé par l'État.



Que sont les marqueurs faibles ?

Les marqueurs faibles sont des observations identifiées lors de l'échographie prénatale (anatomie détaillée) réalisée entre la 18e et la 22e semaine de grossesse. Il s'agit d'observations qui ne représentent pas des anomalies structurales et qui peuvent correspondre à des variantes normales. Cependant, ils sont associés à une probabilité accrue de différences chromosomiques, en particulier la trisomie 21, ainsi qu'à d'autres conditions.

Marqueurs faibles ayant individuellement une association MODÉRÉE avec la trisomie 21

Os nasal hypoplasique ou absent

Épaississement du pli nuchal* (6 mm ou plus)

Étiologie

- variante normale
- trisomie 21

Prochaines Étapes

Consultez votre centre de génétique et/ou de médecine fœto-maternelle (MFM) local pour discuter des options de tests. La présence de l'un ou l'autre de ces marqueurs faibles répond aux critères d'admissibilité au **DPNI financé par l'État**.

*L'épaississement du pli nuchal et l'augmentation de la clarté nucale (CN) sont deux marqueurs distincts. La CN est mesurée au cours du premier trimestre de la grossesse.



Marqueurs faibles ayant individuellement une association **FAIBLE** avec la trisomie 21

Étiologie

Foyer(s) échogène(s) intracardiaque(s) isolé(s) (FÉIC)

- variante normale
- trisomie 21

Clinodactylie

- variante normale
- trisomie 21
- autre condition génétique

Pyélectasie

- variante normale
- trisomie 21
- pathologie rénale ou des voies urinaires

Intestin hyperéchogène

- variante normale
- trisomie 21
- autres différences chromosomiques
- fibrose kystique
- infection fœtale
- malformation gastro-intestinale

Artère sous-clavière droite aberrante

- variante normale
- trisomie 21
- autres différences chromosomiques
- anomalies cardiaques

Fémur court ou humérus court

- variante normale
- trisomie 21
- autres conditions génétiques, y compris les dysplasies squelettiques
- retard de croissance fœtale

Ventriculomégalie

- variante normale
- trisomie 21
- malformations du système nerveux central
- infection fœtale
- autre

Prochaines Étapes

Marqueur faible isolé

La présence d'un marqueur faible isolé de la liste ci-dessus **ne répond pas aux critères d'admissibilité au DPNI financé par l'État**. Toutefois, à l'exception des foyers échogènes intracardiaques, chaque marqueur est associé à une probabilité accrue de conditions autres que la trisomie 21, et une référence vers un centre de génétique et/ou de MFM pour une évaluation plus approfondie peut être indiquée. **Consultez votre centre local de génétique et/ou de MFM pour obtenir des conseils.** Dans le cas des foyers échogènes intracardiaques isolés, aucun autre test n'est indiqué si le dépistage antérieur (p. ex., DPTO, DPNI) a démontré une faible probabilité de trisomie 21.

Plusieurs marqueurs faibles

Si deux ou plusieurs des marqueurs faibles de la liste ci-dessus sont observés, **une référence vers votre centre local de génétique et/ou de MFM est recommandée** afin de discuter des options de tests. La présence d'au moins deux de ces marqueurs **répond aux critères d'admissibilité au DPNI financé par l'État**.

Qu'en est-il des kystes du plexus choroïde (KPC) ?

Les kystes isolés du plexus choroïde ne sont pas des malformations et sont considérés comme des variantes normales du développement du cerveau. Ils n'augmentent pas de manière significative la probabilité de trisomie 18 par rapport au risque de base lié à l'âge. Leur présence ne répond donc pas aux critères d'admissibilité au DPNI financé par l'État.

Références

1. Audibert et al. No. 456 - SOGC Clinical Guideline. *J Obstet Gynaecol Can* 2024; 102694.
2. Audibert et al. No. 348-Joint SOGC-CCMG Guideline. *J Obstet Gynaecol Can* 2017;39(9):805-817.
3. Audibert et al. Correction - No. 348-Joint SOGC-CCMG Guideline. *J Obstet Gynaecol Can* 2018;40(8):1109.
4. Society for Maternal-Fetal Medicine et al. Society for Maternal-Fetal Medicine Consult Series #57: Evaluation and management of isolated soft ultrasound markers for aneuploidy in the second trimester. Society for Maternal-Fetal Medicine 2021.

Acronymes

- Dépistage du premier trimestre optimisé (DPTO)
- Dépistage prénatal non invasif (DPNI)
- Dépistage du second trimestre (DST) (auparavant connu sous le nom de test de dépistage sérique maternel)

