

# Journée ABA 2015

## Des questions et quelques réponses

Patrice CLEMENT

17 juin 2015

# Facteurs AMP

A-t-on toutes les données pour les  
appliquer ?

# Causes possibles de modifications ?

- Population infertiles
- Stimulations en vue d'AMP

# Population infertile

## Des situations différentes

- Indication masculine ou féminine
- Indication féminine : tubaire vs IOP



# Stimulation ovarienne

## Des stimulations différentes

- Type de stimulation : agoniste, antagoniste, protocole long, court.
- Doses de FSH : 75 UI jusqu'à 450 UI
- De plus en plus de stimulation « douce » (mild stimulation) : Loi de Bioéthique 2011 « privilégier les techniques qui diminuent la congélation embryonnaire » et impact des taux d'oestradiol très élevés sur l'implantation embryonnaire.

# Des AMP différentes

- Des situations très différentes.
- FIV - ICSI : stimulation forte
- TEC : cycle spontanée ou simulé
- Freeze all : congélation de tous les embryons pour remplacement sur un cycle spontanée



# Antécédents de trisomie 21

Quand et pourquoi les utiliser ?

# Deux situations différentes

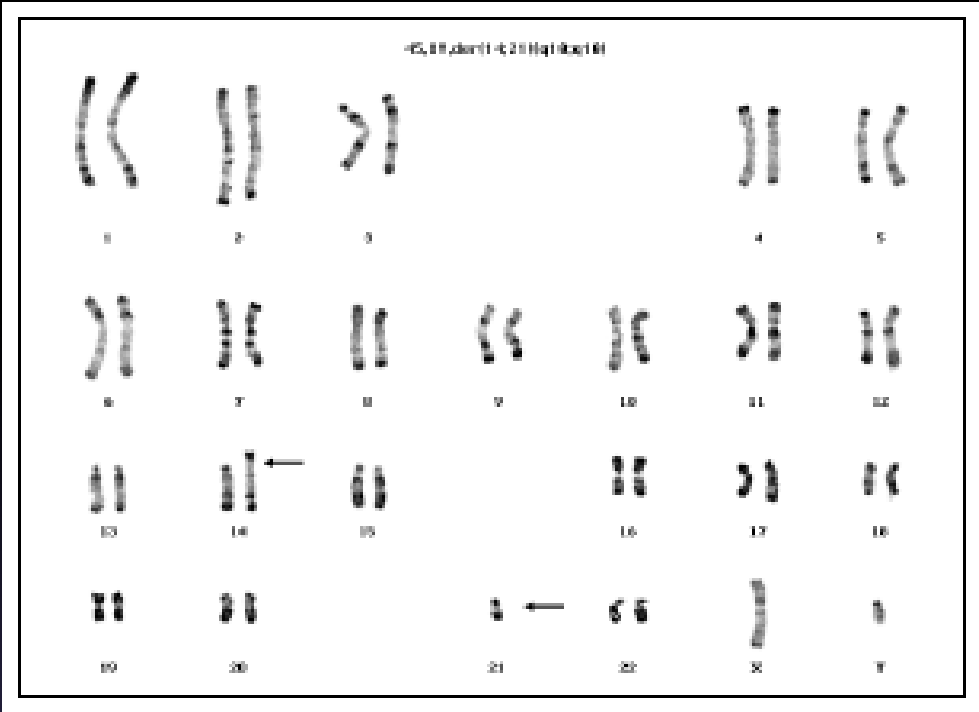
- Antécédent de trisomie 21 libre et homogène ?
- Antécédent de trisomie 21 par translocation ?



# Antécédent de trisomie 21 par translocation

- Question du caryotype des parents :  
translocation équilibrée chez un des  
parents ?
- Nécessite un conseil génétique : évaluation  
du risque en fonction du profil probable de  
ségrégation chromosomique.

# Cas d'une translocation Robertsonienne équilibrée (14,21) chez le père



- Selon le profil de ségrégation; fœtus
- soit avec caryotype équilibré,
  - soit monosomie 14 ou monosomie 21,
  - soit trisomie 21.

MSM inutiles.

Conseil génétique, DPI ... maintenant DPNI.

Translocation (21,21) : 100% d'anomalie pour le fœtus.

# Antécédent de trisomie 21 libre et homogène

- Question de la possible mosaïque germinale.
- Appliquer un facteur de correction :
  - risque initial +0,75% : le plus utilisé.
  - 3 x risque initial
  - 1% (voir 2% pour certains généticiens)

# Données échographiques

Pourquoi entre 45 et 84 mm de LCC

?

- Valeur de PAPP-A : plus discriminante dans une population de femme ayant un fœtus avec une trisomie 21 vers 9-11 semaines
- Valeur de free bêta HCG plus discriminante vers 13 semaines.
- Consensus pour travailler entre 11 et 13 semaines + 6 jours

# De 11 semaines à 13 +6 jours

- Correspond à une LCC comprise entre 45 et 84 mm.
- Etude initiale des MSM du 1<sup>er</sup> trimestre sur plus de 200 000 grossesses.
- Modèle de calcul de risque réalisé à partir de foetus ayant une LCC entre 45 et 84 mm

- La relation en CN augmentée et trisomie 21 a été validée uniquement dans cette zone 45-84 mm.
- Avant, la sensibilité est moindre.
- Après la sensibilité s'écroule.
- La CN dans la trisomie 21 est fugace, elle disparaît à 14-15 sa

# Marqueurs sériques du 1<sup>er</sup> trimestre et grossesses gémellaires

Pourquoi pas ?



# Gémellaires et âge maternel

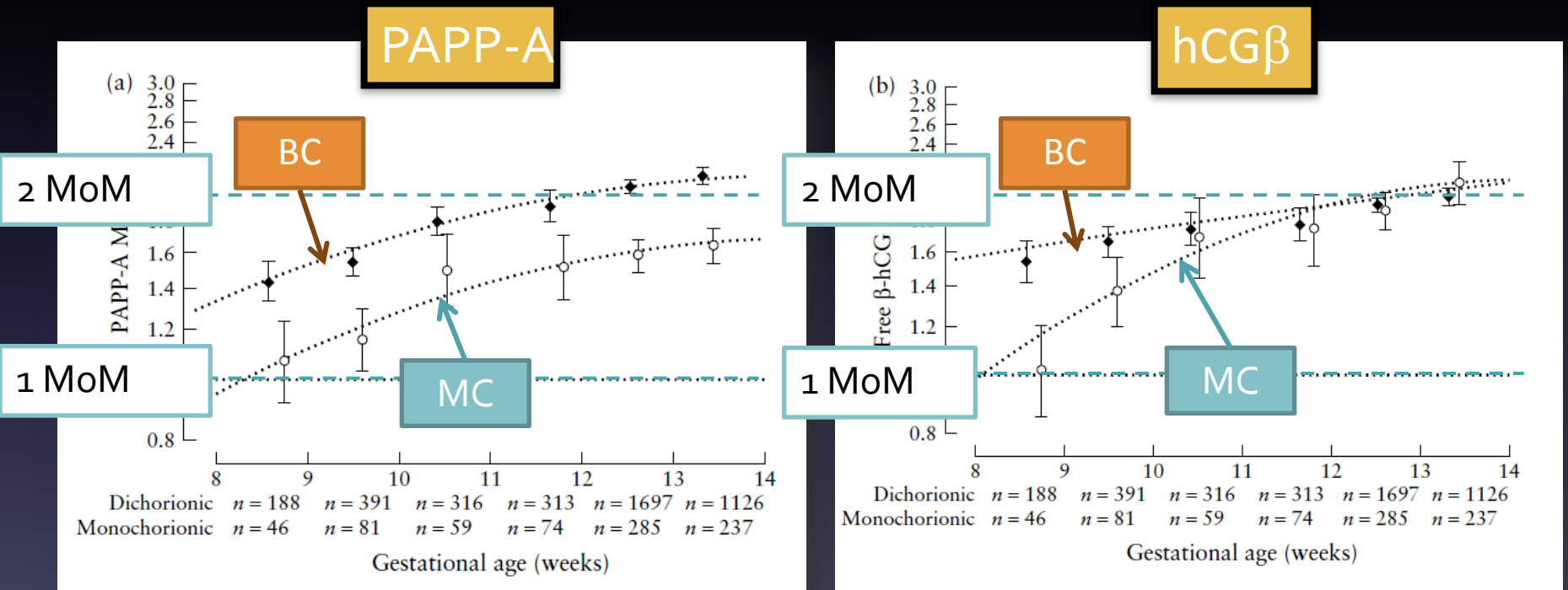
MC : le risque d'avoir deux enfants T21 est le risque lié à l'âge maternel des monofoetales :

1/744 à 30 ans et 1/100 à 40 ans.

BC : le risque d'avoir au moins un enfant T21 est le double (Meyers, 1997) :

1/372 à 30 ans et 1/50 à 40 ans.

- MS ~ 2 MoM à 13-14 SA
- Mais avant : Stratification par chorionicité



1.H N Madsen et al., "A reassessment of biochemical marker distributions in trisomy 21-affected and unaffected twin pregnancies in the first trimester," *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 37, no. 1 (January 2011): 38-47.

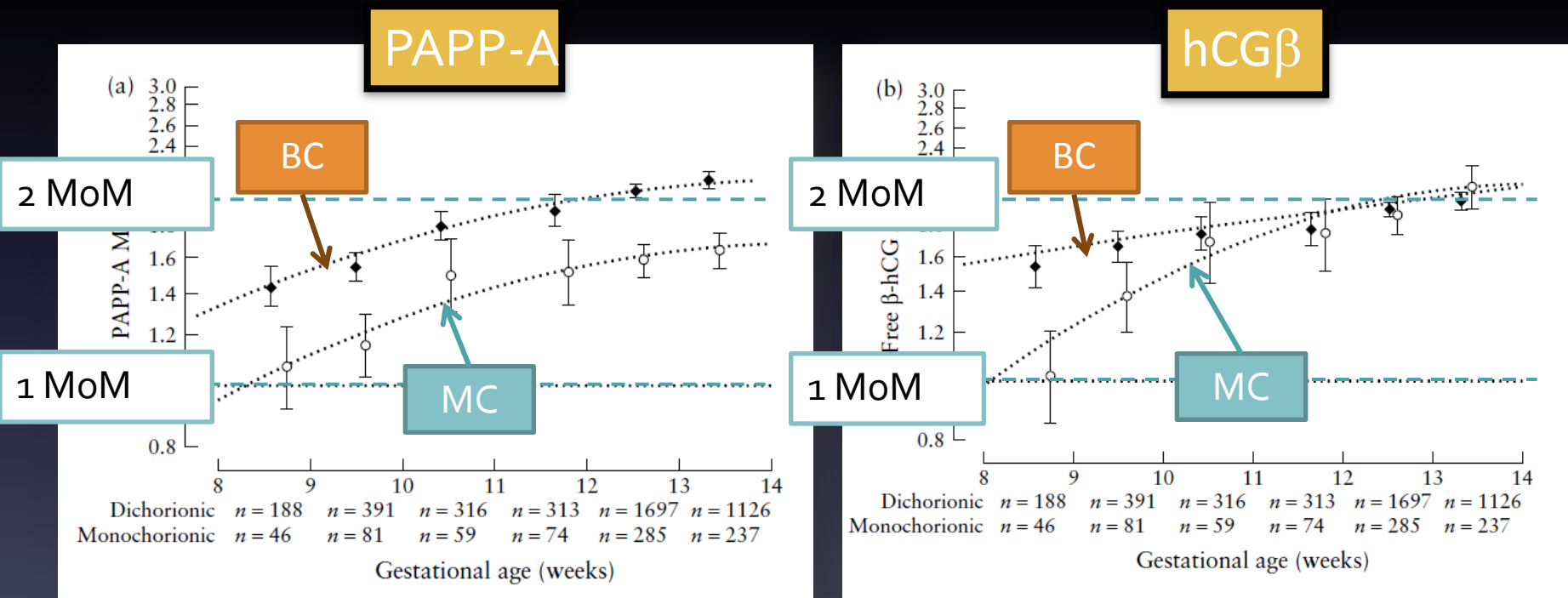
On peut appliquer une correction simpliste : diviser par 2 la valeur brute des marqueurs, quelle que soit la chorionicité et quel que soit l'âge gestationnel. Mais ...

PAPP-A/BC : selon A.G. facteur part de 1,3 et arrive à 2 seulement à 12 SA

PAPP-A/MC : facteur part de 0,9 et n'arrive jamais à 2.

HCGbêta : variation également de 10% selon âge gestationnel.

**Donc facteur de correction difficile à trouver.**



1.H N Madsen et al., "A reassessment of biochemical marker distributions in trisomy 21-affected and unaffected twin pregnancies in the first trimester," *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 37, no. 1 (January 2011): 38-47.

# Selon chorionicité

	Monochoriales	Dichoriales
PAPP-A	Diminution	Augmentation
Free Béta HCG	Diminution	Diminution

Mauvaise maîtrise des marqueurs biochimiques dans les grossesses gémellaires.

Décision des biologistes : ne pas utiliser les marqueurs biochimiques du 1<sup>er</sup> trimestre

# En pratique ...

- Age + CN et expliquer (éventuellement sous couvert d'une politique réseau) le taux d'amniocentèse (élevé) lié aux MSMT2.
- MSMT2 de rattrapage s'il n'y a pas eu de CN.  
75% de dépistage des MC (avec CN normale !) pour taux d'amniocentèse accru de 1% versus monofoetale.
- Espoir des MSMT1 : mal parti !
- CPDPN