Echo 2e trimestre

« Génétic scan »

- A réaliser avant 20 SA, idéalement entre 16 et 18 SA

- A proposer aux patientes à risques élevés, surtout si refus de caryotype

- A discuter pour les patientes à risque « intermédiaire » (fixé entre 1/250 et 1/1500 par le CPDPN de Grenoble)

Signes majeurs de T21

- Malformations cardiaques +++
  - 30 à 50% des cas
  - Pathologies cono-troncales (CAV, Fallot…)

- Anomalies digestives : atrésie duodénale
  - 2,5% de T21

- Ventriculomégalie

Signes mineurs de T21

- Epaisseur de la nuque :
  - Mesure ≥ 6mm
  - Rapport de vraisemblance = 11

- Absence / hypoplasie des OPN :
  - RV variable selon les études ; de 6 à 50

Signes mineurs de T21

- Intestin hyperéchogène :
  - Echogénicité ≥ à celle de l'os adjacent
  - RV = 6,7

- Pyélectasie bilatérale :
  - ≥ 4mm à 18 SA, ≥ 5mm à 22 SA
  - RV = 1,5

Signes mineurs de T21

- Fémur et humérus courts (< 10e centile)
  - RV = 5
  - ± rapport fémur / pied < 0,88
- Brachymésophalangie et clinodactylie du 5e doigt
- Ecartement du gros orteil (signe de la sandale) ; RV ??

Signes mineurs de T21

- Angle des ailes iliaques :
  - Angle augmenté jusqu'à 100° (vs 80°)
  - Mesure difficile à réaliser

- Longueur des ailes iliaques
  - Diminuée chez les T21
  - RV = 14

- Artère sous-clavière droite aberrante

Signes mineurs de T21

- Aspect du profil :
  - Faciès plat
  - Procidence de la langue
- Taille des oreilles : peu reproductible
- Brachycéphalie : rapport BIP/DOF > 0,85

- Ne sont plus considérés **<u>à eux seuls</u>** comme des signes mineurs de T21 :
  - Focus mitral hyperéchogène
  - Kyste des plexus choroïdes
  - Artère ombilicale unique
  - Les 11 paires de côtes
  - Pyélectasie unilatérale

Valeur du genetic scan

- Risque de T21 ≈ divisé par 2 pour un examen normal
- Donc « rassurant » dans les situations à risque intermédiaire
- Mais ne permet pas de surseoir à la réalisation d'un caryotype dans les situations à risque accru