

## Lexique

### *Les termes sont rapportés au cas de la trisomie 21 (T21)*

**AFP (Alpha-Fœto-Protéine)** : l'alpha-fœto-protéine est une protéine présente dans le sang maternel au cours de la grossesse, sécrétée par le foie et l'intestin du fœtus ; son taux augmente régulièrement jusqu'à la 30<sup>ème</sup> semaine de la grossesse. En présence d'un fœtus atteint de trisomie 21, le taux d'AFP sérique maternel est abaissé.

**Amniocentèse** : examen dans laquelle les cellules du fœtus sont prélevées dans la cavité amniotique, par ponction à travers la paroi abdominale de la mère, sous contrôle échographique. On peut alors établir le caryotype et détecter d'éventuelles anomalies chromosomiques ou géniques. L'amniocentèse se pratique à partir de la quinzième semaine d'absences de règles (15 SA). En France le taux d'amniocentèse est élevé, de l'ordre de 15%. Le coût d'une amniocentèse serait de 500 à 600€. En 2007, le nombre de naissances est de 816 500.

**Clarté nucale (CN)** : la clarté nucale est un petit décollement de la peau présent au niveau de la nuque de tous les embryons mesuré lors de la première échographie entre 10SA à 14SA. Une CN trop épaisse traduit un risque important de la T21 : la normalité étant de 1,5mm.

**Courbe ROC (Receiver Operating Characteristic)** : dans les tests de dépistage construits à partir d'une variable continue, on est amené à choisir un seuil qui définit les valeurs pour lesquels le test sera déclaré positif ( donc négatif pour les autres valeurs). La courbe ROC consiste à faire varier le seuil et à représenter pour chaque valeur du seuil, le points dont l'ordonnée est la probabilité d'un test positif sachant qu'on est malade et l'abscisse la probabilité d'avoir un test positif sachant qu'on n'est pas malade.

**Dépistage de la T21 (test de)** : un test de dépistage a pour fonction de séparer les femmes enceintes en deux groupes :

-l'un où on poursuivra le processus diagnostique (amniocentèse)

-l'autre où le risque de T21 est plus faible et où l'amniocentèse ne sera pas proposée.

**Diagnostic prénatal de la T21 (ou test diagnostic)** : le test diagnostic permet de répondre par oui ou non à la question suivante : est-ce que l'enfant est porteur de la T21 ?

La seule façon aujourd'hui de réaliser un tel diagnostic prénatal consiste à prélever, à l'aide d'une ponction, des cellules fœtales, soit dans le placenta (biopsie de trophoblaste), soit dans le liquide amniotique (amniocentèse), soit dans le cordon ombilical (ponction de sang fœtal).

**Faux positif (FP)** : c'est une femme ayant un test positif et dont le fœtus n'est pas porteur de T21.

**Faux négatif (FN)** : c'est une femme ayant un test négatif et dont le fœtus n'est pas porteur de T21.

**hCG (human Chorion-Gonadotrophin)** : l'hormone choriogonadotrope, est sécrétée par le tissu endocrine placentaire. Au cours d'une grossesse "normale" le taux d'hCG est décelable dès le 10<sup>ème</sup> jour après la fécondation, il augmente fortement jusqu'à la 10<sup>ème</sup> semaine de gestation, puis diminue et se stabilise entre la 20<sup>ème</sup> semaine et la fin de la grossesse. Le sérum de la femme enceinte portant un fœtus atteint de trisomie 21 présente un taux anormalement **élevé** d'hormone choriogonadotrope. Différents paramètres font aussi varier le taux d'hCG en dehors de la trisomie 21 : le sexe du fœtus ou encore une hypertension artérielle maternelle.

**Longueur crânio - caudale (LCC)** : c'est la distance située entre le sommet du pôle céphalique de l'embryon et les fesses. Cette distance est mesurée par l'échographie. Elle permet d'estimer l'âge de la grossesse à 3 jours près, cela entre 7 et 13 semaines d'aménorrhée. C'est la mesure de référence pour l'estimation de l'âge gestationnel.

**MOM** : multiple de la médiane. C'est une unité de mesure construite à partir de la mesure médiane d'un ensemble de mesures. 1 MoM = valeur de la médiane.

**Marqueur sérique maternel (MSM) :** c'est une substance décelable dans le sang maternel et utilisable comme marqueur d'un risque accru de grossesse d'enfant trisomique.

**Prévalence :** c'est la proportion de personnes atteintes d'une certaine maladie, au sein d'une population donnée, à un moment donné.

**Rapport de vraisemblance d'un marqueur pour la valeur  $a$  :** si la valeur est  $k$ , cela signifie intuitivement que la probabilité que la valeur du marqueur soit égale à  $a$  en cas de T21 est  $k$  fois la probabilité en cas d'absence de T21.

**Risque :** le risque est ici la probabilité pour une femme, dans une population de référence donnée, de porter un fœtus atteint de T21 ; comme la population de référence est toujours de grande taille, ce risque est parfois appelé le taux de T21 pour les femmes de cette population.

**Semaine d'aménorrhée (SA) :** c'est la durée, comptée en semaines, à partir du premier jour des dernières règles normales.

**Sensibilité (se) :** la sensibilité d'un test de dépistage d'une maladie est la probabilité d'avoir un résultat positif lorsque le patient est malade. Elle permet de juger de l'efficacité d'un test dans la sous - population malade. Elle correspond à la proportion de personnes ayant un test de dépistage positif parmi les personnes malades. Plus sa valeur est élevée, plus le test est efficace. C'est le laboratoire qui est en mesure de préciser la valeur de ce paramètre.

**Spécificité (sp) :** la spécificité d'un test de dépistage d'une maladie est la probabilité d'avoir un résultat négatif lorsque le patient est sain. Elle permet de juger de l'efficacité d'un test dans la sous - population saine. Plus sa valeur est élevée, plus le test est efficace. C'est le laboratoire qui est en mesure de préciser la valeur de ce paramètre.

**Syndrome de Down :** synonyme de trisomie 21

**Trisomie 21 (T21) :** Le syndrome de Down ou mongolisme est une maladie congénitale, décrite **par Down en 1866** due à une anomalie chromosomique, liée à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Cette anomalie chromosomique qui survient chez le père ou la mère au moment de la formation des gamètes a été identifiée en **1958 par Lejeune** (trisomie 21, T21). Les personnes atteintes de cette maladie ont des caractéristiques physiques en commun et présentent un développement mental plus lent conduisant à une déficience mentale.

**Valeur prédictive positive (VPP) :** la valeur prédictive positive d'un test pour une maladie est la probabilité qu'un individu soit malade sachant que le test est positif. C'est la proportion de vrais positifs, c'est-à-dire le rapport entre le nombre de malades ayant un test positif et le nombre de positifs. La valeur de ce paramètre est celle qui intéresse le médecin dans le processus diagnostique, mais elle dépend de la prévalence de la maladie dans la population ciblée par le test.

**Valeur prédictive négative (VPN) :** la valeur prédictive négative d'un test pour une maladie est la probabilité qu'un individu ne soit pas malade sachant que le test est négatif. C'est la proportion de vrais négatifs, c'est-à-dire le rapport entre le nombre de personnes non atteintes de la maladie et ayant un test négatif et le nombre total de négatifs. Il faut que ce nombre soit le plus près possible de 1 pour que le médecin ne laisse pas échapper des personnes malades parce que le résultat du test est négatif.

	M	$\bar{M}$
T	VP	FP
$\bar{T}$	FN	VN

$$Se = VP / (VP + FN)$$

$$Sp = VN / (VN + FP)$$

$$VPP = VP / (VP + FP)$$

$$VPN = VN / (VN + FN)$$