

## Faculté de Médecine

Année 2020

Thèse N°

### Thèse pour le diplôme d'État de docteur en Médecine

Présentée et soutenue publiquement

le 3 avril 2020

Par Manon Boutot

Née le 13 janvier 1990 à MAZAMET

Suivi des hyperclartés nucales.

Résultats d'une étude monocentrique rétrospective et prospective à  
propos de 398 cas de 2009 à 2018.

Thèse dirigée par Madame le Docteur Perrine Coste Mazeau

Examineurs :

M. le Professeur Yves AUBARD .....Président

Mme. le Professeur Catherine YARDIN.....Juge

M. le Professeur Vincent GUIGONIS..... Juge

Mme. le Docteur Perrine COSTE MAZEAU.....Directrice de Thèse

Mme. le Docteur Sophie MARTIN.....Membre invité





**Faculté de Médecine**

Année 2020

Thèse N°

Thèse pour le diplôme d'État de docteur en Médecine

Présentée et soutenue publiquement

Le 3 avril 2020

Par Manon Boutot

Née le 13 janvier 1990 à MAZAMET

**Suivi des hyperclartés nucales.**

**Résultats d'une étude monocentrique rétrospective et prospective à  
propos de 398 cas de 2009 à 2018.**

Thèse dirigée par Madame le Docteur Perrine Coste Mazeau

Examineurs :

M. le Professeur Yves AUBARD.....Président

Mme. le Professeur Catherine YARDIN.....Juge

M. le Professeur Vincent GUIGONIS..... Juge

Mme. le Docteur Perrine COSTE MAZEAU.....Directrice de Thèse

Mme. le Docteur Sophie MARTIN.....Membre invité



## Professeurs des Universités - praticiens hospitaliers

---

Le 01 octobre 2019

<b>ABOYANS</b> Victor	CARDIOLOGIE
<b>ACHARD</b> Jean-Michel	PHYSIOLOGIE
<b>ALAIN</b> Sophie	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
<b>ARCHAMBEAUD</b> Françoise	MEDECINE INTERNE
<b>AUBARD</b> Yves	GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE
<b>AUBRY</b> Karine	O.R.L.
<b>BEDANE</b> Christophe	DERMATO-VERNEROLOGIE
<b>BERTIN</b> Philippe	THERAPEUTIQUE
<b>BORDESSOULE</b> Dominique	HEMATOLOGIE
<b>CAIRE</b> François	NEUROCHIRURGIE
<b>CHARISSOUX</b> Jean-Louis	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE et TRAUMATOLOGIQUE
<b>CLAVERE</b> Pierre	RADIOTHERAPIE
<b>CLEMENT</b> Jean-Pierre	PSYCHIATRIE d'ADULTES
<b>COGNE</b> Michel	IMMUNOLOGIE
<b>CORNU</b> Elisabeth	CHIRURGIE THORACIQUE et CARDIOVASCULAIRE
<b>COURATIER</b> Philippe	NEUROLOGIE
<b>DANTOINE</b> Thierry	GERIATRIE et BIOLOGIE du VIEILLISSEMENT
<b>DARDE</b> Marie-Laure	PARASITOLOGIE et MYCOLOGIE
<b>DAVIET</b> Jean-Christophe	MEDECINE PHYSIQUE et de READAPTATION
<b>DESCAZEAUD</b> Aurélien	UROLOGIE
<b>DES GUETZ</b> Gaëtan	CANCEROLOGIE
<b>DESSPORT</b> Jean-Claude	NUTRITION
<b>DRUET-CABANAC</b> Michel	MEDECINE et SANTE au TRAVAIL
<b>DURAND-FONTANIER</b> Sylvaine	ANATOMIE (CHIRURGIE DIGESTIVE)
<b>ESSIG</b> Marie	NEPHROLOGIE
<b>FAUCHAIS</b> Anne-Laure	MEDECINE INTERNE
<b>FAUCHER</b> Jean-François	MALADIES INFECTIEUSES
<b>FAVREAU</b> Frédéric	BIOCHIMIE et BIOLOGIE MOLECULAIRE



<b>FEUILLARD</b> Jean	HEMATOLOGIE
<b>FOURCADE</b> Laurent	CHIRURGIE INFANTILE
<b>GAUTHIER</b> Tristan	GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE
<b>GUIGONIS</b> Vincent	PEDIATRIE
<b>JACCARD</b> Arnaud	HEMATOLOGIE
<b>JAUBERTEAU-MARCHAN</b> M. Odile	IMMUNOLOGIE
<b>LABROUSSE</b> François	ANATOMIE et CYTOLOGIE PATHOLOGIQUES
<b>LACROIX</b> Philippe	MEDECINE VASCULAIRE
<b>LAROCHE</b> Marie-Laure	PHARMACOLOGIE CLINIQUE
<b>LIENHARDT-ROUSSIE</b> Anne	PEDIATRIE
<b>LOUSTAUD-RATTI</b> Véronique	HEPATOLOGIE
<b>LY</b> Kim	MEDECINE INTERNE
<b>MABIT</b> Christian	ANATOMIE
<b>MAGY</b> Laurent	NEUROLOGIE
<b>MARIN</b> Benoît	EPIDEMIOLOGIE, ECONOMIE de la SANTE et PREVENTION
<b>MARQUET</b> Pierre	PHARMACOLOGIE FONDAMENTALE
<b>MATHONNET</b> Muriel	CHIRURGIE DIGESTIVE
<b>MELLONI</b> Boris	PNEUMOLOGIE
<b>MOHTY</b> Dania	CARDIOLOGIE
<b>MONTEIL</b> Jacques	BIOPHYSIQUE et MEDECINE NUCLEAIRE
<b>MOUNAYER</b> Charbel	RADIOLOGIE et IMAGERIE MEDICALE
<b>NATHAN-DENIZOT</b> Nathalie	ANESTHESIOLOGIE-REANIMATION
<b>NUBUKPO</b> Philippe	ADDICTOLOGIE
<b>OLLIAC</b> Bertrand	PEDOPSYCHIATRIE
<b>PARAF</b> François	MEDECINE LEGALE et DROIT de la SANTE
<b>PLOY</b> Marie-Cécile	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
<b>PREUX</b> Pierre-Marie	EPIDEMIOLOGIE, ECONOMIE de la SANTE et PREVENTION
<b>ROBERT</b> Pierre-Yves	OPHTALMOLOGIE
<b>ROUCHAUD</b> Aymeric	RADIOLOGIE et IMAGERIE MEDICALE
<b>SALLE</b> Jean-Yves	MEDECINE PHYSIQUE et de READAPTATION
<b>SAUTEREAU</b> Denis	GASTRO-ENTEROLOGIE ; HEPATOLOGIE

<b>STURTZ</b> Franck	BIOCHIMIE et BIOLOGIE MOLECULAIRE
<b>TCHALLA</b> Achille	GERIATRIE ET BIOLOGIE DU VIEILLISSEMENT
<b>TEISSIER-CLEMENT</b> Marie-Pierre	ENDOCRINOLOGIE, DIABETE et MALADIES METABOLIQUES
<b>TOURE</b> Fatouma	NEPHROLOGIE
<b>VALLEIX</b> Denis	ANATOMIE
<b>VERGNENEGRE</b> Alain	EPIDEMOLOGIE, ECONOMIE de la SANTE et PREVENTION
<b>VERGNE-SALLE</b> Pascale	THERAPEUTIQUE
<b>VIGNON</b> Philippe	REANIMATION
<b>VINCENT</b> François	PHYSIOLOGIE
<b>YARDIN</b> Catherine	CYTOLOGIE et HISTOLOGIE

### **PROFESSEUR ASSOCIE DES UNIVERSITES A MI-TEMPS DES DISCIPLINES MEDICALES**

<b>BRIE</b> Joël	CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE ET STOMATOLOGIE
<b>KARAM</b> Henri-Hani	MEDECINE D'URGENCE
<b>MOREAU</b> Stéphane	EPIDEMOLOGIE CLINIQUE

### **MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS**

<b>AJZENBERG</b> Daniel	PARASITOLOGIE et MYCOLOGIE
<b>BALLOUHEY</b> Quentin	CHIRURGIE INFANTILE
<b>BARRAUD</b> Olivier	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
<b>BEN AHMED</b> Sabrina	CHIRURGIE VASCULAIRE
<b>BOURTHOUMIEU</b> Sylvie	CYTOLOGIE et HISTOLOGIE
<b>BOUTEILLE</b> Bernard	PARASITOLOGIE et MYCOLOGIE
<b>COUVE-DEACON</b> Elodie	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
<b>DUCHESNE</b> Mathilde	ANATOMIE PATHOLOGIE
<b>DURAND</b> Karine	BIOLOGIE CELLULAIRE
<b>ESCLAIRE</b> Françoise	BIOLOGIE CELLULAIRE
<b>HANTZ</b> Sébastien	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
<b>JACQUES</b> Jérémie	GASTRO-ENTEROLOGIE ; HEPATOLOGIE
<b>JESUS</b> Pierre	NUTRITION
<b>LE GUYADER</b> Alexandre	CHIRURGIE THORACIQUE et CARDIOVASCULAIRE
<b>LERAT</b> Justine	O.R.L.
<b>LIA</b> Anne-Sophie	BIOCHIMIE et BIOLOGIE MOLECULAIRE

**RIZZO** David

HEMATOLOGIE

**TERRO** Faraj

BIOLOGIE CELLULAIRE

**WOILLARD** Jean-Baptiste

PHARMACOLOGIE FONDAMENTALE

**P.R.A.G.**

**GAUTIER** Sylvie

ANGLAIS

**PROFESSEUR DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE**

**DUMOITIER** Nathalie

(Responsable du département de Médecine Générale)

**MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE A MI-TEMPS DE MEDECINE GENERALE**

**HOUDARD** Gaëtan

(du 1<sup>er</sup> septembre 2019 au 31 août 2022)

**LAUCHET** Nadège

(du 1<sup>er</sup> septembre 2017 au 31 août 2020)

**PAUTOUT-GUILLAUME** Marie-Paule

(du 1<sup>er</sup> septembre 2018 au 31 août 2021)

**PROFESSEURS EMERITES**

**ALDIGIER** Jean-Claude

du 01.09.2018 au 31.08.2020

**BESSEDE** Jean-Pierre

du 01-09-2018 au 31-08-2020

**BUCHON** Daniel

du 01-09-2019 au 31-08-2021

**MERLE** Louis

du 01.09.2017 au 31.08.2019

**MOREAU** Jean-Jacques

du 01-09-2019 au 31-08-2020

**TREVES** Richard

du 01-09-2019 au 31-08-2021

**TUBIANA-MATHIEU** Nicole

du 01-09-2018 au 31-08-2020

**VALLAT** Jean-Michel

du 01.09.2019 au 31.08.2020

**VIROT** Patrice

du 01.09.2019 au 31.08.2020

# Assistants Hospitaliers Universitaires – Chefs de Clinique

---

Le 1<sup>er</sup> novembre 2019

## **ASSISTANTS HOSPITALIERS UNIVERSITAIRES**

<b>AUDITEAU</b> Emilie	EPIDEMIOLOGIE (CEBIMER)
<b>DAURIAT</b> Benjamin	HISTOLOGIE, EMBRIOLOGIE ET CYTOGENETIQUE
<b>DERBAL</b> Sophiane	CHIRURGIE ANATOMIE
<b>DOUCHEZ</b> Marie	ANESTHESIOLOGIE-REANIMATION
<b>DUPONT</b> Marine	HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE
<b>DUCHESNE</b> Mathilde	ANATOMIE et CYTOLOGIE PATHOLOGIQUES
<b>DURIEUX</b> Marie-Fleur	PARASITOLOGIE
<b>GUYOT</b> Anne	LABORATOIRE ANAPATHOLOGIE
<b>HERMINEAUD</b> Bertrand	LABORATOIRE ANAPATHOLOGIE
<b>HUMMEL</b> Marie	ANESTHESIOLOGIE-REANIMATION
<b>LEFEBVRE</b> Cyrielle	ANESTHESIE REANIMATION
<b>PIHAN</b> Franck	ANESTHESIOLOGIE-REANIMATION
<b>RIahi</b> Edouard	MEDECINE NUCLEAIRE
<b>RIVAILLE</b> Thibaud	CHIRURGIE-ANATOMIE
<b>SANSON</b> Amandine	ANESTHESIE REANIMATION
<b>TCHU HOI NGNO</b> Princia	BIOPHYSIQUE ET MEDECINE NUCLEAIRE

## **CHEFS DE CLINIQUE - ASSISTANTS DES HOPITAUX**

<b>ALBOUYS</b> Jérémie	HEPATO GASTRO ENTEROLOGIE
<b>ARMENDARIZ-BARRIGA</b> Matéo	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE
<b>AUBLANC</b> Mathilde	GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE
<b>BAÏSSE</b> Arthur	REANIMATION POLYVALENTE
<b>BEEHARRY</b> Adil	CARDIOLOGIE
<b>BLOSSIER</b> Jean-David	CHIRURGIE THORACIQUE et CARDIOVASCULAIRE
<b>BOSETTI</b> Anaïs	GERIATRIE et BIOLOGIE du VIEILLISSEMENT
<b>BRISSET</b> Josselin	MALADIES INFECTIEUSES ET TROPICALES
<b>CHAUVET</b> Romain	CHIRURGIE VASCULAIRE
<b>CISSE</b> Fatou	PSYCHIATRIE

<b>COMPAGNAT</b> Maxence	MEDECINE PHYSIQUE et de READAPTATION
<b>DE POUILLY-LACHATRE</b> Anaïs	RHUMATOLOGIE
<b>DESCHAMPS</b> Nathalie	NEUROLOGIE
<b>DESVAUX</b> Edouard	MEDECINE GERIATRIQUE
<b>DUVAL</b> Marion	NEPHROLOGIE
<b>EL OUAFI</b> Zhour	NEPHROLOGIE
<b>FAURE</b> Bertrand	PSYCHIATRIE d'ADULTES
<b>FAYEMENDY</b> Charlotte	RADIOLOGIE et IMAGERIE MEDICALE
<b>FROGET</b> Rachel	CENTRE D'INVESTIGATION CLINIQUE (pédiatrie)
<b>GEYL</b> Sophie	GASTROENTEROLOGIE
<b>GHANEM</b> Khaled	ORL
<b>GILBERT</b> Guillaume	REANIMATION POLYVALENTE
<b>GUTTIEREZ</b> Blandine	MALADIES INFECTIEUSES
<b>HANGARD</b> Pauline	PEDIATRIE
<b>HARDY</b> Jérémy	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE
<b>HESSAS-EBELY</b> Miassa	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE
<b>KRETZSCHMAR</b> Tristan	PSYCHIATRE d'ADULTES
<b>LACOSTE</b> Marie	MALADIES INFECTIEUSES
<b>LAFON</b> Thomas	MEDECINE d'URGENCE
<b>LAHMADI</b> Sanae	NEUROLOGIE
<b>LALOZE</b> Jérôme	CHIRURGIE PLASTIQUE
<b>LEGROS</b> Maxime	GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE
<b>LEHMANN</b> Lauriane	GASTROENTEROLOGIE
<b>MAURIANGE TURPIN</b> Gladys	RADIOTHERAPIE
<b>MEUNIER</b> Amélie	ORL
<b>MICLE</b> Liviu-Ionut	CHIRURGIE INFANTILE
<b>MOWENDABEKA</b> Audrey	PEDIATRIE
<b>ORLIAC</b> Hélène	RADIOTHERAPIE
<b>PARREAU</b> Simon	MEDECINE INTERNE ET POLYCLINIQUE
<b>PELETTE</b> Romain	CHIRURGIE UROLOGIE et ANDROLOGIE
<b>PEYRAMAURE</b> Clémentine	ONCOLOGIE MEDICALE
<b>PLAS</b> Camille	MEDECINE INTERNE B

**QUILBE** Sébastien

OPHTALMOLOGIE

**SIMONNEAU** Yannick

PNEUMOLOGIE

**SURGE** Jules

NEUROLOGIE

**TRICARD** Jérémy

CHIRURGIE THORACIQUE et CARDIOVASCULAIRE  
MEDECINE VASCULAIRE

**VAIDIE** Julien

HEMATOLOGIE CLINIQUE

**VERLEY** Jean-Baptiste

PSYCHIATRIE ENFANT ADOLESCENT

**VIDAL** Thomas

OPHTALMOLOGIE

**CHEF DE CLINIQUE – MEDECINE GENERALE**

**BERTRAND** Adeline

**SEVE** Léa

**PRATICIEN HOSPITALIER UNIVERSITAIRE**

**MATHIEU** Pierre-Alain CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE et TRAUMATOLOGIQUE

*C'est perdre la vie que de l'acheter par trop de soucis*

**Shakespeare**

## Remerciements

---

### **A notre Maitre et Président du jury,**

Monsieur le Professeur AUBARD,  
Professeur des Universités de Gynécologie-Obstétrique,  
Responsable de service.

*Je vous remercie d'avoir accepté la présidence de cette thèse.*

*Votre enseignement tout au long de mon internat m'a été précieux. J'espère avoir été à la hauteur du contentement et de la satisfaction que je vous dois.*

*Soyez assuré de ma reconnaissance et de mon profond respect.*

### **A notre Maitre et Juge,**

Madame le Professeur YARDIN,  
Professeur des Universités de Cytologie et Histologie,  
Responsable de service,

*Je vous remercie d'avoir accepté de juger cette thèse.*

*Vos remarques au staff du CPDPN nous sont toujours précieuses.*

*Soyez assuré de ma reconnaissance et de mon profond respect.*

### **A notre Maitre et Juge,**

Monsieur le Professeur GUIGONIS,  
Professeur des Universités de Pédiatrie,  
Responsable de service.

*Je vous remercie d'avoir accepté de juger cette thèse. Avoir un imminent professeur de pédiatrie au sein de mon jury de thèse me paraissait essentiel.*

*Soyez assuré de ma reconnaissance et de mon profond respect.*



**A notre Maitre et Directrice de Thèse,**

Madame le Docteur COSTE MAZEAU,

Médecin des hôpitaux.

*Je te remercie d'avoir accepté d'encadrer ce travail. Merci pour ta patience et ton implication que ce soit pour mon mémoire d'échographie ou cette thèse. Merci pour ta rigueur que tu m'as inculquée, que ce soit en salle de naissance ou en échographie obstétricale (promis j'essaye toujours d'avoir le corps calleux !). Je te remercie pour la confiance que tu m'as apportée pendant mon internat. Je te suis extrêmement reconnaissante de m'avoir permis de pratiquer et d'assister aux gestes de médecine fœtale qui me passionnent.*

*Sois assurée de ma reconnaissance et de mon profond respect.*

**A notre Maitre et Membre Invité,**

Madame le Docteur MARTIN,

Médecin des hôpitaux.

*Je te remercie d'avoir accepté d'être dans mon jury de thèse. Merci de m'avoir donné le goût à l'échographie obstétricale et de m'avoir donné confiance dans cette discipline. J'admire ton travail de fœtopathologie dont j'aurais tant aimé avoir l'occasion d'approcher de plus près.*

*Sois assurée de ma reconnaissance et de mon profond respect.*

## **A ma famille**

A mes parents, vous avez toujours été derrière moi et m'avez toujours soutenue, dans les moments faciles ou difficiles. J'espère que je serais à la hauteur comme vous l'êtes en tant que médecin. Vous êtes mes modèles et soyez sûrs que j'aurai toujours besoin de vos conseils aguerris. Merci mille fois pour tout ce que vous m'avez apporté.

A Sylvain, Stéphane, Angélique, Sophie, Louis et Mathys, merci d'être là aujourd'hui près de moi pour ce moment si particulier. Merci pour toutes les rigolades (malgré les disputes classiques de frères et sœur ...) qu'on a pu avoir, pour tous ces moments passés en famille (qui va aller en s'agrandissant) et tous les moments qui restent à venir.

A ma grand-mère, toujours rationnelle avec ce que j'entreprends. Merci pour ton soutien inconditionnel, merci pour toute ton aide. J'essayerais d'être l'obstétricienne que tu aurais aimé l'être !

A mon oncle Francis et à mes cousines, Caroline et Marie. A Jean-Louis.

A Patrick, Fanou, Audrey, Emilien et Alban, merci pour votre soutien tout au long de mon internat. Je suis extrêmement touchée que vous soyez là en ce jour si important pour moi et je suis ravie de le partager avec vous.

A Fabien, j'ai tellement de choses à dire que cela serait bien trop long... Tu es tout pour moi : mon meilleur ami, mon Amour et bientôt le père de notre pépette. J'ai hâte de poursuivre cette aventure qui est la vie à tes côtés. Nous avons encore tellement de choses à faire ! Je n'aurais pas assez de mots pour te remercier pour tout ton accompagnement et tes encouragements apportés au cours de ce travail de thèse... Je t'aime.

A mon parrain et ma marraine, de m'avoir accompagnée pendant toutes ces années.

## **A mes amis**

De toujours : Clément et Claire, Charlotte, Laura. On se connaît depuis tellement longtemps... On s'est toujours suivi et soutenu les uns, les autres. On s'est vu grandir mutuellement. Je suis très heureuse de vous avoir auprès de moi encore aujourd'hui... et c'est loin d'être fini !!

De presque toujours : Blanblan, Floflo et Ju. Mon noyau dur de Montpellier. Ça fait maintenant quasi 10 ans qu'on se connaît et qu'on se suit. J'aime tellement nos escapades ! Je suis si heureuse de vous avoir à mes côtés et ce n'est pas près de se terminer !!

A Marjolaine, même si nos chemins se sont séparés, la P1 ça soude !! Qu'est-ce qu'on a pu rigoler... et ce n'était que le début !

Éline et Nicolas, grâce à (à cause de ?) vous, j'ai choisi Limoges. J'ai pu ainsi faire ce que je voulais : devenir gynécologue obstétricienne. Je vous en remercie. Vous ne vous rendez peut-être pas compte à quel point vous y êtes pour quelque chose !

Aux copains de Toulouse : ça y est les gars ça sent vraiment la fin !!! Merci pour toutes ces soirées toulousaines et tous les bons moments passés avec vous !! Spéciale dédicace à Aurore et Paul. J'espère que nous ferons d'autres beaux voyages ensemble.

### **A mes collègues**

A mes anciens chefs de cliniques : Chrystelle et François : je n'aurais pu rêver mieux comme chefs de clinique, toujours à l'écoute, disponibles, bienveillants, soucieux de nous faire grandir ! Et c'est réussi ...

Michèle (ta bonne humeur et ton optimisme sont un régal au quotidien, merci de m'avoir poussée à passer le DIU d'échographie avant l'heure !), Nathalie (t'es notre Maman à tous, merci pour ta gentillesse, ta disponibilité, ta franchise !), Maud (j'adore ton franc parler, ta spontanéité), Maxime (merci pour cette merveilleuse page d'accueil sur ma session que je n'arrive pas à supprimer...), Flavie (ma coéquipière pour faire les 400 coups aux anesthésistes), Bibi (et ta douceur !).

A ma chère co interne Camille, cet internat n'aurait pas été le même sans toi ! Je me souviendrai de nos débuts à l'HME ensemble, des CNGOF aux 4 coins de la France, des cochons de Clermont... Mais aussi merci à Nadia pour toutes tes expressions bordelaises, à Manon (l'autre moi), Clémence (notre végé préférée), Sami, Salwa, Camille R, Amaury, France et tous les plus jeunes que je connais moins.

A mes gynéco med préférées : Alix et Ariane (vous m'avez appris à aimer Sézanne !! Non calmez-vous c'est une blague...), Léonor (j'adore ta zenitude), Marine (la warrior des urgences !).

A mon ortho préféré : Adrien. Mon tout premier co interne ! Ussel, on s'en souviendra :) Tu as fait un bon bout de chemin avec ta petite famille. Je vous souhaite que du bonheur avec Émilie et Gaston !

A tous mes chefs que j'ai pu rencontrer au cours de mon internat, en commençant par Dr Seddik Chokairi (merci pour la confiance que vous m'avez apportée, vous avez accompagné mes premiers pas d'interne), à toute l'équipe du CH de Tulle (spéciale dédicace à François et la technique « un nœud un fil » et tant d'autres, à Etienne, Nicolas, Anne Marie et Jean Pierre). Merci à Aurore, Pauline, Carine, Cathy et toutes les autres de m'avoir appris les accouchements physio et moins physio !

Et enfin à toute l'équipe de l'HME en passant par le 1<sup>er</sup> étage avec toutes les sages-femmes et auxi (de salle de naissance, de grossesse pathologique, de maternité...) j'ai tellement appris auprès de vous ; en s'arrêtant par le bloc opératoire (mille merci pour votre patience et votre gentillesse) puis direct au 3<sup>e</sup> étage avec toutes les infirmières et aides-soignantes du service merci de m'avoir supportée pendant toutes ces années ! Sans oublier le rez-de-chaussée avec ma chère équipe du diagnostic anté natal (Véronique, Maryse, Sophie, Perrine, Nathalie, Delphine et nouvellement Mag) où je me plais tant... Et bien sûr, merci à tous les chefs de l'HME de m'avoir fait progresser au cours de cet internat ! Je n'oublie pas nos chers anesth avec qui on a tant rigolé...

Spéciale dédicace à Cyrille, sans toi cette thèse serait vide de statistique... et n'aurait pas beaucoup de sens !

Merci à Dr Bourthoumieu d'avoir pris le temps de relire et corriger une partie de ma thèse.

Merci enfin à toute l'équipe de Brive (qui m'aura vu grossir de jour en jour) pour votre bienveillance. Merci à mes co-internes (Antoine, Vincent et Christina) de se soucier de mon confort fessier...

Spéciale pensée pour Claire, meilleure secrétaire de tout l'univers !!

Je tiens également à remercier tous les parents qui ont accepté de participer à cette étude et qui ont pris de leur temps pour répondre si rigoureusement aux questionnaires. Sans vous, cette thèse n'aurait pas pu être complète. Soyez certains de toute ma reconnaissance.

## Droits d'auteurs

---

Cette création est mise à disposition selon le Contrat :

« **Attribution-Pas d'Utilisation Commerciale-Pas de modification 3.0 France** »

disponible en ligne : <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/fr/>



# Table des matières

---

I. Liste des abréviations.....	20
II. Introduction.....	21
III. Rappel physiopathologique.....	24
III.1. Physiopathologie d'une hyperclarté nucale.....	25
III.2. Analyse génétique réalisée dans le cadre d'une hyperclarté nucale.....	26
III.2.1. Caryotype.....	26
III.2.2. FISH.....	27
III.2.3. ACPA.....	27
III.2.4. Examens génétiques et clarté nucale.....	28
IV. Matériel et méthodes.....	30
IV.1. Population.....	30
IV.1.1. Critères d'inclusion.....	30
IV.1.2. Critères d'exclusion.....	30
IV.1.3. Recueil de données maternelles.....	31
IV.1.4. Recueil de données néo natales.....	32
IV.1.5. Organisation du suivi.....	34
IV.2. Objectifs et critères de jugement.....	34
IV.2.1. Objectif principal.....	34
IV.2.2. Objectifs secondaires.....	35
IV.3. Analyse statistique.....	35
IV.3.1. Calcul de la taille de l'étude.....	35
IV.3.2. Méthode statistique.....	35
V. Résultats.....	37
V.1. Description générale.....	37
V.1.1. Population générale.....	37
V.1.2. Données concernant les marqueurs hormonaux.....	39
V.1.3. Données concernant les prélèvements invasifs.....	40
V.2. Critères de jugements principaux.....	40
V.2.1. Hyperclarté nucale et anomalies échographiques.....	40
V.2.2. Hyperclarté nucale et anomalies chromosomiques.....	42
V.2.3. Hyperclarté nucale et anomalie génétique.....	44
V.3. Résultats concernant les critères de jugements secondaires.....	45
V.3.1. Données concernant les issues de grossesses.....	45
V.3.2. Données concernant les nouveau-nés.....	46
V.3.3. Données concernant les anomalies morphologiques, chromosomiques et génétiques découvertes en post natal.....	47
V.3.4. Données concernant les causes infectieuses.....	48
V.4. Valeur seuil d'hyperclarté nucale à risque d'une anomalie morphologique.....	48
V.5. Valeur seuil d'hyperclarté nucale à risque d'anomalie chromosomique.....	49
V.6. Résultats comparatifs entre hyperclarté nucale $< 3,5\text{mm}$ et $\geq 3,5\text{ mm}$ .....	50
V.6.1. Résultats sur le développement psychomoteur des enfants à caryotype normal.....	55
V.6.1.1. Description générale de la cohorte.....	55

V.6.1.2. Résultats questionnaire ASQ 3 <sup>e</sup> version : enfants de 0 à 5 ans .....	57
V.6.1.3. Résultats questionnaire PEDS : enfants de 6 ans et plus.....	57
V.7. Résumé du devenir des fœtus à caryotype normal .....	57
VI. Discussion.....	58
VII. Conclusion .....	65
VIII. Annexes .....	66
IX. Table des tableaux.....	96
X. Références bibliographiques .....	97
Serment d’Hippocrate.....	101

## I. Liste des abréviations

---

ACPA : analyse par puce à ADN  
ASQ-3 : Age Stage Questionnaire 3e version  
AUC : aire sous la courbe  
BIP : diamètre bipariétal  
BétaHCG : BétaHormonChorionicGonadotropin  
CN : clarté nucale  
CNV : Copy Number Variant  
CPDPN : centre pluridisciplinaire diagnostic pré natal  
DPNI : Diagnostic Prénatal Non Invasif  
DS : déviation standard  
FCS fausse couche spontanée  
IMG : interruption médicale de grossesse  
FIV : fécondation in vitro  
HCG : HormonChorionicGonadotropin  
LCC : longueur cranio caudale  
LF : longueur fémorale  
MFIU : mort foétale in utero  
NN : nouveau-né  
OR : odd ratio  
PA : périmètre abdominal  
PAPP-A : Pregnancy-Associated Plasma Protein A  
PEDS : Parent's Evaluation Development Status  
SA : semaine d'aménorrhée  
VOUS : Variant Of Unknow Significance



## II. Introduction

En France, trois échographies sont classiquement proposées lors du suivi d'une grossesse : la première à 12 semaines d'aménorrhées (SA) (ou 3<sup>e</sup> mois), puis à 22 SA (ou 5<sup>e</sup> mois) et la dernière à 32 SA (ou 7<sup>e</sup> mois). Ainsi à 12 SA, la localisation de la grossesse, le nombre de fœtus et certaines biométries (comme les mesures du diamètre bipariétal = BIP, de la longueur fémorale = LF, de la longueur cranio caudale = LCC et enfin de l'épaisseur de la nuque fœtale = CN) sont relevées.

Les hyperclartés nucales, définies comme une mesure de la clarté nucale supérieure au 95<sup>ème</sup> percentile selon la courbe de Nicolaïdes (*Figure 1*), sont en premier lieu évocatrices d'anomalies chromosomiques (1). Les anomalies les plus fréquemment rencontrées sont les trisomies 21, 18, 13 et les monosomies X. Toutes ces aneuploïdies concernent 69% des fœtus quand la nuque est supérieure à 3mm (2).

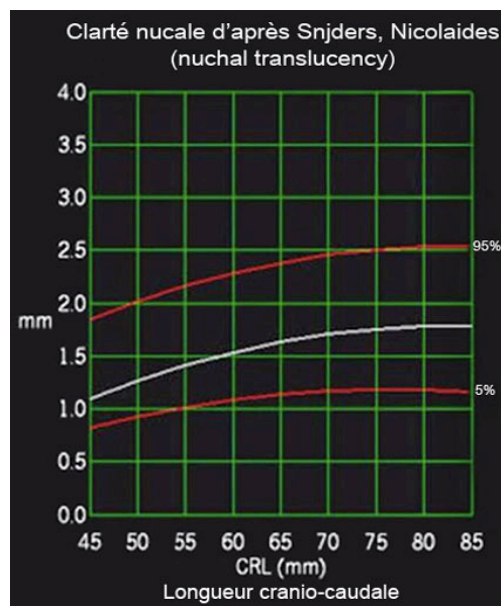
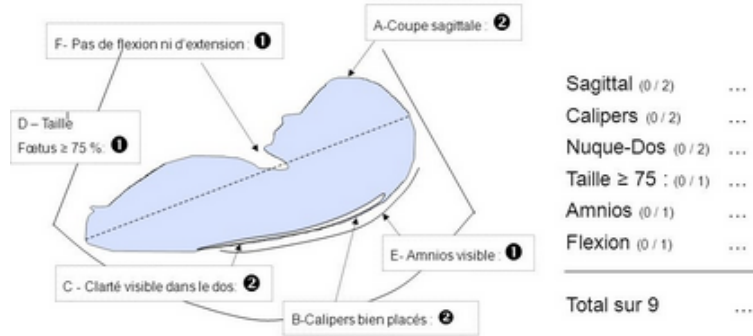


Figure 1 : courbe de Nicolaïdes

A la suite de cette échographie, il est proposé la réalisation d'un dépistage de la trisomie 21 effectué par prélèvement sanguin maternel optimalement entre 11 et 14 SA. Plusieurs éléments sont pris en compte pour le calcul du risque de trisomie 21 : l'origine maternelle, l'âge maternel, l'antécédent de trisomie 21, l'existence d'un diabète antérieur à la grossesse, la consommation tabagique, si la grossesse est issue d'une FIV ou d'un don d'ovocyte, les mesures de la nuque (si score de Herman (*Figure 2*) supérieur ou égal à 4), de la longueur cranio caudale et enfin les marqueurs maternels hormonaux sanguins (bêtaHCG et PAPP-A jusqu'à 14 SA et HCG et alphafoetoprotéine après 14 SA).



Pour calcul risque intégré: 0-3 : insuffisant, 4-7: acceptable, 8-9:excellent

Herman A. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998 ;12 :398-403

Figure 2 : score de Herman

Le résultat est rendu en niveau de risque de trisomie 21 : risque faible (entre 1/1000 et 1/10000), risque intermédiaire (1/999 et 1/51) et risque élevé (supérieur à 1/50). Lorsque le risque est intermédiaire, il est alors proposé à la patiente de réaliser un deuxième prélèvement : le diagnostic prénatal non invasif (DPNI) qui recherche de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel.

En cas de nuque mesurée supérieure ou égale à 3,5 mm ou si la nuque est mesurée inférieure à 3,5mm avec un risque élevé de trisomie 21, il est proposé la réalisation d'un prélèvement invasif par biopsie de trophoblaste jusqu'à 14 SA ou par amniocentèse à partir de 15 SA. Cet examen a pour but d'étudier le caryotype (3) mais également de réaliser une analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) (4,5) pour les nuques supérieures ou égales à 3,5 mm.

En dehors de toute anomalie chromosomique, les hyperclartés nucales peuvent être également associées à différentes malformations (cardiaques, osseuses...) ou à des syndromes génétiques (Syndrome de Noonan par exemple).

Les hyperclartés nucales peuvent également être dues à une infection materno fœtale (parvovirus B19, cytomégalovirus) (6) et ont été décrites comme pouvant être associées à une augmentation du risque de morts fœtales in utero (MFIU) et de fausses couches tardives (7).

Ainsi dans ce contexte d'hyperclarté nucale, une surveillance échographique mensuelle est mise en place à partir de 18 SA comme recommandé par le collège national des gynécologues obstétriciens français paru en 2002 (8,9).

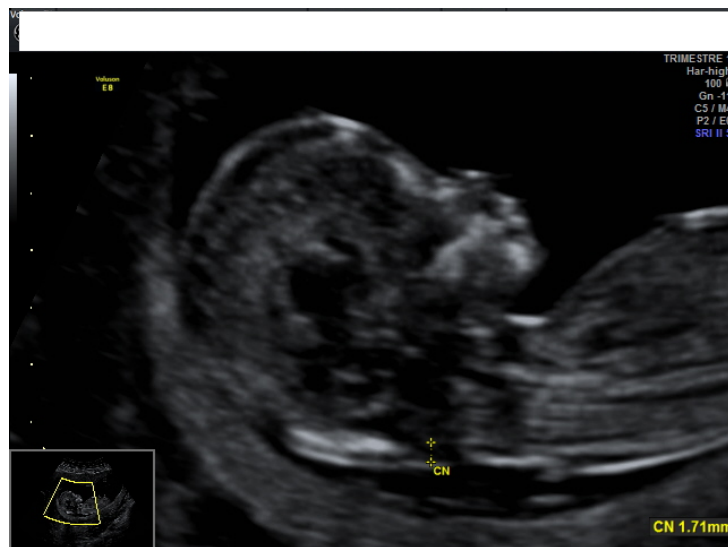
Par ailleurs, le devenir du développement psychomoteur des enfants ayant eu une hyperclarté nucale sans anomalie chromosomique associée n'est pas bien établi (10,11).

L'objectif principal de notre étude est d'évaluer les malformations échographiques, les anomalies chromosomiques et syndromiques dépistées en anténatal chez les fœtus ayant eu une hyperclarté nucale découverte à l'échographie du premier trimestre.

### III. Rappel physiopathologique

Jusqu'à 12 SA, le tissu sous-cutané fœtal est constitué d'un tissu conjonctif lâche contenant des cellules mésenchymateuses dans une matrice extracellulaire abondante riche en acide hyaluronique et peu de fibres qui sont fines et courtes. Par la suite ces dernières s'isolent les unes des autres puis s'organisent en trousseaux à partir de 12 SA pour former le derme et l'hypoderme.

Ce tissu conjonctif lâche composé de collagène de type I, III, V et VI est visible à l'échographie sous forme d'une clarté nucale dès 7 SA (*Figure 3*). Ces cellules mésenchymateuses sont à l'origine des fibrocytes, des fibroblastes, des adipocytes, et des parois vasculaires. Les vaisseaux se forment à partir de 6 SA au-dessous du derme, à la jonction entre le derme et l'hypoderme puis des collatérales pénètrent le derme sur toute sa hauteur. Les vaisseaux lymphatiques dérivent du système veineux préexistant par un mécanisme de vasculogénèse puis perdent leurs connections avec le système veineux. Ils n'apparaissent pas avant la cinquième semaine d'aménorrhée. À la fin de cette cinquième semaine, se mettent en place les sacs lymphatiques jugulaires qui drainent les fluides des espaces tissulaires des membres supérieurs, de la partie supérieure du tronc, de la tête et du cou. Ces sacs lymphatiques vont ensuite s'organiser en ganglions lymphatiques et système collecteur qui vont se connecter à la veine jugulaire interne après 10 SA.



*Figure 3 : nuque fœtale normale*

La mesure de la clarté nucale doit être réalisée lorsque l'embryon mesure entre 45 et 84 mm de longueur cranio caudale. Un score de Herman inférieur à 4, calculé selon certains critères échographiques, ne permet pas d'utiliser la valeur de la nuque pour le calcul de risque de la

trisomie 21. Le percentile de la nuque évolue selon la longueur cranio caudale du fœtus, selon la courbe de référence de Nicolaidis. Une nuque supérieure au 95<sup>e</sup> percentile est considérée comme anormale (Figure 4). Une nuque supérieure ou égale à 3,5 mm est au 99<sup>e</sup> percentile quelque-soit la longueur cranio caudale.

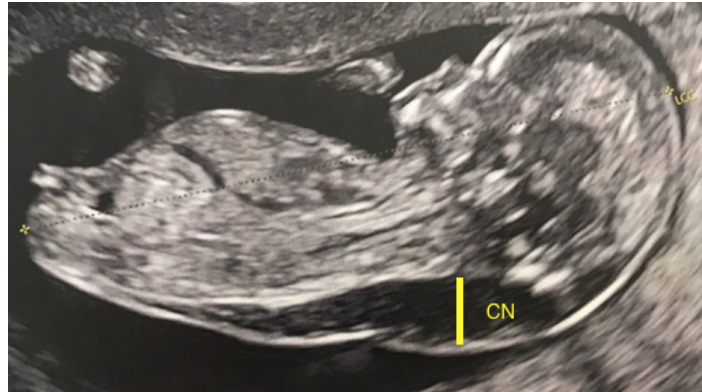


Figure 4 : fœtus ayant une hyperclarté nucale

### III.1. Physiopathologie d'une hyperclarté nucale

Les mécanismes physiopathologiques de la survenue d'une hyperclarté nucale ne sont pas bien connus et peu de travaux se sont intéressés aux corrélations anatomo-cliniques pour comprendre son impact physiopathologique. Trois hypothèses ressortent d'une étude réalisée par L'herminé-Coulomb (12). Le premier mécanisme serait une anomalie du développement des vaisseaux lymphatiques de la région cervicale. Il existerait une anomalie initiale de la lymphangiogenèse avec un défaut du remodelage des sacs lymphatiques jugulaires primitifs aboutissant à une distension de ces sacs. Avec la mise en place du remodelage des sacs jugulaires lymphatiques, l'excès de liquide intramésenchymateux est drainé dans les collecteurs lymphatiques puis dans la circulation générale, expliquant le caractère transitoire de l'hyperclarté nucale. En cas de non-reconnexion au système veineux, la distension des sacs lymphatiques s'accroît et serait à l'origine d'un hygroma kystique.

La deuxième hypothèse serait une anomalie de la matrice extracellulaire observée dans certaines ostéochondrodysplasies où il existe une mutation de gènes codant pour des molécules de la matrice extracellulaire comme par exemple dans l'achondrogenèse de type II ou l'ostéogenèse imparfaite.

Enfin, la dernière hypothèse serait un mécanisme d'origine circulatoire. L'hyperclarté nucale serait l'équivalent d'une défaillance cardiaque droite transitoire. Les résistances étant encore élevées au niveau de la vascularisation placentaire et l'absence de fonction rénale fœtale au premier trimestre, toute anomalie cardiaque au premier trimestre, même minime, pourrait

entraîner une insuffisance cardiaque précoce et un œdème de la nuque. Dans la littérature, les cardiopathies associées à une nuque épaisse avec un caryotype normal sont de types très variés et il ne semble pas y avoir d'association particulière entre un type de cardiopathie et l'hyperclarté nucale.

Il est aussi observé une hyperclarté nucale dans les ostéochondrodysplasies à côtes courtes, probablement aussi en rapport avec une compression veineuse et lymphatique secondaire au thorax étroit. Un dernier mécanisme suggère une anomalie du drainage lymphatique à l'origine de l'hyperclarté nucale dans les séquences d'akinésie fœtale et les maladies neuromusculaires.

### **III.2. Analyse génétique réalisée dans le cadre d'une hyperclarté nucale**

En prénatal, les examens de cytogénétique ne peuvent être réalisés qu'après avoir recueilli le consentement de la patiente. Le diagnostic prénatal est réalisé sur cellules fœtales après un prélèvement invasif qui peut être de deux types : la biopsie de trophoblaste jusqu'à 14 SA, ou bien l'amniocentèse à partir de 15 SA.

Les examens de cytogénétique permettent d'analyser le matériel génétique (ADN, noyaux ou chromosomes) du fœtus à l'aide de plusieurs méthodes d'analyse qui peuvent être le caryotype, l'hybridation *in situ* (FISH) et/ou l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA).

#### **III.2.1. Caryotype**

Le caryotype est une méthode d'analyse permettant une étude globale du génome lorsqu'il est sous forme de chromosomes.

Cette analyse nécessite au préalable une culture cellulaire et un blocage des divisions cellulaires au stade de métaphase où l'ADN est sous forme de chromosomes analysables.

Le caryotype permet de mettre en évidence des remaniements chromosomiques équilibrés (translocations, insertions et inversions) et/ou déséquilibrés (délétions, monosomies, trisomies, duplications, remaniements complexes).

En raison de cette culture cellulaire, les délais de rendu des résultats d'un caryotype sont longs (15 à 21 jours) par rapport à ceux de la FISH sur noyaux interphasiques (2 jours).

La résolution moyenne du caryotype est de 5 à 10 millions de paires de bases (soit 5 à 10 mégabases (Mb) ce qui correspond à une bande chromosomique) et constitue la limite essentielle du caryotype. En effet, il n'est pas possible de visualiser les remaniements chromosomiques cryptiques inférieurs à 5 - 10 Mb.

Par ailleurs, certains remaniements chromosomiques restent difficiles à caractériser et nécessitent des méthodes d'analyse complémentaires comme la FISH et l'ACPA.

### **III.2.2. FISH**

La FISH ou hybridation in situ fluorescente utilise des sondes fluorescentes qui s'hybrident sur des séquences complémentaires au niveau de l'ADN de cellules en métaphase (chromosomes) ou en interphase (noyaux interphasiques). Il existe plusieurs types de sondes : les sondes centromériques qui hybrident les séquences répétées des centromères, les sondes locus spécifiques qui hybrident un gène ou une région spécifique du génome et les sondes de peinture chromosomique qui hybrident un chromosome dans sa totalité.

Comme le caryotype, la FISH sur chromosomes métaphasiques permet de détecter des remaniements chromosomiques équilibrés et/ou déséquilibrés. Cependant, contrairement au caryotype, elle ne permet pas une étude globale du génome. L'analyse par FISH est ciblée et orientée soit par la clinique (suspicion d'aneuploïdie) ou bien par la cytogénétique (caractérisation d'une anomalie chromosomique observée au caryotype).

Dans le cadre du diagnostic prénatal, la FISH sur noyaux interphasiques est fréquemment prescrite pour rechercher les aneuploïdies les plus fréquentes (trisomies 18, 13, 21 et anomalies de nombre des chromosomes sexuels X et Y) et certaines microdélétions, comme la microdélétion en 22q11.2 responsable du syndrome de DiGeorge.

La FISH sur noyaux interphasiques peut être utilisée sur des cellules non cultivées permettant de rendre un résultat en 48 heures, avantage considérable de cette technique par rapport au caryotype.

Par ailleurs, elle présente un second avantage qui est sa meilleure résolution (200 000 paires de bases ou 200 kilobases (Kb)) permettant de diagnostiquer des remaniements cryptiques non visibles au caryotype (microdélétion, microduplication...).

### **III.2.3. ACPA**

L'ACPA ou analyse chromosomique sur puce à ADN, permet une analyse globale du génome à un haut niveau de résolution jusqu'à 1000 fois supérieur à celui du caryotype (résolution de 1 Kb à 1 Mb).

Il existe deux types d'ACPA : la CGH (Comparative Genomic Hybridization) sur puce (ou CGH array) et les puces SNPs. La CGH array est la méthode la plus utilisée sur le territoire français.

La CGH array correspond à la comparaison de l'hybridation du génome d'un patient et celle d'un témoin à des oligonucléotides fixés sur une lame (puce à oligonucléotides). Plusieurs

milliers d'oligonucléotides sont déposés sur une lame. Plus le nombre d'oligonucléotides est élevé, plus la résolution est importante. En pratique, les puces utilisées en diagnostic comportent 60 000 oligonucléotides associés généralement à une résolution minimale de 200 Kb. Ces oligonucléotides sont des séquences de 50 à 60 paires de bases répartis sur l'ensemble du génome permettant de réaliser une analyse pangénomique.

La CGH array ne permet de détecter que des déséquilibres génomiques de type perte ou gain de matériel chromosomique (délétion, duplication). Ces gains et ces pertes constituent des variations du nombre de copies appelées CNV (copy number variants).

Contrairement au caryotype, elle ne permet pas de détecter les remaniements chromosomiques équilibrés (tels que les translocations ou les inversions), les triploïdies et les mosaïques inférieures à 50% (c'est-à-dire une anomalie chromosomique présente dans moins de 50% des cellules)

Les CNVs détectées sont classés en plusieurs sous types : CNVs pathogènes (perte ou gain chromosomique entraînant des anomalies phénotypiques, de développement), CNVs bénins (non délétères pour l'individu porteur) et CNVs appelés « VOUS » (Variation Of Uncertain Significance ou variant de signification incertaine) quand l'impact clinique de ces derniers n'est actuellement pas connu (le taux de ces VOUS varie entre 1,4% et 2,1%). De nombreuses bases de données sont disponibles pour aider à l'interprétation de ces CNV : OMIM, gene Review, DECIPHER, UCSC, DGV...

La CGH array est réalisée en moyenne en 7 à 21 jours.

Les puces SNP quant à elles, permettent d'évaluer une variation portant sur une seule paire de base mais n'ayant pas d'impact phénotypique. L'intérêt est de détecter en outre des anomalies cryptiques, des isodisomies uniparentales et des triploïdies.

L'ACPA est généralement prescrite en présence d'un syndrome polymalformatif, d'une clarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm, d'un retard de croissance intra utérin inférieur au 3<sup>e</sup> percentile précoce sans étiologie vasculaire et peut être discutée en cas de signe d'appel échographique ayant justifié un prélèvement invasif.

Elle permet de dépister environ 12% d'anomalies non visibles (cryptiques) au caryotype et qui peuvent être responsables de déficit intellectuel et/ou de malformations congénitales (13).

#### **III.2.4. Examens génétiques et clarté nucale**

En pratique, devant une clarté nucale augmentée, il est demandé une FISH sur noyaux interphasiques à la recherche d'une aneuploïdie ou d'une polyploïdie (résultat en 24 à 48



heures en moyenne) et un caryotype (résultat en 15 à 21 jours en moyenne) à la recherche de remaniements équilibrés et/ou déséquilibrés.

Si la FISH met en évidence une aneuploïdie, le caryotype est réalisé pour déterminer le mécanisme chromosomique nécessaire au conseil génétique afin de déterminer le risque de récurrence.

Si la FISH ne décèle pas d'anomalie, l'ACPA est réalisée à la recherche de pertes ou de gains chromosomiques (résultat en 8 à 21 jours en moyenne). Le caryotype et la FISH permettront de confirmer éventuellement les CNV. Le caryotype permettra en outre de déceler des anomalies en mosaïque (marqueurs surnuméraires en mosaïque) ou des remaniements chromosomiques équilibrés.

## IV. Matériel et méthodes

---

Notre étude a reçu l'accord du comité de protection des personnes d'Angers le 10 octobre 2019 sous le numéro d'enregistrement 19.08.16.59740 (2019/73). Un formulaire de non-opposition à l'étude a été adressé à toutes les patientes de l'étude.

### IV.1. Population

Nous avons réalisé une étude rétrospective et prospective, monocentrique à l'hôpital de la mère et de l'enfant (HME) de Limoges, au sein du centre pluridisciplinaire de diagnostic anténatal. Les patientes ont été incluses de janvier 2009 à décembre 2018.

#### IV.1.1. Critères d'inclusion

Étaient incluses dans cette étude les patientes :

- ayant une grossesse monofoetale ou gémellaire bichoriale biamniotique
- avec une clarté nucale supérieure au 95e percentile (selon courbe de Nicolaidis), mesurée entre 11 et 14 SA soit correspondant à une LCC entre 45 et 84mm
- âgées de plus de 18 ans

Pour l'analyse prospective, ont été incluses :

- les patientes dont l'enfant est né vivant avec un caryotype ou ACPA normal si réalisé en anténatal

#### IV.1.2. Critères d'exclusion

Les patientes ayant un des critères suivants étaient exclues :

- patiente mineure
- grossesse monochoriale biamniotique (ce type de chorionicité étant à risque de syndrome transfuseur-transfusé et pouvant se traduire précocement par une hyperclarté nucale) ou monochoriale monoamniotique, grossesse triple ou plus
- clarté nucale supérieure au 95e percentile découverte au-delà de 14 semaines d'aménorrhée

- clarté nucale inférieure au 95e percentile selon courbe de Nicolaidis avant 14 semaines d'aménorrhée (1er trimestre de grossesse)

Pour l'analyse prospective :

- toutes les patientes dont l'enfant est né vivant avec une anomalie du caryotype, de l'ACPA, ou un syndrome génétique découvert en post natal (retrouvé via l'étude des dossiers pédiatriques des enfants suivis en pédiatrie à l'hôpital mère enfant de Limoges).

#### **IV.1.3. Recueil de données maternelles**

Les données ont été recueillies à partir du logiciel Filemaker® de l'HME à Limoges.

Étaient recueillis pour chaque patiente :

- leur âge
- leur origine géographique
- leurs antécédents médicaux (maladie génétique chez la mère ou le père)
- la gestité/parité
- un antécédent de malformation fœtale et/ou d'hyperclarté nucale sur une précédente grossesse
- la consommation tabagique
- l'indice de masse corporelle (IMC)
- l'existence d'une consanguinité au sein du couple

Puis pour chaque grossesse, les critères relevés étaient :

- la date de début de grossesse
- le type de grossesse : monofoetale, gémellaire
- l'issue de la grossesse : interruption volontaire de grossesse, fausse couche spontanée, mort fœtale in utero, interruption médicale de grossesse ou né vivant
- le terme d'accouchement
- la voie d'accouchement : voie basse ou césarienne

Lors du déroulement de la grossesse, nous recherchions s'il était retrouvé une étiologie infectieuse (cytomégalovirus ou parvovirus B19).

Les données échographiques relevées étaient :

- la mesure de la clarté nucale et la longueur cranio caudale en millimètres
- la présence d'une nuque épaisse cloisonnée (hygroma kystique)
- la persistance d'une hyperclarté nucale au-delà du premier trimestre (nuque supérieure à 6 mm à 18 SA)
- l'existence de malformations organiques ainsi que le terme de diagnostic
- le type de malformations : anasarque (épanchement d'au moins 2 séreuses), cérébrale, faciale, pulmonaire, cardiaque, digestive, osseuse, génitale, appareil urinaire, extrémités, autres
- l'existence d'un retard de croissance intra utérin (estimation du poids fœtal inférieure au 3<sup>e</sup> percentile selon courbe du CFEF)
- anomalie de liquide amniotique : anamnios, oligoamnios, hydramnios

Les critères biologiques étudiés étaient :

- les valeurs du résultat de la trisomie 21 (qu'elles soient du 1<sup>er</sup> ou du 2<sup>e</sup> trimestre) ainsi que les marqueurs hormonaux maternels associés (bétaHCG, PAPP-A, alpha foetoprotéine, HCG)
- la réalisation d'un DPNI et son résultat
- la réalisation d'une biopsie de trophoblaste ou amniocentèse avec leurs résultats (FISH, caryotype, ACPA)

#### **IV.1.4. Recueil de données néo natales**

Les données des nouveaux nés étaient recueillies également via le logiciel FileMaker® et de façon rétrospective en ce qui concerne l'issue de la grossesse.

Pour chaque nouveau-né étaient recueillis :

- le terme de naissance
- le score d'Apgar à 3, 5 et 10 minutes
- le pH artériel ombilical ou les lactates à la naissance

- le poids à la naissance et le percentile correspondant selon la courbe Audipog
- le sexe de l'enfant
- le devenir des enfants pour ceux suivis à l'HME

De façon prospective, via un questionnaire parental, étaient recherchés :

- le mode de vie familial : parents en concubinage ou séparés
- le statut socio-économique parental
- le nombre de frères et sœurs et la position de l'enfant concerné dans la fratrie
- la langue parlée au domicile
- la découverte en post natal d'une malformation
- le développement psycho moteur des enfants ayant un caryotype normal et l'absence de syndrome génétique découvert en post natal : résultat du questionnaire Age and Stage Questionnaire 3<sup>e</sup> version (ASQ-3) (questionnaire adapté à l'âge jusqu'à 5 ans) et résultat du questionnaire Parent's Evaluation of Developmental Status (PEDS) pour les enfants âgés de 6 ans et plus.

Dans notre étude prospective, les parents étaient dans un premier temps, contactés par téléphone afin de leur exposer l'étude. Après leur accord oral, le questionnaire, une lettre d'information de l'étude pour les parents et une pour les enfants de plus de 6 ans étaient envoyées par courrier avec une enveloppe réponse pré timbrée. Si la réponse aux questionnaires n'était pas reçue dans le mois suivant l'appel, les parents étaient relancés par appel téléphonique.

Le questionnaire était adapté à l'âge et à remplir par les parents à domicile :

- l'ASQ : utilisé pour le dépistage entre 0 et 60 mois permet d'évaluer rapidement le développement des enfants de la naissance à 5 ans sur le plan communicatif, cognitif et moteur, à partir de questions renseignées par les parents. Chaque questionnaire contient 30 items développementaux divisés en 5 domaines : communication, motricité générale, motricité fine, résolution de problèmes et développement social et personnel. Une section supplémentaire concerne les inquiétudes parentales sur le développement. La cotation se fait sur une échelle avec 10 points si l'enfant réussit, 5 points s'il réussit parfois, 0 point si l'item n'est pas encore réussi. Le total donne une moyenne et une consultation est nécessaire si on se situe à deux DS au-dessous du seuil. Ce test a une sensibilité

entre 70% et 90% et une spécificité entre 76% et 91%. Le temps estimé pour la réponse au questionnaire est de 10 à 20 minutes.

- Le PEDS : utilisé pour les enfants de 6 ans et plus permet d'évaluer le développement et/ou les comportements des enfants et permet d'identifier les enfants à risque de problèmes de développement. Les items du test sont regroupés selon 9 domaines développementaux : fonctionnement cognitif global, langage expressif et articulation, langage réceptif, motricité fine, motricité globale, comportement, socio-émotionnel, soins personnels et école. La durée de remplissage pour les parents est de 2 à 5 minutes.

#### **IV.1.5. Organisation du suivi**

Lorsqu'une patiente présentait une nuque supérieure au 95<sup>e</sup> percentile lors de l'échographie du premier trimestre, il était organisé un suivi échographique mensuel à partir de 18 SA au sein du centre de diagnostic anténatal de Limoges ainsi qu'une échographie cardiaque fœtale vers 20/22 SA.

Lorsque la nuque était supérieure ou égale à 3,5 mm, il était directement proposé la réalisation d'un prélèvement invasif : biopsie de trophoblaste ou amniocentèse.

En fonction de la découverte d'anomalie échographique lors du suivi ou d'anomalie au niveau des marqueurs de dépistage de la trisomie 21, il était également proposé un prélèvement invasif.

En cas de découverte d'anomalie échographique, des examens complémentaires pouvaient être demandés comme une IRM fœtale.

Tous les enfants nés vivants ayant eu une hyperclarté nucale avaient une proposition de suivi pédiatrique à la naissance puis à 4 mois, 9 mois, 12 mois et 24 mois.

### **IV.2. Objectifs et critères de jugement**

#### **IV.2.1. Objectif principal**

L'objectif principal de l'étude était d'évaluer le nombre et le type de malformation organique, d'anomalie chromosomique ou génétique découvertes en anténatal.

## IV.2.2. Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires étaient :

- l'étude des issues des grossesses : interruption volontaire de grossesse, interruption médicale de grossesse, fausse couche spontanée (<14 SA), mort fœtale in utero (> 14 SA), né vivant, le nombre d'enfants nés prématurés (<37 SA) ou hypotrophes (<10<sup>ème</sup> p selon la courbe Audipog)
- l'étude des malformations découvertes en post natal avec le détail du type et du nombre
- l'étude des anomalies syndromiques découvertes en post natal
- la recherche d'une étiologie infectieuse pouvant expliquer l'hyperclarté nucale
- la détermination d'un seuil d'épaisseur de nuque au-delà duquel il est plus à risque de développer des malformations organiques ainsi qu'un seuil d'épaisseur de nuque plus à risque d'anomalies chromosomiques.
- l'étude du développement psycho moteur des enfants évalués via les questionnaires sus cités

## IV.3. Analyse statistique

### IV.3.1. Calcul de la taille de l'étude

Recueil rétrospectif exhaustif des participantes.

Étude descriptive de la population ne nécessitant pas de calcul du nombre de sujets nécessaires. Le nombre de sujets retenu correspond aux patientes répondant aux critères d'inclusion sur la période de recueil.

### IV.3.2. Méthode statistique

Les variables continues sont présentées sous forme de moyennes et d'écart types, les variables qualitatives sont exprimées en effectifs et pourcentages.

Les participantes sont décrites et comparées en fonction des critères principaux de jugement.

La comparaison de variables qualitatives entre deux groupes de patientes (hyperclarté nucale inférieure à 3,5mm et hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5mm) a été réalisée par des tests de Chi2 ou des tests exacts de Fisher en fonction des conditions d'application du test.

Le seuil de significativité  $p$  choisi pour l'ensemble des analyses statistiques est de 0,05.

Des courbes ROC ont été réalisées : nous avons considéré une AUC = 0,5 étant comme non significative, une faible preuve si  $0,5 < AUC \leq 0,7$ , une preuve modérée si  $0,7 < AUC \leq 0,9$ , une preuve forte si  $0,9 < AUC < 1$  et une preuve parfaitement exacte si AUC = 1.

L'analyse des résultats a été réalisée par le logiciel JMP® 14.3.0 de SAS® institute.



## V. Résultats

### V.1. Description générale

#### V.1.1. Population générale

Sur les 12952 patientes ayant eu une échographie du premier trimestre à l'hôpital mère enfant de Limoges entre 2009 et 2018, quatre cent trente-huit patientes ont été suivies pour hyperclarté nucale (3,4%).

Ont été incluses 398 patientes dans notre étude.

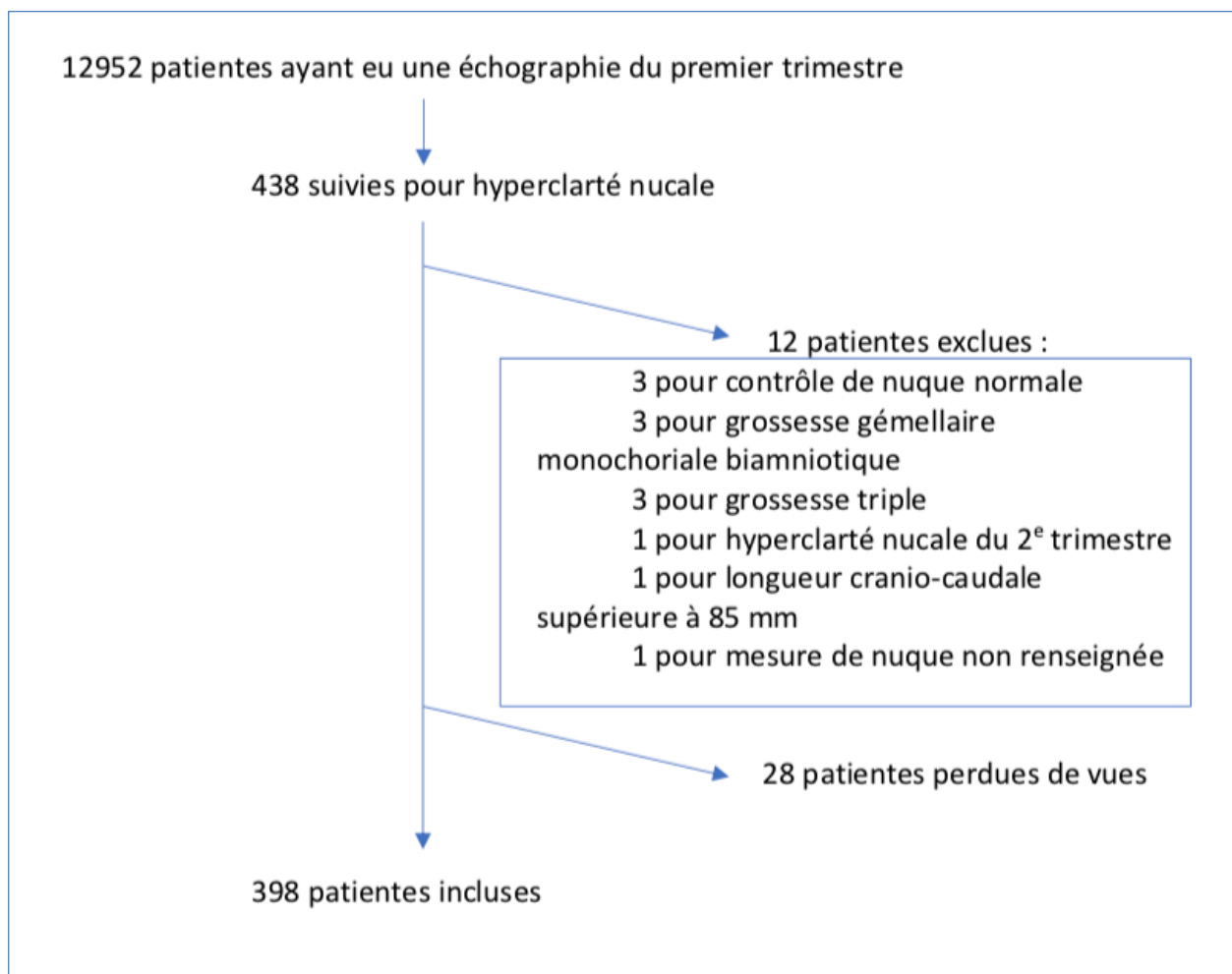


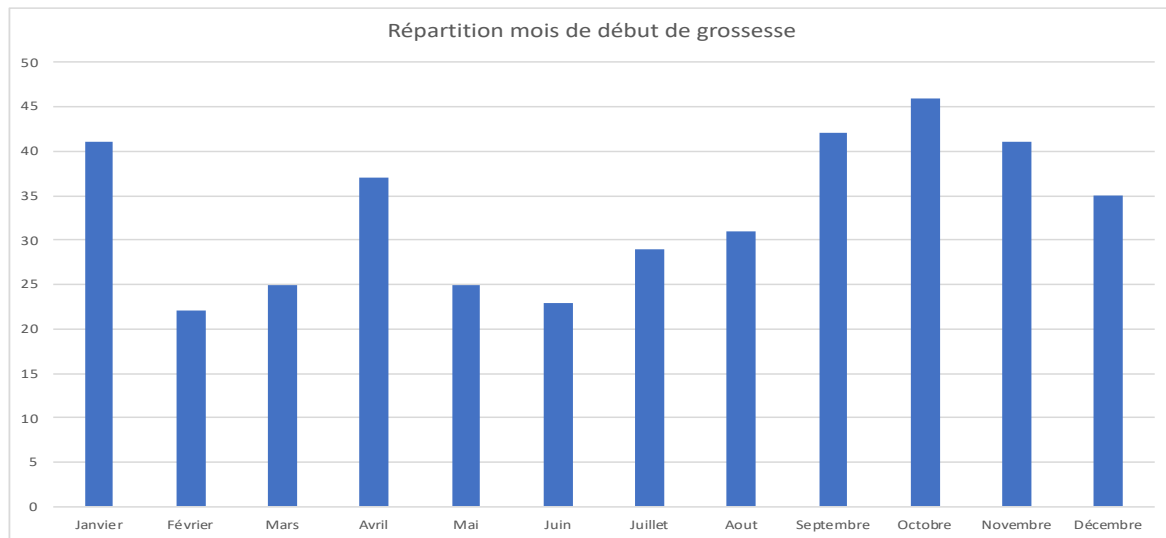
Figure 5 : Diagramme de flux d'inclusion des patientes

Les données démographiques des patientes sont décrites dans le *tableau 1*.

	Patientes total (n=398)	%
<b>Variables démographiques</b>		
<b>Âge maternel, années, (moy, DS)</b>	31 (5,76)	
<b>IMC (moy, DS)</b>	24 (4,82)	
<b>Origine géographique</b>		
Europe de l'Ouest	327	82,4
Europe de l'Est	11	2,8
Afrique du nord	14	3,5
Afrique	31	7,8
Asie	11	2,7
Amerique du sud	1	0,2
Antilles	3	0,7
<b>Consanguinité</b>		
Oui	10	2,5
Non	388	97,5
<b>Grossesse</b>		
Singleton	389	97,7
Gémellaire	9	2,3
<b>Parité</b>		
Nullipare	162	40,7
Multipare	236	59,3
<b>Tabac</b>		
Oui	82	20,6
Non	311	79,4
<b>Antécédents</b>		
<b>Hyperclarté nucale</b>		
Oui	11	3
Non	387	97
<b>Génétiques</b>		
Oui	36	9
Non	362	91
<b>Malformations</b>		
Oui	25	4
Non	373	96
<b>Données échographiques</b>		
Clarté nucale, mm (moy, DS, min-max)	4,46 (2,27) (2,1-20)	
Longueur cranio caudale, mm, (moy, DS)	62,38 (9,32)	
<b>Hygroma kystique</b>		
Oui	105	26,7
Non	288	73,3

*Tableau 1* : caractéristiques des patientes incluses

La répartition des hyperclartés nucales selon le mois de début de grossesse est décrite dans la *Figure 6* avec une légère prédominance en période automnale.



*Figure 6* : répartition des grossesses selon le mois de début de grossesse

### V.1.2. Données concernant les marqueurs hormonaux

Deux cent cinquante patientes ont réalisé le dépistage de la trisomie 21 : 232 ont réalisé les marqueurs du premier trimestre et 18 patientes ceux du 2<sup>e</sup> trimestre. Il n'y avait aucun résultat hormonal pathologique en ce qui concerne les marqueurs hormonaux du deuxième trimestre.

L'ensemble des résultats est présenté dans le *tableau 2*.

	Patientes total (n=250)	%
<b>Résultats HT21</b>		
<b>HT21 1er trimestre (n = 232)</b>		
HT21 1er trimestre <1/50	132	56,9
HT21 1er trimestre 1/51-1/1000	78	33,6
HT21 1er trimestre >1/1000	22	9,5
<b>Marqueurs hormonaux</b>		
bHCG, MoM, (moy, min-max)	1,4 (0,05-6,16)	
PAPP-A, MoM, (moy, min-max)	0,98 (0,17-4,06)	
bHCG ≥ 2,5 MoM	15	6,5
PAPP-A ≤ 0,25 MoM	4	1,7
<b>HT21 2e trimestre (n = 18)</b>		
HT21 2e trimestre < 1/50	10	55,5
HT21 2e trimestre 1/51-1/1000	5	27,8
HT21 2e trimestre >1/1000	3	16,7
<b>Marqueurs hormonaux</b>		
alfaFP, MoM, (moy, min-max)	0,89 (0,44-2,23)	
HCG, MoM, (moy, min-max)	1,01 (0,36-1,95)	

*Tableau 2* : résultats dépistage trisomie 21

### V.1.3. Données concernant les prélèvements invasifs

Trois cents quarante-six patientes ont bénéficié d'un prélèvement invasif : 188 ont eu une biopsie de trophoblaste et 158 une amniocentèse.

Toutes ont eu une première analyse par FISH puis caryotype et 86 ont eu une analyse supplémentaire par ACPA (avec un non rendu).

## V.2. Critères de jugements principaux

### V.2.1. Hyperclarté nucale et anomalies échographiques

Onze patientes (4,7%) avaient un antécédent d'hyperclarté nucale lors d'une précédente grossesse dont une qui était due à une trisomie 21. Parmi les patientes multipares, 18 soit 7,6% avaient un antécédent de malformation fœtale sur leurs précédentes grossesses (Tableau 3).

	Patientes total (n=18)
<b>Anomalies cérébrales</b>	
Kystes cérébraux	1
Astrocytomes cérébelleux	2
<b>Anomalies cardiaques</b>	
CIV	2
Coarctation de l'aorte	1
Anomalie valvulaire	1
Trouble du rythme	1
<b>Anomalie pulmonaire</b>	
Séquestration pulmonaire	1
<b>Anomalie digestive</b>	
Atrésie œsophage	1
<b>Anomalie des extrémités</b>	
Aplasia digitale unilatérale	1
Pied bot unilatéral	1
<b>Anomalie rénale</b>	
Pyélectasie	1
<b>Autre</b>	
Anasarque	1
Kyste cervical	1
Syndrome polymalformatif	3
Surdité	1

Tableau 3 : Antécédent de malformations fœtales

Dans notre cohorte, 91 patientes (22,9%) ont présenté une anomalie échographique fœtale (dont 14 avec une anomalie chromosomique associée soit 15,4%). La moyenne du terme de révélation échographique était de 17 semaines d'aménorrhées et 3 jours. Au-delà de 32 SA, il était retrouvé 7 cas d'anomalies échographiques peu sévères (3 anomalies de liquide, 1 canal artériel sinueux, 1 pyélectasie unilatérale, 1 RCIU tardif, 1 extrasystole auriculaire).

Les anomalies échographiques retrouvées parmi les 268 patientes ne présentant pas d'aneuploïdies (ce qui représente 77 patientes soit 28,7% de cette population), étaient :

- 18 cas de nuques persistantes au-delà de l'échographie du premier trimestre
- 7 cas de retards de croissance intra utérins
- 5 cas d'anasarque
- 3 cas d'anomalies cérébrales : une ventriculomégalie, une méningoencéphalocèle pariétale, un plexus choroïde hétérogène
- 9 cas d'anomalies de la face : deux fentes labio-palatine unilatérale, une fente palatine postérieure associée à un rétrognathisme, un philtrum long, deux rétrognathismes, une hypominéralisation des os propres du nez, une hypoplasie de l'oreille, un nodule prétragien droit
- 2 cas d'anomalies pulmonaires : une séquestration pulmonaire et une hernie diaphragmatique gauche
- 16 cas d'anomalies cardiaques : une hypertrophie septale, un canal artériel sinueux, une bicuspidie aortique et une veine cave gauche persistante, une asymétrie ventriculaire associée à un tronc artériel commun et une communication interventriculaire, deux piliers mitraux hyperéchogènes, un hypotrophie ventriculaire gauche associée à une atrésie mitrale et de l'aorte ascendante, un trouble du rythme à type d'extra systole auriculaire, une cardiomyopathie dilatée hypertrophique, une aorte dilatée avec bicuspidie aortique, un épanchement péricardique, une hypotrophie ventriculaire gauche sur fibro-élastose, une hypoplasie ventriculaire droite, deux cardiopathies complexes avec hétérotaxie, une communication interventriculaire membraneuse
- 6 cas d'anomalies digestives : deux omphalocèles, trois hyperéchogénicités intestinales, une hétérotaxie abdominale
- 10 cas d'anomalies osseuses : une chondrodysplasie avec des os longs courts et incurvés, une chondrodysplasie osseuse sévère, trois fémurs courts (<3<sup>e</sup> percentile), quatre os longs courts, une dysostose spondylocostale

- 19 cas d'anomalies génito-urinaires : six pyélectasies unilatérales, six pyélectasies bilatérales, deux mégavessies, une duplication pyélique unilatérale, une agénésie vésicale, un rein hyperéchogène, une hydrocèle, un kyste ovarien
- 3 cas d'anomalies des extrémités : une agénésie des membres supérieurs, une agénésie d'une main, une agénésie du membre supérieur associée à une agénésie du membre inférieur droit.
- 1 cas de kyste sous cutané occipital
- 7 cas d'artère ombilicale unique
- 12 cas d'anomalies de liquide amniotique : un excès de liquide, huit hydramnios, deux oligoamnios et un anamnios.

A noter qu'une dizaine de patientes avaient un fœtus atteint de plusieurs malformations.

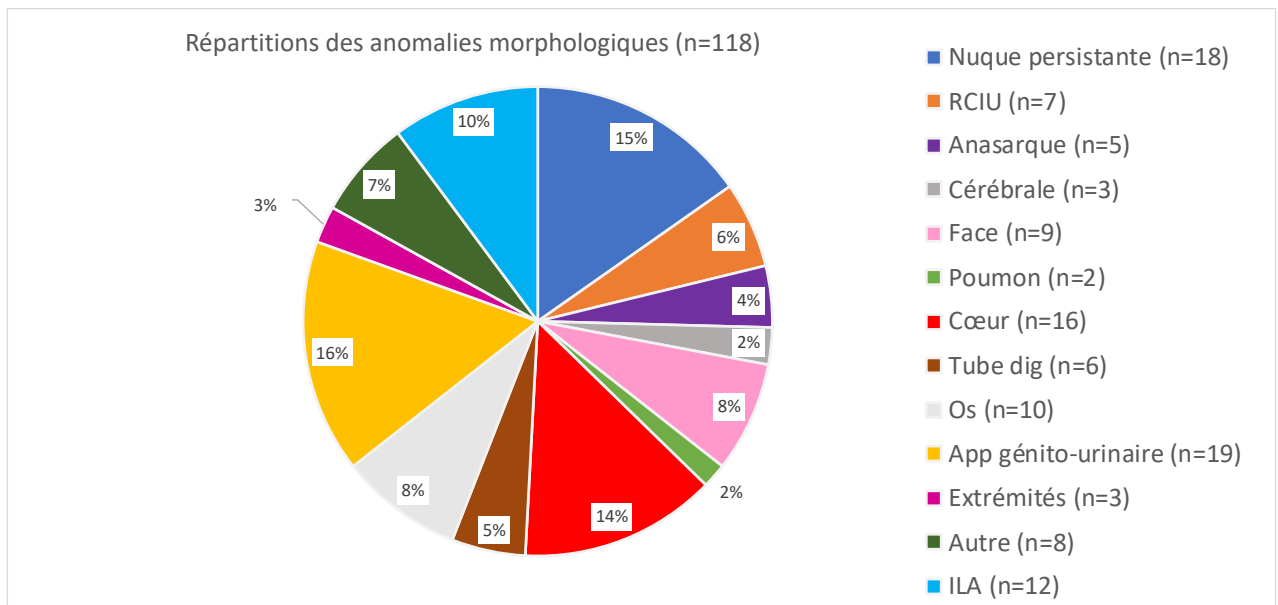


Figure 7 : répartition des anomalies échographiques

### V.2.2. Hyperclarté nucale et anomalies chromosomiques

Treize patientes ont réalisé un DPNI dont l'ensemble des prélèvements étaient négatifs et un résultat n'a pu être rendu. Parmi les DPNI réalisés, il n'y a pas eu de faux négatif.

Cent trente patientes (37,5%) ont eu une anomalie chromosomique retrouvée via un prélèvement invasif.

Au sein de ces anomalies chromosomiques, il y avait 126 aneuploïdies (soit 96,9%) et 4 anomalies de structure (soit 3,1%).

Types d'aneuploïdies	Nombre total	Devenir				
		FCS	MFIU	IMG	NN	
<b>Trisomie 21</b>	63	3		1	56	3
Sexe féminin	39					
Sexe masculin	24					
<b>Trisomie 18</b>	24	1		1	22	
Sexe féminin	13					
Sexe masculin	10					
Indéterminé	1					
<b>Trisomie 13</b>	8				8	
Sexe féminin	1					
Sexe masculin	7					
<b>Monosomie X (45X0)</b>	19	0		3	15	1
<b>Syndrome de Klinefelter (47XXY)</b>	3				1	2
<b>Triploïdie (69XXX)</b>	3	2		0	1	

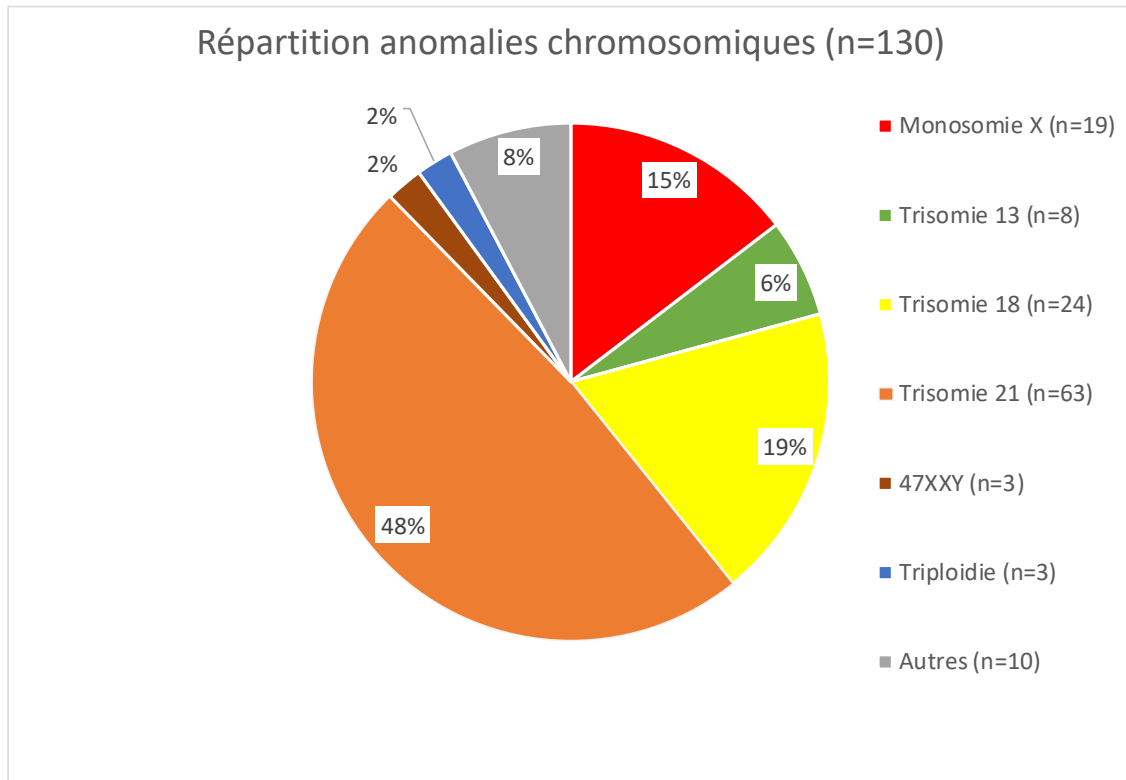
Tableau 4 : Type d'aneuploïdie, répartition et devenir

Les fœtus atteints de trisomie 21 représentaient 48% des anomalies chromosomiques. Parmi eux, il y a eu 88,9% d'IMG et 6,3% de pertes fœtales (FCS ou MFIU).

D'autres aneuploïdies moins fréquentes ont été retrouvées : un cas d'une trisomie 2 en mosaïque, une trisomie 22, une trisomie 9 associée à une trisomie X en mosaïque, une tétrasomie sur le chromosome 9, une trisomie 20 en mosaïque, une monosomie 10q terminale associée à une trisomie 16q terminale.

Parmi les anomalies de structure, il y avait : un remaniement du bras long du chromosome 4, une translocation déséquilibrée avec monosomie 5 et trisomie 20, une translocation entre chromosome 16 et 20, un déséquilibre avec translocation 11/22 avec présence d'un dérivé surnuméraire.

Ainsi plus de 90 % des anomalies chromosomiques étaient retrouvées à la FISH (*Figure 8*).



*Figure 8 : répartition des anomalies chromosomiques*

### V.2.3. Hyperclarté nucale et anomalie génétique

Quatre-vingt-six fœtus ont bénéficié d'une analyse par ACPA, 23 fœtus étaient porteurs d'un ou plusieurs CNV (soit 26,7%). Parmi eux, 4 fœtus (17%) étaient porteurs de CNV pathogènes, 15 fœtus étaient porteurs de CNV bénins (65%) et 2 fœtus étaient porteurs de CNV « VOUS » (soit 8%). Enfin, un fœtus était porteur d'un CNV bénin associé à un CNV pathogène et un autre fœtus était porteur d'un CNV pathogène associé à un CNV « VOUS ».

Parmi ces 23 fœtus porteurs d'au moins un CNV, 20 avaient un caryotype normal dont 5 avaient un CNV pathogène, soit 2,2% des fœtus sans anomalie au caryotype. Parmi les fœtus ayant des CNV, 4 patientes ont été demandeuses d'une interruption médicale de grossesse, acceptée par le CPDPN. Il y a eu une fausse couche spontanée précoce et 18 nouveaux nés vivants.

Parmi les fœtus porteurs de CNV pathogènes, 3 enfants sont nés vivants, il y a eu une fausse couche spontanée et 1 interruption médicale de grossesse.

Parmi les 4 demandes d'IMG, une concernait une anomalie morphologique associée à un CNV pathogène (porteur d'un pilier mitral hyperéchogène mais dont l'analyse foetopathologique n'a pas retrouvé de malformations). Deux autres fœtus avaient une



anomalie de structure chromosomique associée à un CNV bénin et le dernier était porteur d'un CNV bénin isolé.

Si on considère notre population globale, 5,7 % étaient porteurs d'au moins un CNV, 1 % était porteur d'un CNV pathogène et 0,7% de CNV « VOUS ».

Nous n'avons pu diagnostiquer en anténatal aucun syndrome génétique avec certitude.

### V.3. Résultats concernant les critères de jugements secondaires

#### V.3.1. Données concernant les issues de grossesses

Soixante pourcents des patientes ont eu des enfants nés vivants. Il y a eu 35% d'IMG, 3% de mort fœtale in utero et 2% de fausse couche spontanée précoce (*Figure 9*).

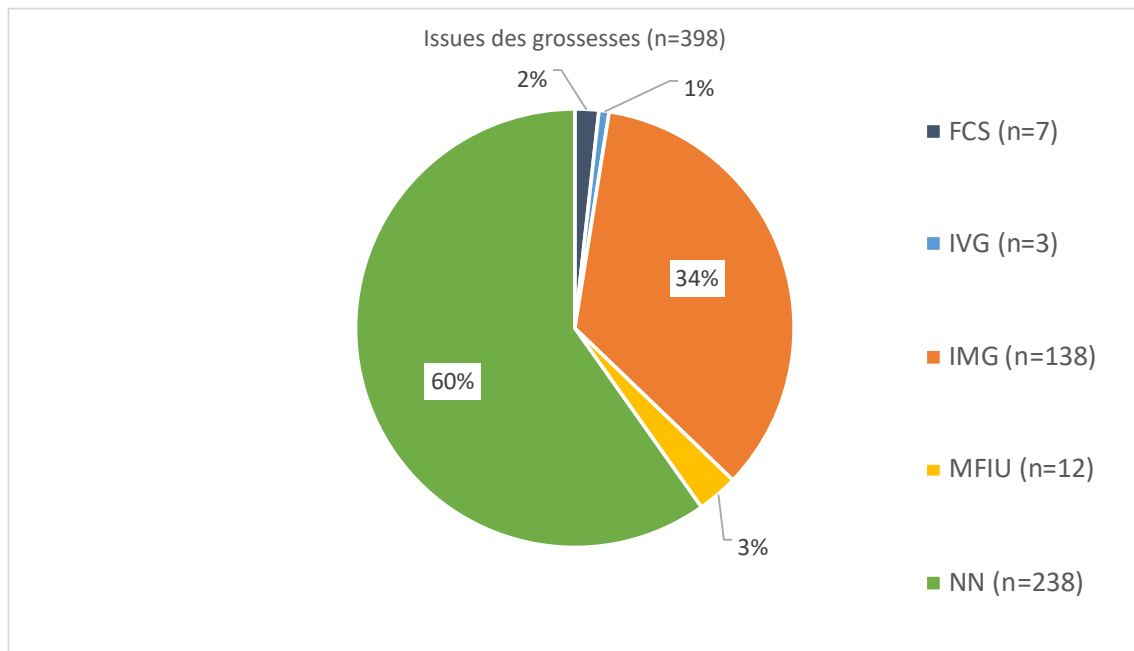


Figure 9 : répartition des issues de grossesse

La répartition des 138 IMG est la suivante : 101 ont été demandées pour la présence d'anomalies chromosomiques à type d'aneuploïdies ou d'anomalies de structure isolées, 3 pour anomalie à l'ACPA isolée, 17 pour anomalies morphologiques isolées, 8 pour hygroma kystique isolé et 9 pour association de différents types d'anomalies chromosomiques, génétiques et morphologiques.

Il y a eu 12 morts fœtales in utero (>14 SA) dont 3 au-delà de 22 SA. Parmi les 3 MFIU après 22 SA, l'analyse foetopathologique a mis en évidence dans le premier cas, la présence d'un double circulaire serré avec un cordon court à 41 SA et 4 jours, dans le

deuxième cas un probable syndrome de Noonan et chez le dernier fœtus une séroconversion parvovirus B19 précoce ayant entraîné une anémie fœtale.

Les syndromes génétiques diagnostiqués à l'analyse fœtopathologique des fœtus ayant eu une MFIU avant 22 SA ou ayant été interrompu pour syndrome polymalformatif sont les suivants : 2 syndromes de Noonan, 1 syndrome de VACTERL, 1 syndrome TAR, 1 syndrome de CHARGE, 1 syndrome de Fraser et 1 syndrome de Potter.

Nous avons étudié la relation entre l'importance de l'hyperclarté nucale et les issues de grossesse dans le *tableau 5* :

Mesure de la clarté nucale			Issue favorable		Issue défavorable		FCS (%)	MFIU (%)	IVG (%)	IMG (%)
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%				
95e perc - 2,9 mm	100	25,1	82	82	18	18	0%	16,70%	0%	83,30%
3 - 3,9 mm	133	33,4	104	78,2	29	21,8	3,40%	3,40%	0%	93,10%
4 - 4,9 mm	55	13,8	28	50,9	27	49,1	11,10%	3,70%	3,70%	81,50%
5 - 5,9 mm	31	7,8	13	41,9	18	58,1	5,60%	0%	11,10%	83,30%
≥ 6 mm	79	19,8	11	13,9	68	86,1	2,90%	10,30%	0%	86,80%
Toutes mesures (n)	398		238		160		16	3	3	138

*Tableau 5* : relation entre importance hyperclarté nucale et issue des grossesses

Lorsque la nuque est mesurée entre 4 et 4,9 mm, il y a quasiment autant d'issues favorables (enfants nés vivants) que d'issues défavorables (grossesse se terminant par une FCS, une IVG, une MFIU ou une IMG). Au-delà de 5 mm, l'issue de grossesse est plus fréquemment défavorable. On retrouve plus de MFIU quand la nuque est comprise entre le 95<sup>e</sup> percentile et 2,9 mm mais deux d'entre elles ont concerné des fœtus porteurs de trisomie 21 et la troisième a été secondaire à la présence d'un double circulaire associé à un cordon court.

De manière globale, l'issue de grossesse est de plus en plus défavorable avec l'augmentation de la mesure de l'hyperclarté nucale.

### V.3.2. Données concernant les nouveau-nés

Deux cent trente-huit enfants sont nés vivants avec 41% d'enfants de sexe féminin et 59% de sexe masculin. Quinze enfants sont nés prématurément [entre 30 SA+3 jours et 36 SA + 5 jours] soit 6,3 % des enfants. Huit enfants porteurs d'une anomalie chromosomiques connues en anténatal sont nés vivants et 53 avec une anomalie morphologique connue.

Nous avons également regardé le pourcentage d'enfants nés en état d'acidose (pH artériel ombilical <7,15 ou lactates >5) et les enfants ayant un poids inférieur au 10<sup>e</sup> percentile selon la courbe Audipog.

L'ensemble des données concernant les nouveaux nés est identifié dans le *tableau 6* :

	Enfants nés vivants (n=238)	%
<b>Terme d'accouchement en SA, (moy, DS)</b>	38,7 (2,75)	
Accouchement prématuré (n)	15	6,3
<b>Voie d'accouchement</b>		
Voie basse (n)	183	76,9
Césarienne programmée (n)	25	10,5
Césarienne en urgence (n)	30	12,6
<b>Adaptation à la vie extra utérine</b>		
Score Apgar à 3 min, (moy, DS)	9,4 (1,49)	
Score Apgar à 5 min, (moy, DS)	9,8 (0,69)	
Score Apgar à 10 min, (moy, DS)	9,8 (0,60)	
pH, (moy, DS)	7,26 (0,07)	
Lactates, (moy, DS)	3,9 (1,45)	
Nouveaux nés en acidose (n)	15	6,3
<b>Poids de naissance en g, (moy, DS)</b>		
Percentile, (moy, DS)	43 (27,78)	
Nouveaux nés inférieurs au 10e perc (n)	21	8,8
<b>Sexe nouveau né</b>		
Fille	98	41,2
Garçon	140	58,8

*Tableau 6* : données concernant les nouveaux nés

Un nouveau-né est décédé à un jour de vie de complications respiratoires et d'une défaillance multiviscérale secondaire à une hernie diaphragmatique gauche (connue en anténatal) et un autre nouveau-né à 19 jours de vie secondaire un syndrome de CHARGE.

### **V.3.3. Données concernant les anomalies morphologiques, chromosomiques et génétiques découvertes en post natal**

Parmi les nouveaux nés, 7 syndromes malformatifs ont été décelés (3%) :

- 4 enfants étaient porteurs d'un syndrome de Noonan qui n'avait pas été diagnostiqué en anténatal (dont 1 n'ayant aucune malformation dépistée en anténatal).
- 1 enfant est porteur d'un syndrome de Pierre Robin associé à un syndrome de Kabuki (maladie autosomique dominante rare regroupant des variations morphologiques faciales, un retard de croissance pré et post natal, des anomalies squelettiques, cardiaques, rénales, oculaires et un déficit intellectuel). En

anténatal il avait été retrouvé un rétrognathisme associé à une dilatation pyélique unilatérale et un épanchement péricardique.

- 1 enfant est porteur d'un syndrome de Rieger (dysgénésie du segment antérieur de l'œil pouvant être associée à des malformations congénitales multiples, maladie autosomique dominante rare). Il avait été dépisté une pyélectasie unilatérale en anténatal, sans atteinte oculaire visible en anténatal.
- 1 enfant est décédé à 19 jours de vie secondaire à un syndrome de CHARGE dont seulement une fente labio palatine était retrouvée en anténatal.

Nous retrouvons dans notre série 6 enfants ayant des malformations organiques isolées non diagnostiquées en anténatal : 4 pathologies cardiaques non graves (une communication interventriculaire (CIV) musculaire et une communication inter auriculaire (CIA) ; une CIV musculaire de petite taille ; un rétrécissement mitral congénital ; une CIV musculaire restrictive), 2 anomalies de la face (un hypotélorisme, un angiome tubéreux de la lèvre supérieure et un angiome plan au niveau occipital).

Les anomalies cardiaques dans la population d'enfants euploïdes représentent alors 7,4% des malformations. Elles sont suivies par ordre de fréquence par les anomalies génito-urinaires (7%) puis par la persistance d'une nuque épaisse (6,6%) et enfin par les anomalies de la face (4,1%).

Un enfant a développé une neurofibromatose de type 1 et un enfant a été atteint d'une leucémie myéloblastique aigue de type 3 à l'âge de 5 ans.

Quatre enfants sont suivis pour un retard de développement.

Cent soixante-douze enfants, soit 72% des enfants ne présentaient aucune anomalie morphologique (qu'elles aient été découvertes en anté ou post natal) ni chromosomique.

#### **V.3.4. Données concernant les causes infectieuses**

Dans notre étude, nous avons eu 4 cas de complications infectieuses : 3 séroconversions au parvovirus B19 au cours du premier trimestre de grossesse et une séroconversion CMV anté conceptionnelle.

#### **V.4. Valeur seuil d'hyperclarté nucale à risque d'une anomalie morphologique**

Nous avons recherché s'il existait une valeur seuil de nuque à risque de malformation fœtale.

Cette valeur serait fixée à 4,1 mm avec une aire sous la courbe à 0,715 avec une sensibilité à 34,84%, une spécificité à 39,45%, une valeur prédictive positive à 52,44% et une valeur prédictive négative à 21,29%.

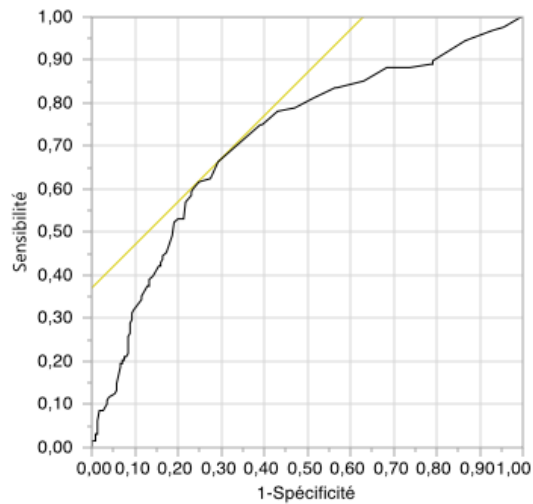


Figure 10 : courbe ROC rapport CN et malformation

### V.5. Valeur seuil d'hyperclarté nucale à risque d'anomalie chromosomique

Nous avons également réalisé une courbe ROC afin de mettre en évidence une valeur seuil de nuque à risque d'avoir une anomalie chromosomique.

Cette valeur seuil serait fixée à 3,7 mm avec une aire sous la courbe à 0,714. La sensibilité est à 75,38 % et la spécificité est à 61,43 %. La valeur prédictive positive est à 53,26 % et la valeur prédictive négative à 81,06 %.

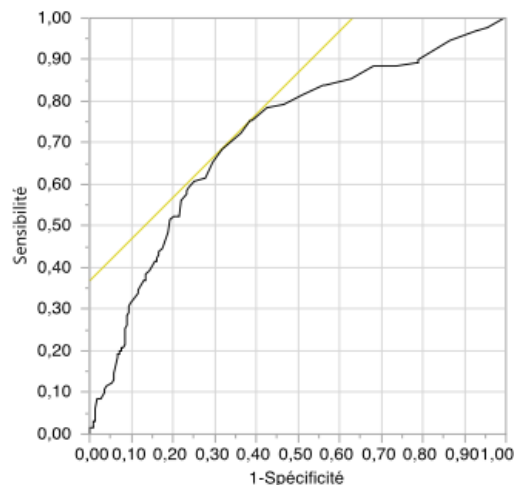


Figure 11 : courbe ROC rapport CN et anomalie chromosomique

## V.6. Résultats comparatifs entre hyperclarté nucale < 3,5mm et ≥ 3,5 mm

Nous avons réalisé une comparaison entre les patientes ayant une hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm et celles présentant une hyperclarté nucale supérieure au 95<sup>e</sup> percentile mais restant inférieure à 3,5 mm.

Les patientes présentant une hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm étaient en moyenne 2 ans plus âgées, avec une différence significative ( $p=0,02$ ).

Il n'y avait pas de différence significative au niveau de l'IMC, de l'origine géographique, du caractère consanguin, de la parité et de la consommation tabagique.

Nous avons aussi retrouvé de façon significative plus d'antécédent de malformations fœtales chez les patientes présentant une hyperclarté nucale inférieure à 3,5 mm ( $p=0,02$ ).

Il n'y avait pas de différence significative concernant les marqueurs hormonaux maternels qu'ils soient du 1<sup>er</sup> ou du 2<sup>e</sup> trimestre.

	Patientes avec hyperclarté nucale < 3,5mm (n = 184)	Patientes avec hyperclarté nucale ≥ 3,5 mm (n= 214)	p value
<b>Variables démographiques</b>			
Âge maternel, années, (moy, DS)	30 (5,65)	32 (5,78)	<b>0,02</b>
IMC (moy, DS)	24,5 (5,32)	23,9 (4,32)	0,22
<b>Origine géographique</b>			
Europe de l'Ouest	151 (82,1%)	176 (82,2%)	NS
Europe de l'Est	9 (4,9%)	2 (0,9%)	
Afrique du nord	6 (3,3%)	8 (3,7%)	
Afrique	12 (6,5%)	19 (8,9%)	
Asie	5 (2,7%)	6 (2,8%)	
Amerique du sud	0 (0%)	1 (2,8%)	
Antilles	1 (0,54%)	2 (0,9%)	
<b>Consanguinité</b>			
Oui	4 (2,2%)	6 (2,8%)	NS
Non	180 (97,8%)	208 (97,2%)	
<b>Grossesse</b>			
Singleton	176 (95,6%)	213 (99,5%)	NS
Gémellaire	8 (4,4%)	1 (0,5%)	
<b>Parité</b>			
Nullipare	69 (37,5%)	93 (43,5%)	0,14
Primipare	75 (40,8%)	67 (31,3%)	
Multipare	40 (21,7%)	54 (25,2%)	
<b>Tabac</b>			
Oui	38 (21,1%)	44 (20,7%)	0,91
Non	142 (78,9%)	169 (79,3%)	
<b>Antécédents</b>			
<b>Hyperclarté nucale</b>			
Oui	4 (2,2%)	7 (3,3%)	NS
Non	180 (97,8%)	207 (96,7%)	
<b>Génétiques</b>			
Oui	16 (8,7%)	20 (9,4%)	0,82
Non	168 (91,3%)	194 (90,6%)	
<b>Malformations</b>			
Oui	17 (9,2%)	8 (3,7%)	0,02
Non	167 (90,8%)	206 (96,3%)	
<b>Mesure échographique 1er trimestre</b>			
Clarté nucale, mm, (moy, DS)	2,93 (0,28)	5,78 (2,40)	0,71
Longueur cranio caudale, mm, (moy, DS)	63,23 (9,39)	61,62 (9,22)	0,09
<b>Hygroma</b>			
Oui	3 (1,6%)	102 (48,3%)	NS
Non	179 (98,4%)	109 (51,7%)	
<b>Marqueurs hormonaux</b>			
<b>HT21 1er trimestre</b>			
bHCG, (moy, DS)	1,36 (0,87)	1,48 (1,20)	0,55
PAPP-A, MoM, (moy, DS)	0,98 (0,50)	0,99 (0,71)	0,87
<b>HT21 2e trimestre</b>			
alfaFP, MoM (moy, DS)	0,98 (0,74)	0,78 (0,17)	0,58
HCG, MoM, (moy, DS)	0,83 (0,26)	1,25 (0,70)	0,32

Tableau 7 : données comparatives hyperclarté nucale <3,5mm et > 3,5mm

Concernant les prélèvements invasifs (*tableau 8*), les patientes ayant une hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm ont réalisé de façon plus significative une biopsie de trophoblaste par rapport à l'amniocentèse. Concernant les anomalies chromosomiques on retrouvait une différence significative avec plus d'anomalie dans le groupe hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm. Pour les anomalies génétiques et morphologiques (chez les fœtus euploïdes), il n'était pas retrouvé de différence significative.

	Patientes avec hyperclarté nucale < 3,5mm (n = 184)	Patientes avec hyperclarté nucale ≥ 3,5 mm (n= 214)	p value
<b>Prélèvements invasifs</b>			
<b>Biopsie de trophoblaste</b>			
Oui	44 (23,9%)	144 (67,3%)	<b>&lt;0,0001</b>
Non	140 (76,1%)	70 (32,7%)	
<b>Amniocentèse</b>			
Oui	98 (53,3%)	60 (28%)	<b>&lt;0,0001</b>
Non	86 (46,7%)	154 (72%)	
<b>Anomalie chromosomique</b>			
Oui	26 (19,7%)	103 (50,5%)	<b>&lt;0,0001</b>
Non	116 (80,3%)	101 (49,5%)	
<b>Anomalie génétique</b>			
Oui	4 (18,2%)	18 (29%)	0,31
Non	18 (81,8%)	44 (71%)	
<b>Anomalie morphologique (fœtus euploïdes)</b>			
	n = 157	n = 111	
Oui	41 (26,1%)	36 (32,4%)	0,26
Non	116 (73,9%)	75 (67,6%)	

*Tableau 8* : données comparatives <3,5mm et ≥3,5mm concernant les prélèvements invasifs



Nous n'avons pas mis en évidence de différence significative quel que soit le type d'anomalie morphologique chez les fœtus euploïdes (*tableau 9*).

	Patientes avec hyperclarté nucale < 3,5mm	Patientes avec hyperclarté nucale ≥ 3,5 mm	p value
<b>Nuque persistance</b>			
Oui	4 (4,2%)	14 (25,5%)	NS
Non	91 (95,8%)	41 (74,5%)	
<b>RCIU</b>			
Oui	4 (3,7%)	3 (4,9%)	NS
Non	105 (96,3%)	58 (95,1%)	
<b>Anasarque</b>			
Oui	1 (0,9%)	5 (7,9%)	NS
Non	110 (99,1%)	58 (92,1%)	
<b>Anomalie cérébrale</b>			
Oui	0 (0%)	3 (4,9%)	NS
Non	110 (100%)	58 (95,1%)	
<b>Anomalie face</b>			
Oui	6 (6,9%)	3 (5%)	NS
Non	81 (93,1%)	57 (95%)	
<b>Anomalie pulmonaire</b>			
Oui	2 (2%)	0 (0%)	NS
Non	106 (98%)	62 (100%)	
<b>Anomalie cardiaque</b>			
Oui	10 (9,1%)	6 (9,7%)	0,9
Non	100 (90,9%)	56 (90,3%)	
<b>Anomalie digestive</b>			
Oui	2 (1,9%)	4 (6,4%)	NS
Non	106 (98,2%)	59 (93,7%)	
<b>Anomalie osseuse</b>			
Oui	6 (5,4%)	4 (6,4%)	NS
Non	105 (94,6%)	59 (93,7%)	
<b>Anomalie génito-urinaire</b>			
Oui	12 (11,2%)	6 (8,2%)	0,53
Non	95 (88,8%)	56 (91,8%)	
<b>Anomalie des extrémités</b>			
Oui	1 (0,9%)	3 (4,9%)	NS
Non	107 (99,1%)	58 (95,1%)	
<b>Anomalie liquide amniotique</b>			
Oui	7 (6,6%)	5 (8,3%)	0,68
Non	99 (93,4%)	55 (91,7%)	

*Tableau 9* : détail des anomalies morphologiques

Concernant l'issue de grossesse (*tableau 10*), il y avait plus d'interruption médicale de grossesse dans le groupe hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm et plus de nouveaux nés vivants dans le groupe d'hyperclarté nucale inférieure à 3,5 mm de façon statistiquement significative ( $p < 0,0001$ ).

	Patientes avec hyperclarté nucale < 3,5mm (n = 184)	Patientes avec hyperclarté nucale ≥ 3,5 mm (n= 214)	p value
<b>Issues de grossesses</b>			
FCS	0 (0%)	7 (3,3%)	NS
IVG	0 (0%)	3 (1,4%)	NS
IMG	31 (16,8%)	107 (50%)	<b>&lt;0,0001</b>
MFIU	4 (2,2%)	8 (3,7%)	NS
NN	149 (80,9%)	89 (41,6%)	<b>&lt;0,0001</b>

*Tableau 10* : issues des grossesses

Pour ce qui est de la voie d'accouchement, nous avons retrouvé de façon statistiquement significative plus d'accouchement par voie basse pour les nouveaux nés ayant eu une hyperclarté nucale inférieure à 3,5 mm et plus de césarienne pour ceux ayant eu une hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm ( $p=0,04$ ). Concernant l'adaptation des nouveaux nés à la naissance, il n'est pas retrouvé de différence significative entre les deux groupes.

Nous avons retrouvé de façon statistiquement significative ( $p=0,005$ ) plus d'enfants ayant un poids inférieur au dixième percentile chez les fœtus ayant une hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm.

	Patientes avec hyperclarté nucale < 3,5mm (n = 149)	Patientes avec hyperclarté nucale ≥ 3,5 mm (n= 89)	p value
<b>Voie accouchement</b>			
Voie basse	119 (80,95%)	61 ( 69,3%)	<b>0,04</b>
Césarienne	28 (19,05%)	27 (30,68%)	
<b>Adaptation foetale</b>			
Score Apgar à 3 min, (moy, DS)	9,5 (1,45) IC95% (9,30 - 9,78)	9,3 (1,55) IC95% (8,95 - 9,62)	0,22
Score Apgar à 5 min, (moy, DS)	9,9 (0,67) IC 95% (9,77 - 9,99)	9,8 (0,71) IC95% (9,64 - 9,94)	0,32
Score Apgar à 10 min, (moy, DS)	9,9 (0,67) IC95% (9,82 - 10,04)	9,9 (0,47) IC95% (9,81 - 10,02)	0,86
pH, moy, (moy, DS)	7,26 (0,08) IC95% (7,25 - 7,27)	7,26 (0,07) IC95% ( 7,24 - 7,28)	0,73
lactates, (moy, DS)	3,8 (1,15) IC95% (3,30 - 4,25)	4,4 (2,16) IC95% (2,58 - 6,2)	0,46
Enfant ayant une acidose aigue (pH<7,15, lactates > 5)	10 (8,4%)	5 (9,4%)	0,83
<b>Nouveau né</b>			
Poids de naissance en g, (moy, DS)	3213 (516,13) IC95% (3129 - 3297)	3204 (463,90) IC95% ( 3106 - 3301)	0,89
Percentile, (moy, DS)	44,5 (27,32) IC95% (35,08 - 47,40)	41,2 (28,55) IC95% (35,09 - 47,40)	0,4
Enfant ayant un poids < 10e perc	7 (4,96%)	14 (16,47%)	<b>0,005</b>
<b>Sexe enfant</b>			
Fille	61 (40,9%)	36 (40,4%)	0,21
Garçon	88 (59,1%)	53 (59,6%)	

Tableau 11 : voie d'accouchement, adaptation et caractéristiques des nouveaux nés

## V.6.1. Résultats sur le développement psychomoteur des enfants à caryotype normal

### V.6.1.1. Description générale de la cohorte

Dans notre cohorte, 218 enfants (sur les 238 enfants nés vivants) étaient éligibles pour l'étude du développement psychomoteur.

Quatre enfants présentaient un retard de développement déjà connu et suivi, 2 enfants sont décédés en période néonatale, 8 enfants étaient connus porteurs d'anomalies chromosomiques (3 trisomies 21, 2 klinefelter, 1 monosomie X, 1 trisomie 20 en mosaïque et 1 translocation chromosomique 16/20), 5 enfants étaient porteurs de syndrome génétique induisant un retard psychomoteur et 1 enfant n'a pu être inclus car les parents ne parlaient pas français.

Il y avait 141 enfants âgés de 0 à 5 ans et 77 enfants âgés de 6 ans et plus.

Concernant les enfants âgés de 0 à 5 ans, 50 patientes (35,5%) ont répondu aux questionnaires. Pour les enfants âgés de 6 ans et plus, 23 patientes (29,8%) ont participé à l'étude. Quatre patientes ont répondu et refusé de participer à l'étude. Cent quarante et une patientes (59%) n'ont pas donné suite.

Parmi les 2 enfants nés vivants porteurs de CNV pathogène, un d'entre eux présente un retard de développement psychomoteur suivi et le devenir du deuxième est inconnu (car enfant non suivi sur Limoges et refus des parents de participer à l'étude)

Concernant les fœtus ayant eu un CNV bénin ou de type « VOUS », l'étude du développement de ces enfants a montré que 3 d'entre eux n'avaient pas de retard (il y a eu de plus un refus de participation et 13 non-réponses).

Concernant l'étude du développement psychomoteur, dix enfants (4,2%) ont un retard de développement psychomoteur diagnostiqué par une évaluation pédiatrique (dont 5 avec un retard associé à une anomalie syndromique).

Les malformations découvertes en post natal, sont essentiellement des malformations cardiaques (communication inter auriculaire, extrasystole ventriculaire, dilatation aortique, valvulopathie mitrale).

A noter qu'aucun enfant ne présente de retard scolaire.

Les caractéristiques familiales sont résumées dans le *tableau 12* ci-dessous :

	Nombre	%
<b>Langue parlée dans le foyer familial</b>		
Français	67	94,4
Autre	4	5,6
<b>Niveau scolaire des parents</b>		
Mère		
Baccalauréat et supérieur	45	63,4
Autre (BEP, CAP, non-enseigné, ...)	26	36,6
Père		
Baccalauréat et supérieur	41	57,7
Autre (BEP, CAP, non-enseigné, ...)	30	42,3
<b>Situation Parentale</b>		
En couple	62	87,3
Séparés	9	12,7
<b>Place de l'enfant dans la fratrie</b>		
Ainé ou enfant unique	23	32,4
Autre rang	44	62
Jumeau	4	5,6
<b>Malformations découvertes en post natal</b>		
Oui	7	9,9
Non	64	90,1
<b>Suivi de l'enfant par un médecin spécialiste</b>		
Oui	18	25,4
Non	53	74,6

*Tableau 12* : caractéristiques familiales

### V.6.1.2. Résultats questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version : enfants de 0 à 5 ans

Nous avons eu 50 réponses au questionnaire. Quarante-deux enfants ne présentaient aucun trouble du développement soit 84%.

Huit enfants (16,6%) avaient un résultat inférieur à 2 déviations standard (DS) dans au moins un des champs du développement exploré.

Ces enfants avaient une hyperclarté nucale comprise entre 2,7 et 4,3 mm.

### V.6.1.3. Résultats questionnaire PEDS : enfants de 6 ans et plus

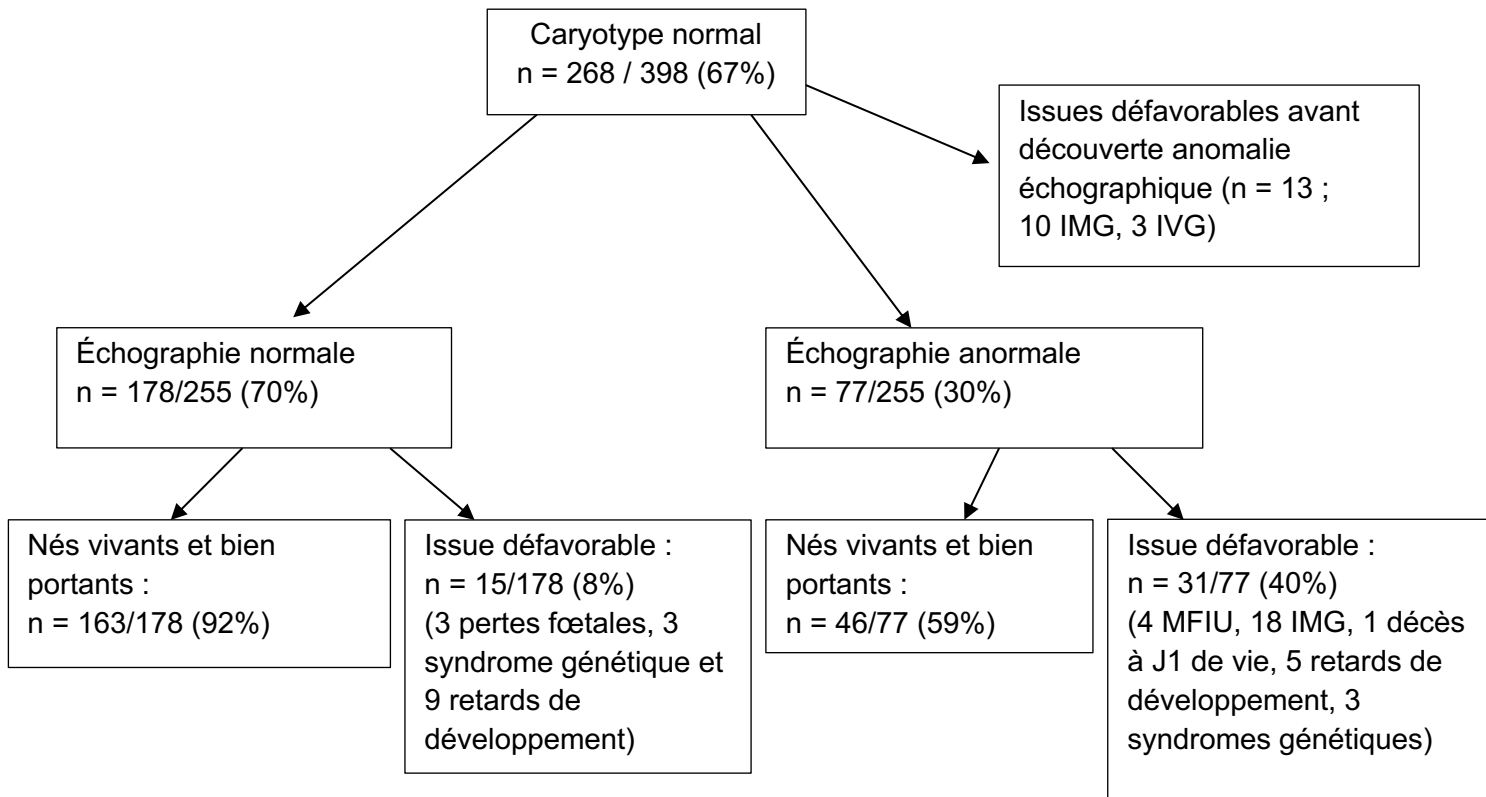
Concernant le questionnaire PEDS, nous avons reçu 23 réponses au questionnaire.

Il y a eu 16 questionnaires où les parents n'ont noté aucune inquiétude vis-à-vis de leur enfant. Ces enfants sont alors à faible risque d'anomalie de développement (soit 69 %)

Nous avons retrouvé 4 enfants (soit 17 %) à risque d'anomalie de développement important, 2 enfants (soit 9%) à risque modéré d'anomalie du développement.

Les enfants à risque de retard de développement psychomoteur présentaient une hyperclarté nucale supérieure à 3,5 mm pour la majorité des cas (2,5, 4,5, 5,5 et 6 mm).

### V.7. Résumé du devenir des fœtus à caryotype normal



## VI. Discussion

---

L'hyperclarté nucale peut être le point d'appel d'anomalies chromosomiques et morphologiques. Trois pourcents des patientes de notre établissement, siège du centre pluridisciplinaire de la région Limousin, ont été concernées par cette anomalie entre les années 2009 à 2018. Dans la population générale, l'hyperclarté nucale touche entre 0,5% et 1,75% des embryons. Ce taux atteint 3 à 6% en cas de grossesses à risque d'anomalies chromosomiques (14,15). Certaines études ont mis en évidence que le tabac pourrait être un facteur de risque d'hyperclarté nucale. L'étude de Rode et al (16) a mis en évidence un OR à 1,5 (IC95% 1,2-1,9) de présenter une hyperclarté nucale pour les patientes fumeuses versus les patientes non fumeuses. Dans notre population nous retrouvons 20% de patientes fumeuses, chiffre comparable au taux de la population générale de femmes enceintes.

Le diagnostic d'hyperclarté nucale fait évoquer le risque d'anomalie chromosomique sous-jacente.

Dans notre population, la moitié des patientes se trouvait dans un groupe à risque élevé de trisomie 21 selon les marqueurs sériques de trisomie 21 du 1<sup>er</sup> ou du 2<sup>e</sup> trimestre. Un tiers des patientes ayant eu un prélèvement invasif (37,5%) avait un fœtus atteint d'une anomalie chromosomique (dont 97% étaient des aneuploïdies). Dans la littérature, les anomalies chromosomiques représentent entre 20 et 44% des causes d'hyperclarté nucales (17–19) dont la majorité correspond à des aneuploïdies (environ 88% selon l'étude de Mangione et al (20)).

Dans notre étude, le taux de bétaHCG était supérieur à 2,5 MoM dans 6,5% des cas et le taux de PAPP-A inférieur à 0,25 MoM dans 1,7% des cas. Ces seuils sont reconnus pour être évocateurs de potentielles anomalies chromosomiques (21). Une étude réalisée par Ziolkowska et al (22), n'a pas retrouvé d'association bétaHCG élevée/PAPP-A basse en point d'appel d'une anomalie chromosomique dans le cas des hyperclartés nucales. Nous ne pouvons prendre ces marqueurs de façon isolée pour évaluer le risque d'une anomalie chromosomique dans ce contexte d'hyperclarté nucale. L'étude de Kagan et al (23) confirme la nécessité de combiner les marqueurs hormonaux maternel à l'âge maternel et à l'épaisseur de la nuque fœtale, avec un taux de détection de trisomie 21 de 90% (IC95% 84-96%).

Dans notre étude, 1,5% des fœtus étaient porteurs de CNV pathogènes et 0,7% porteurs de CNV de signification indéterminée. La méta-analyse de Grande et al (5) a mis en évidence une

prévalence de variants de significations indéterminées de 1% dans le cadre d'une hyperclarté nucale. La prévalence d'anomalie à la CGH array est de 4% en cas d'hyperclarté nucale isolée (5). Dans le cas de des malformations morphologiques associées, cette prévalence atteignait 7% dans cette même méta-analyse. L'étude de Yang et al (13), quant à elle retrouvait 9,1% d'anomalies à la CGH array avec une résolution supérieure à 100 kb, taux supérieur à notre cohorte (5,8%) mais pouvant être expliqué par une plus grande résolution (la nôtre étant à 200 Kb). Les fœtus ayant une anomalie morphologique avaient plus d'anomalies à la CGH array que les fœtus n'ayant pas d'anomalie morphologique associée (26,9% versus 6,7%,  $p < 0,05$ ) au sein de l'étude de Yang et al (13).

Concernant les anomalies morphologiques, l'étude de Sénat et al (18) retrouvait 26% des patientes ayant une ou plusieurs anomalies morphologiques dans une population de fœtus sans anomalie au caryotype, résultat comparable à notre série.

Dans le cadre des hyperclartés nucales, l'anomalie morphologique la plus couramment rencontrée est l'anomalie cardiaque (Souka et al en 1998 (24)). Une étude prospective sur 398 fœtus à caryotype normal avec une hyperclarté nucale, a retrouvé 7,6% d'anomalies cardiaques, comparable à notre série (7,3%) (25). La prévalence des cardiopathies qui augmente avec l'importance de l'hyperclarté nucale doit inciter les cliniciens à réaliser une échographie fœtale détaillée vers 18 SA et une échographie fœtale cardiaque vers 20 SA (17,26). L'étude de Bilardo et al (19), retrouvait principalement des anomalies cardiaques suivies par ordre de fréquence d'anomalies de la face. Dans notre étude, les anomalies de la face arrivent en 4<sup>e</sup> position avec 4,4% des malformations totales. Dans notre cohorte, les anomalies cardiaques sont également majoritaires suivies des anomalies génito-urinaires.

Du fait de leur prévalence extrêmement faible, l'association de syndrome génétique avec une hyperclarté nucale reste difficile à prouver. Les anomalies d'origine génétique les plus fréquemment retrouvées dans la littérature sont : l'hyperplasie congénitale surrénalienne, le syndrome de microdélétion 22q11, le syndrome de Noonan, le syndrome de Smith-Lemli-Opitz, le syndrome de Fanconi et l'association de type VACTERL (20,27). Dans notre cohorte, ont été retrouvés 5 syndromes de Noonan, 1 syndrome de Kabuki, 2 associations de type CHARGE, 1 syndrome de Rieger, 1 association de type VACTERL, 1 syndrome de TAR, 1 syndrome de Fraser et 1 syndrome de Potter (soit 3,3% de syndromes génétiques au sein de notre cohorte).

Lorsque l'on compare les patientes ayant une hyperclarté nucale inférieure à 3,5 mm et celles dont l'hyperclarté nucale est supérieure ou égale à 3,5 mm, on constate de façon significative plus d'anomalies chromosomiques ( $p < 0,0001$ ), plus d'issues défavorables de

grossesse ( $p < 0,0001$ ) mais moins de malformations organiques dans le groupe avec une clarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm. Il n'y a pas de différence statistiquement significative concernant les anomalies génétiques retrouvées.

L'étude de Souka et al (27) retrouvait chez 1080 fœtus suivis sans anomalie chromosomique mais avec une nuque supérieure ou égale à 3,5mm, un taux de fausses couches spontanées légèrement plus important qu'à celui de notre étude (5,15% vs 2%), moins de morts fœtales in utero (1,36% vs 3%) et avait un taux d'interruption médicale de grossesse moindre que le nôtre (11% vs 50%). Cette étude, a également retrouvé que le taux d'enfants sans anomalie (quelle qu'elle soit) passe de 86% pour les hyperclartés nucales entre 3,5 à 4,4 mm, à 31% pour les hyperclartés nucales supérieure ou égale à 6,5 mm.

Au sein de notre étude, nous avons réalisé une courbe ROC afin d'essayer de mettre en évidence une valeur seuil de mesure de nuque au-delà duquel il y aurait de façon significative plus d'anomalies morphologiques et chromosomiques. Concernant les anomalies morphologiques, la courbe présente une AUC modérée et la sensibilité, spécificité, valeur prédictive négative et positive ne sont pas assez significatives pour conclure. Nous n'avons pas retrouvé dans la littérature d'études ayant recherché une valeur seuil de clarté nucale pour prédire une malformation. Par contre pour les anomalies chromosomiques, nous avons retrouvé une courbe ayant également une AUC modérée mais la sensibilité, spécificité, valeur prédictive positive et négative sont plus significatives pour une valeur de clarté nucale à 3,7 mm.

L'étude de Sebire et al (28) retrouvait 1,4% d'étiologies infectieuses d'hyperclarté nucale, avec 3 cas de cytomégalovirus, 2 cas de toxoplasmose et un cas de parvovirus B19. L'ensemble des enfants ayant eu une infection au cours du premier trimestre présentait une bonne évolution. La survenue d'une infection congénitale est plus souvent responsable d'hydrops fœtaux au cours du deuxième et troisième trimestre. Dans notre étude, les étiologies infectieuses pouvant être responsables de l'hyperclarté nucale ont été rares avec seulement 3 cas de séroconversion au parvovirus B19 soit 1,1% des patientes ayant un fœtus euploïde.

Bilardo et al (19) dans son étude a retrouvé une issue favorable de la grossesse dans 92% (vs 82% dans notre étude) pour une nuque mesurée entre 2,4 mm et le 95<sup>ème</sup> percentile, passant à 20% (vs 13,9%) pour une nuque supérieure ou égale à 6 mm, résultats sensiblement comparables à ceux de notre étude. Bilardo et al a également démontré que lorsque l'échographie de 22 SA ne retrouvait pas d'anomalie chez les fœtus ayant un caryotype normal, le risque d'avoir une maladie sous-jacente rejoignait celui de la population



générale (3% à 5% à la naissance). Au sein de notre cohorte, nous avons pu remarquer qu'au-delà de 32 SA, il y avait eu seulement 7 cas de découverte de particularité échographique dont 3 concernaient des anomalies de liquide et les 4 autres des malformations non graves.

Dans notre étude, toute épaisseur de nuque confondue, 60% des grossesses ont été menées à terme, 34,7% se sont soldées par une interruption médicale de grossesse, 3% de MFIU et 2% de FCS précoce. En France, 10% des grossesses se concluent par une FCS précoce (29) et 0,5 % par une MFIU au-delà de 14 SA au sein de l'ensemble des grossesses toutes causes confondues (30). Si on s'intéresse aux pertes fœtales au sein d'une population à risque, ce taux est à 3,4% selon le rapport de l'agence de biomédecine de 2015 (31).

L'étude de Hyett et al (32), a retrouvé un risque augmenté de mort fœtale in utero passant de 5,3% à 23,5% quand la mesure de la nuque passe de 3 mm à plus de 7 mm pour les fœtus atteints de trisomie 21. Dans notre population, 88,9% des fœtus atteints de trisomie 21 ont fait l'objet d'une demande d'IMG et dans 6,3% des cas, il s'est produit une perte fœtale. Maymon et al (33), a mis en évidence une issue de grossesse moins favorable en cas d'hyperclarté nucale supérieure à 5 mm associée à un âge maternel supérieur à 30 ans ( $p = 0,02$ ).

Les enfants ayant eu une hyperclarté nucale ont pour la très grande majorité une bonne adaptation à la vie extra utérine avec seulement 6,4% des enfants en acidose, résultat comparable à la littérature (en 2016, 9,5% des nouveaux nés présentaient une acidose au sein de la population française) (34) ; 8,9% des enfants de notre étude avaient un poids inférieur au 10<sup>e</sup> percentile selon les courbes Audipog (taux comparable à celui de la population générale française avec 10,8% des nouveaux nés) (34). Parmi nos enfants, 6,4 % ont accouché prématurément, résultat comparable à la moyenne générale française de prématurité (7,5% en France) (34). L'étude de Piazza et al (35) avait retrouvé 11,4% d'accouchement prématuré (avec un OR à 2,41, IC95% 1,08-6,82,  $p = 0,02$ ) chez les patientes présentant des fœtus avec une hyperclarté nucale sans anomalie chromosomique. Dans notre étude, le taux de césarienne était plus important chez les patientes ayant un fœtus avec une hyperclarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm ( $p = 0,04$ ). Ce résultat pouvant être en lien avec le fait qu'il y avait également plus d'enfants hypotrophes de façon significative dans ce groupe ( $p = 0,005$ ).

Dans notre série, l'étude du développement psychomoteur concernait les enfants âgés de 0 à 9 ans. Peu d'études ont réalisé un suivi sur un aussi long terme. Cependant le taux faible

de participation à notre questionnaire (33%) et leur remplissage subjectif par les parents et non par un professionnel médical, rendent nos résultats discutables.

Nous avons rencontré plusieurs difficultés, notamment pour obtenir l'accès à un questionnaire adapté et validé pour les enfants de 6 à 9 ans. Le choix du questionnaire que nous avons utilisé pour l'évaluation des 6-9 ans peut être discuté. Le BRIEF questionnaire, plus standardisé avait été initialement choisi. N'ayant pas pu avoir accès à son intégralité, la version française du questionnaire PEDS a donc été utilisée dans notre étude. Notre taux de réponse a été globalement moins bon que le taux de réponse aux questionnaires ASQ destinés aux enfants de 1 mois à 5 ans (probablement dû à l'envoi plus tardif du questionnaire PEDS). Dans notre étude, nous avons retrouvé 16% d'enfants à risque d'anomalie de développement psychomoteur (12 enfants sur les 73 réponses). Cependant ces résultats sont à nuancer du fait d'une interprétation plus difficile du PEDS. Ces résultats sont également difficilement extrapolables au vu du taux important de perdu de vue (de 67%).

L'étude française de Senat et al (15) a comparé le développement psychomoteur à l'âge de 2 ans des enfants ayant eu une hyperclarté nucale >99<sup>e</sup> percentile au développement psychomoteur d'enfants n'ayant pas eu cette anomalie. Ils ont également utilisé le questionnaire adapté à l'âge « ASQ 3<sup>e</sup> version » et n'ont pas mis en évidence de différence significative entre les deux groupes quand les enfants ayant une hyperclarté nucale ne présentaient pas d'anomalies supplémentaires à l'échographie de 22 SA.

L'étude de Baumann et al (14) a évalué le développement psychomoteur de façon prospective des enfants ayant eu une hyperclarté nucale au cours de la grossesse sans anomalie chromosomique associée. Leur étude a été réalisée sur 151 enfants jusqu'à leurs 2 ans. Un examen complet était réalisé à 6 mois, 12 mois et 24 mois par le même pédiatre. Huit pourcents des enfants avaient une grave anomalie morphologique non dépistée en anténatal, 3,3% une anomalie chromosomique non diagnostiquée sur le caryotype standard et 10% avaient un retard psychomoteur (dont certains étaient associés à un syndrome génétique).

Dans la littérature, plusieurs études (15,18,19,27,33,36–45) rapportent l'évolution des enfants nés vivants sans aneuploïdie après un diagnostic d'anomalie de la nuque au 1<sup>er</sup> trimestre. La plupart des publications prennent 3 mm comme valeur seuil de l'épaisseur de la clarté nucale. Le nombre d'enfants suivis en postnatal est, dans la plupart des séries publiées, inférieure à 50 rendant leur interprétation difficile. Certaines études (15,18,36,45) ont recueilli les informations concernant l'évolution post-natale par l'intermédiaire de questionnaires adressés aux parents ou aux médecins traitants. Certains questionnaires ne comportant pas d'item permettant de juger du développement psychomoteur. L'étude de Hippala et al (44) dont la durée moyenne de suivi fait partie des plus importantes (jusqu'à

l'âge de 7 ans), comporte un suivi clinique, psychométrique, cardiologique avec échographie cardiaque systématique. Sur les 59 enfants étudiés, il était retrouvé 2% d'anomalie du développement psychomoteur dans leur étude.

L'étude de Bilardo et al (19) s'est également intéressé au suivi des enfants ayant eu une hyperclarté nucale. Ils ont mis en évidence une bonne évolution dans 98% des cas s'il n'y avait pas d'anomalie (chromosomique, morphologique, génétique) au-delà de 20 SA. L'étude de Souka et al (27) était quant à elle limitée par le fait qu'elle évaluait seulement les enfants à la naissance et ne comportait pas de suivi sur le moyen ou long terme. Cette approche ne permet pas de dépister des retards psycho moteur secondaires.

La majorité des enfants ayant eu une clarté nucale augmentée au premier trimestre sans anomalie échographique au cours du deuxième trimestre, présente une bonne évolution à court terme (98%) (38). Mais quand ces enfants sont évalués sur plus long terme (6,5 ans), le pourcentage d'enfants ne présentant pas de déficit neurocognitif diminue à 93% (38). Quelques études se sont focalisées sur le neurodéveloppement de ces enfants et concluent qu'entre 4,5% et 7,5 % des enfants ayant une clarté nucale augmentée avec absence d'anomalies à l'échographie du deuxième trimestre et d'anomalies chromosomiques, présentent des troubles du développement (37). L'étude danoise de Hellmuth et al (43) parue en 2017 sur 222505 enfants (55402 enfants avec une nuque supérieure au 95<sup>e</sup> percentile comparés à 217103 enfants avec une nuque inférieure au 95<sup>e</sup> percentile) a mis en évidence une augmentation significative du risque de retard intellectuel et de troubles autistiques quand la nuque était supérieure au 99<sup>ème</sup> percentile (soit supérieure ou égale à 3,5mm).

Etude	Valeur nuque choisie (mm ou perc)	Prévalence hyperclarté nucale et caryotype normal	Nombre de nouveaux nés	Méthode évaluation développement psychomoteur	Suivi post natal (mois)	Taux de pertues de vue	Taux d'anomalie du développement n (%) et IC95%
Boyd et al (1996)	6 mm	NA	17	Examen clinique par médecin traitant	< 12 mois	NA	25% (NA)
Brady et al (1998)	3,5 mm	NA	90	1/3 questionnaire 2/3 médical	6 - 42	1,10%	1,1% (0 - 6%)
Van Vugt et al (1998)	3 mm	NA	50	Questionnaire	33,5 (7 - 75)	32%	2,9% (0 - 15%)
Adekunle et al (1999)	4 mm	0,80%	31	Questionnaire	23 (13 - 38)	21%	8,7% (1 - 28%)
Maymon et al (2000)	95e perc	NA	36	Entretien téléphonique + données dossier médical	24 (12 - 36)	0%	0% (0-10%)
Souka et al (2001)	3,5 mm	NA	980	NA	NA	0%	0,4% (0,1 - 1%)
Senat et al (2001)	4 mm	NA	58	Questionnaire	39 (12 - 72)	7%	5,6% (1 - 15%)
Hippala et al (2001)	3 mm	0,80%	59	Examen clinique	56 (24 - 84)	15%	2% (0 - 11%)
Cheng et al (2004)	3 mm	0,74%	14	Examen clinique + entretien téléphonique	21 (8 - 30)	0%	7,1% (0 - 34%)
Baumann et al (2005)	3 mm	NA	151	Examen clinique pédiatrique	48 (24 - 84)	15%	10% (NA)
Senat et al (2007)	99e perc	NA	162	Examen clinique + questionnaire	24 (12 - 24)	1,20%	1,2% (NA)
Bilardo et al (2007)	95e perc	NA	451	Questionnaire + entretien téléphonique	24 (6 - 60)	3,30%	1,6% (NA)
Äyräs et al (2015)	3 mm puis 95e perc	NA	691	Registres nationaux	72 (0 - 120)	0%	4,2% (NA)
Äyräs et al (2016)	3 mm puis 95e perc	NA	733	Registres nationaux	72 (0 - 120)	0,90%	7% (NA)
Hellmuth et al (2017)	95e-99e perc	NA	4760	Registres nationaux	48 (24 - 72)	1,30%	4,7 % (NA)
Hellmuth et al (2017)	> 99e perc	NA	642	Registres nationaux	48 (24 - 72)	1,30%	4,8% (NA)

*Tableau 13* : Études ayant été faites sur le développement psychomoteur des enfants ayant eu une hyperclarté nucale à caryotype normal

Un élément important qui ressortait de nos questionnaires et qui est également décrit dans la littérature (46) était l'anxiété parentale suite à l'annonce de cette malformation et de ses potentielles conséquences. Un couple notamment, nous a fait part de leur désir de ne pas avoir de deuxième grossesse suite au vécu difficile de la première grossesse.

## VII. Conclusion

---

Les hyperclartés nucales sont en lien dans un tiers des cas avec une anomalie chromosomique et dans un tiers des cas avec une anomalie organique. Les enfants nés sans anomalie chromosomique sont bien portants dans 77% des cas. Ce taux atteint 92% si de plus, aucune anomalie échographique n'est détectée. Ces informations doivent être délivrées aux couples à qui, du fait de l'anxiété engendrée par l'annonce et le suivi « intensif » de la grossesse, un accompagnement psychologique pourrait être systématiquement proposé.

Une hyperclarté nucale est une situation à risque d'issues défavorables de grossesse avec une augmentation du risque lorsque la mesure de la nuque augmente, mais également, d'augmentation du risque d'hypotrophie néonatale et de césarienne quand la clarté nucale est mesurée  $\geq 3,5$  mm.

L'absence de découverte d'anomalies morphologiques sévères après 32 SA pourrait nous permettre de modifier notre protocole de suivi des hyperclartés nucales en proposant seulement une échographie surnuméraire de croissance à 36 SA pour les fœtus ayant une nuque supérieure ou égale à 3,5mm car plus à risque d'hypotrophie.

Notre étude nous incite également à préconiser un suivi pédiatrique spécialisé prolongé pour les enfants ayant été porteurs d'une hyperclarté nucale.

## VIII. Annexes

---

Annexe 1 : questionnaire renseignement parental général

### INFORMATIONS GENERALES

Âge de votre enfant au moment de la réception du questionnaire : \_\_\_ ans et \_\_\_ mois

Qui a fait compléter le questionnaire :

Mère

Père

Autre  : précisez

### HISTOIRE FAMILIALE

Langue maternelle :

Langue parlée à la maison :

Langue d'enseignement :

Mère : âge : \_\_\_\_\_ Scolarité : \_\_\_\_\_ Travail : \_\_\_\_\_

Père : âge : \_\_\_\_\_ Scolarité : \_\_\_\_\_ Travail : \_\_\_\_\_

Les parents sont :  mariés/conjoints de fait  divorcés/séparés  célibataires  
 monoparentaux  décédés  remariés

Si les parents sont séparés/divorcés, quel âge avait l'enfant au moment de la séparation ? :

L'enfant vit :  avec la mère  avec le père  en garde partagée  en famille  
reconstituée

Autre situation :

Avez-vous d'autres enfants ?  oui  non, si oui, inscrivez l'âge et le sexe de chacun :

1)

2)

3)

4)

### HISTOIRE MEDICALE

A t'il été découvert des malformations chez votre enfant après sa naissance ?

oui  non, si oui précisez :

Votre enfant est-il suivi par un médecin spécialiste ?

oui  non, si oui précisez :

Dans quelle classe est actuellement votre enfant ? :

Pas encore scolarisé  petite section  moyenne section  grande section

CP  CM1  CM2  CE1  CE2

## Annexe 2 : questionnaires ASQ 3<sup>e</sup> version – 2 mois

### ASQ-3 Questionnaires sur les étapes du développement

De 1 mois 0 jour à 2 mois 30 jours

#### Questionnaire 2 mois

S'il vous plaît, veuillez répondre aux questions suivantes. Veuillez utiliser un stylo à encre bleue ou noire et écrire lisiblement.



Date à laquelle le questionnaire est rempli : \_\_\_\_\_

#### Information sur l'enfant

Prénom de l'enfant : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille de l'enfant : \_\_\_\_\_  
 Nombre de semaines prématurées si l'enfant est né 3 semaines prématurées ou plus : \_\_\_\_\_ Sexe de l'enfant :  Garçon  Fille

#### Personne qui complète le questionnaire

Prénom : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille : \_\_\_\_\_  
 Lien avec l'enfant :  Parent  Éducateur en service de garde  Intervenant social ou en santé  Enseignant  
 Adresse civique : \_\_\_\_\_  Grand-parent ou autre parent  Famille d'accueil  Autre : \_\_\_\_\_  
 Ville : \_\_\_\_\_ Province : \_\_\_\_\_ Code postal : \_\_\_\_\_  
 Pays : \_\_\_\_\_ Numéro de téléphone à la maison : \_\_\_\_\_ Autre numéro de téléphone : \_\_\_\_\_

Adresse courriel : \_\_\_\_\_

Nom des personnes qui vous aident à remplir le questionnaire : \_\_\_\_\_

#### Information sur le programme

Numéro d'identification de l'enfant : \_\_\_\_\_ Âge au moment de l'administration (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Numéro du programme : \_\_\_\_\_ Âge ajusté si l'enfant est prématuré (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Nom du programme : \_\_\_\_\_

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. Traduit par Carmen Dionne. Copyright © 2011 par Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™): A Parent-Completed Child Monitoring System, by Jane Squires, Ph.D., and Diane Bricker, Ph.D., with assistance from Elizabeth Twombly, Robert Nickel, Jantina Clifford, Kimberly Murphy, Robert Hoselton, LaWanda Potter, Linda Mounts, and Jane Farrell. Copyright © 2009 by Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.



### Questionnaire 2 mois

#### Questionnaire 2 mois

De 1 mois 0 jour à 2 mois 30 jours

Vous trouverez dans les pages suivantes des questions portant sur les activités des enfants. Votre petite fille ou votre petit garçon est en mesure d'en faire un certain nombre. Par contre, il y en a d'autres que votre enfant n'a pas encore commencé à faire. À chaque question, veuillez cocher la case appropriée, selon que votre enfant fait l'activité souvent, parfois ou pas encore.

#### Points importants à se rappeler :

- Assurez-vous d'essayer chacune des activités avec votre enfant avant de cocher la case appropriée.
- Essayez de faire de ce questionnaire un jeu amusant pour vous et votre enfant.
- Assurez-vous que votre enfant soit reposé, nourri et prêt à jouer.
- S'il vous plaît, retourner ce questionnaire à \_\_\_\_\_.

#### Notes :

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

#### COMMUNICATION

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé fait parfois des sons rauques ou des gazouillis ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
2. Est-ce que votre bébé fait des sons comme « ooo », « gah » et « aah » ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
3. Lorsque vous parlez à votre bébé, est-ce qu'il émet des sons juste après vous ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
4. Est-ce que votre bébé sourit lorsque vous lui parlez ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
5. Est-ce que votre bébé fait des petits sons ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
6. Après vous avoir perdu de vue, est-ce que votre bébé vous sourit ou est excité quand il vous voit à nouveau ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
TOTAL POUR LA COMMUNICATION				_____

#### MOTRICITÉ GLOBALE

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Quand votre bébé est sur le dos, est-ce qu'il remue ses bras et ses jambes, s'agite et se tortille ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
2. Lorsque votre bébé est sur le ventre, est-ce qu'il tourne sa tête sur le côté ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
3. Lorsque votre bébé est sur le ventre, est-ce qu'il tient sa tête levée plus de quelques secondes ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____
4. Lorsque votre bébé est sur le dos, est-ce qu'il donne des coups avec ses jambes ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	_____

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.





Questionnaire 2 mois

MOTRICITÉ GLOBALE (suite)	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
5. Quand votre bébé est sur le dos, est-ce qu'il tourne la tête d'un côté à l'autre ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
6. Après avoir relevé sa tête lorsqu'il est sur le ventre, est-ce que votre bébé pose sa tête sur le sol plutôt que de la laisser tomber vers l'avant ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
TOTAL POUR LA MOTRICITÉ GLOBALE				—

MOTRICITÉ FINE	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que la main de votre bébé est généralement bien fermée lorsqu'il est éveillé ? (Si votre bébé l'a déjà fait mais ne le fait plus, cochez « oui ».)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
2. Est-ce que votre bébé saisit votre doigt si vous touchez la paume de sa main ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
3. Lorsque vous mettez un jouet dans sa main, est-ce que votre bébé, le tient brièvement ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
4. Est-ce que votre bébé touche son visage avec ses mains ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
5. Est-ce que votre bébé garde ses mains ouvertes ou partiellement ouvertes lorsqu'il est éveillé (plutôt que d'avoir les poings fermés comme lorsqu'il était nouveau-né) ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	— *
6. Est-ce que votre bébé agrippe ou gratte ses vêtements ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
TOTAL POUR LA MOTRICITÉ FINE				—

\* Si la réponse à la question 5 sur la motricité fine est « oui », cochez « oui » à la question 1 de cette série.

RÉSOLUTION DE PROBLÈMES	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé regarde des objets qui sont à 20-25 cm de lui ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
2. Lorsque vous vous déplacez, est-ce que votre bébé vous suit des yeux ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.



Questionnaire 2 mois

RÉSOLUTION DE PROBLÈMES (suite)	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
3. Lorsque vous déplacez lentement un jouet d'un côté à l'autre du visage de votre bébé (à environ 25 cm de lui), est-ce qu'il suit des yeux le jouet en tournant parfois sa tête ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
4. Lorsque vous déplacez lentement un petit jouet de haut en bas du visage de votre bébé (à environ 25 cm de lui), est-ce qu'il suit des yeux le jouet ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
5. Lorsque vous tenez votre bébé en position assise, est-ce qu'il regarde un jouet (de la taille d'une tasse ou d'un hochet) que vous placez sur la table ou sur le sol en face de lui ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
6. Lorsque votre bébé est sur le dos et que vous suspendez un jouet au-dessus de lui, est-ce qu'il agite les bras en direction de ce jouet ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
TOTAL POUR LA RÉSOLUTION DE PROBLÈMES				—



APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé essaie parfois de téter, même lorsqu'il n'est pas nourrit ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
2. Est-ce que votre bébé pleure lorsqu'il a faim, est mouillé, est fatigué ou veut être pris ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
3. Est-ce que votre bébé vous sourit ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
4. Lorsque vous souriez à votre bébé, vous sourit-il ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
5. Est-ce que votre bébé regarde ses mains ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
6. Lorsque votre bébé voit le sein ou le biberon, est-ce qu'il semble savoir qu'il va être nourri ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
TOTAL POUR LES APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES				—



Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.





Questionnaire 2 mois

ÉVALUATION GLOBALE

*Vous pouvez ajouter des commentaires en utilisant l'espace qui se trouve ci-dessous.*

1. Est-ce que votre bébé a réussi le test de dépistage de la surdité du nouveau-né? OUI  NON   
Sinon, veuillez expliquer :

2. Est-ce que votre bébé agite les deux mains et les deux jambes aussi bien l'une que l'autre ? Sinon, veuillez expliquer : OUI  NON

3. Est-ce que l'un des parents a des antécédents familiaux de surdité infantile, partielle ou totale ou des problèmes de vision ? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

4. Est-ce que votre bébé a eu des problèmes de santé? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

5. Est-ce que vous êtes préoccupé par certains comportements de votre bébé (par exemple, le boire, le coucher) ? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

V.A.3

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.  
Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.

5



Questionnaire 2 mois

ÉVALUATION GLOBALE (suite)

6. Est-ce qu'il y a autre chose chez votre bébé qui vous inquiète ? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

V.A.3

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.  
Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.

6

## Annexe 3 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 8 mois

### ASQ3 Questionnaires sur les étapes du développement

De 7 mois 0 jour à 8 mois 30 jours

## Questionnaire 8 mois



S'il vous plaît, veuillez répondre aux questions suivantes. Veuillez utiliser un stylo à encre bleue ou noire et écrire lisiblement.

Date à laquelle le questionnaire est rempli : \_\_\_\_\_

#### Information sur l'enfant

Prénom de l'enfant : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille de l'enfant : \_\_\_\_\_  
 Nombre de semaines prématurées si l'enfant est né 3 semaines prématurées ou plus : \_\_\_\_\_ Sexe de l'enfant :  Garçon  Filles  
 Date de naissance : \_\_\_\_\_

#### Personne qui complète le questionnaire

Prénom : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille : \_\_\_\_\_  
 Lien avec l'enfant :  Parent  Éducateur en service de garde  Intervenant social ou en santé  Enseignant  
 Grand-parent ou autre parent  Famille d'accueil  Autre : \_\_\_\_\_  
 Adresse civique : \_\_\_\_\_  
 Ville : \_\_\_\_\_ Province : \_\_\_\_\_ Code postal : \_\_\_\_\_  
 Pays : \_\_\_\_\_ Numéro de téléphone à la maison : \_\_\_\_\_ Autre numéro de téléphone : \_\_\_\_\_  
 Adresse courriel : \_\_\_\_\_  
 Nom des personnes qui vous aident à remplir le questionnaire : \_\_\_\_\_

#### Information sur le programme

Numéro d'identification de l'enfant : \_\_\_\_\_ Âge au moment de l'administration (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Numéro du programme : \_\_\_\_\_ Âge ajusté si l'enfant est prématuré (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Nom du programme : \_\_\_\_\_

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. Traduit par Carmen Dionne. Copyright © 2011 par Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™): A Parent-Completed Child Monitoring System, by Jane Squires, Ph.D., and Diane Bricker, Ph.D., with assistance from Elizabeth Twombly, Robert Nickel, Jantina Clifford, Kimberly Murphy, Robert Hoselton, LaWanda Potter, Linda Mounts, and Jane Farrell. Copyright © 2009 by Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.

Version A.3

1



### Questionnaire 8 mois

#### Questionnaire 8 mois

De 7 mois 0 jour à 8 mois 30 jours

Vous trouverez dans les pages suivantes des questions portant sur les activités des enfants. Votre petite fille ou votre petit garçon est en mesure d'en faire un certain nombre. Par contre, il y en a d'autres que votre enfant n'a pas encore commencé à faire. À chaque question, veuillez cocher la case appropriée, selon que votre enfant fait l'activité souvent, parfois ou pas encore.

#### Points importants à se rappeler :

- Assurez-vous d'essayer chacune des activités avec votre enfant avant de cocher la case appropriée.
- Essayez de faire de ce questionnaire un jeu amusant pour vous et votre enfant.
- Assurez-vous que votre enfant soit reposé, nourri et prêt à jouer.
- S'il vous plaît, retourner ce questionnaire à \_\_\_\_\_.

#### Notes :

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

#### COMMUNICATION

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- |  |                       |                       |                       |       |
|--|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-------|
| 1. Si vous appelez votre bébé alors qu'il ne vous voit pas, est-ce qu'il regarde en direction de votre voix ?                            | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |
| 2. Lorsqu'un bruit fort se produit, est-ce que votre bébé se retourne pour voir d'où il provient ?                                       | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |
| 3. Si vous imitez des sons que fait votre bébé, est-ce qu'il répète les mêmes sons après vous ?  | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |
| 4. Est-ce que votre bébé fait des sons comme « da », « ga », « ka » et « ba » ?  | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |
| 5. Est-ce que votre bébé répond au ton de votre voix et arrête son activité, au moins brièvement, lorsque vous lui dites, « Non, non » ? | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |
| 6. Est-ce que votre bébé fait deux sons semblables tels que « ba-ba », « da-da » ou « ga-ga » ? (Les sons peuvent ne rien vouloir dire.) | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |

TOTAL POUR LA COMMUNICATION \_\_\_\_\_

#### MOTRICITÉ GLOBALE

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- |  |                       |                       |                       |       |
|--|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-------|
| 1. Lorsque vous posez votre bébé sur le sol, est-ce qu'il s'appuie sur ses mains quand il est assis ? (S'il s'assoit déjà sans s'appuyer sur ses mains, cochez « oui ».) | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |
| 2. Est-ce que votre bébé roule du dos au ventre en évitant de mettre les bras sous lui ?   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____ |







Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.

V.A.3





2

**MOTRICITÉ GLOBALE (suite)**



	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
3. Est-ce que votre bébé se met à quatre pattes en s'appuyant sur ses mains et ses genoux ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
4. Si vous tenez les mains de votre bébé juste assez pour l'aider à garder son équilibre, est-ce qu'il supporte son propre poids en se tenant debout ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
5. Lorsqu'il est assis sur le sol, est-ce que votre bébé se tient droit pendant plusieurs minutes sans se servir de ses mains pour se soutenir ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	— *
6. Lorsque vous mettez votre bébé debout à côté d'un meuble ou des barreaux de son lit, est-ce qu'il s'y accroche sans y appuyer la poitrine contre le meuble pour se soutenir ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
<b>TOTAL POUR LA MOTRICITÉ GLOBALE</b>				—

\* Si la réponse à la question 5 sur la motricité globale est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 1 de cette série.

**MOTRICITÉ FINE**






	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé essaie d'atteindre un petit morceau de pain et le touche avec son doigt ou sa main ? (S'il prend déjà un petit objet de la taille d'un pois, cochez « oui ».) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
2. Est-ce que votre bébé prend un petit jouet et le tient dans le creux de sa main en le serrant avec ses doigts ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
3. Est-ce que votre bébé essaie de prendre un petit morceau de pain en utilisant son pouce et tous ses autres doigts dans un mouvement de ratissage, même s'il n'est pas capable de le prendre ? (S'il saisit déjà un petit morceau de pain, cochez « oui ».) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
4. Est-ce que votre bébé prend un petit jouet d'une seule main ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—

**MOTRICITÉ FINE (suite)**

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
5. Est-ce que votre bébé réussit à prendre un petit morceau de pain en utilisant son pouce et tous ses autres doigts dans un mouvement de ratissage ? (S'il peut déjà prendre un petit morceau de pain, cochez « oui ».) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
6. Est-ce que votre bébé prend un petit jouet avec le bout de son pouce et de ses autres doigts ? (Vous devriez voir un espace entre le jouet et la paume de la main.) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	— *
<b>TOTAL POUR LA MOTRICITÉ FINE</b>				—

\* Si la réponse à la question 6 sur la motricité fine est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 2 de cette série.

**RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**




	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé prend un jouet et le met dans sa bouche ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
2. Lorsque votre bébé est sur le dos, est-ce qu'il essaie de prendre un jouet qu'il a laissé tomber s'il peut l'apercevoir ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
3. Est-ce que votre bébé joue à cogner un jouet sur la table ou sur le sol ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
4. Est-ce que votre bébé fait passer un jouet d'une main à l'autre ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
5. Est-ce que votre bébé prend deux petits jouets, un dans chaque main et les tient pendant environ 1 minute ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
6. Lorsque votre bébé tient un jouet dans sa main, est-ce qu'il le cogne contre un autre jouet posé sur la table ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	—
<b>TOTAL POUR LA RÉSOLUTION DE PROBLÈMES</b>				—



Questionnaire 8 mois

APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- 1. Lorsqu'il est sur le dos, est-ce que votre bébé joue en attrapant son pied ?   OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 2. Face à un grand miroir, est-ce que votre bébé tend les bras pour toucher le miroir ?   OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 3. Est-ce que votre bébé essaie de prendre un jouet qui est hors d'atteinte? (Il peut rouler, pivoter sur le ventre ou ramper pour le prendre.)  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 4. Lorsque votre bébé est sur le dos, est-ce qu'il se met un pied dans la bouche ?   OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 5. Est-ce que votre bébé boit de l'eau, du jus de fruit ou du lait à l'aide d'une tasse que vous tenez ?  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 6. Est-ce que votre bébé mange un craquelin ou un biscuit tout seul ?  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —

TOTAL POUR LES APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES  —

ÉVALUATION GLOBALE

*Vous pouvez ajouter des commentaires en utilisant l'espace qui se trouve ci-dessous.*

- 1. Est-ce que votre bébé utilise les deux mains et les deux jambes aussi bien l'une que l'autre ? Sinon, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 2. Lorsque vous aidez votre bébé à se tenir debout, est-ce que ses pieds sont bien à plat sur le sol la plupart du temps ? Sinon, veuillez expliquer :  OUI  NON  —



Questionnaire 8 mois

ÉVALUATION GLOBALE (suite)

- 3. Est-ce que vous êtes préoccupé par le fait que votre bébé soit trop silencieux ou ne fasse pas les mêmes sons que les autres bébés ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 4. Est-ce que l'un des parents a des antécédents familiaux de surdité infantile, partielle ou totale ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 5. Est-ce que vous êtes préoccupé par la vision de votre bébé ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 6. Est-ce que votre bébé a eu des problèmes de santé au cours des derniers mois ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 7. Est-ce que vous êtes préoccupé par certains comportements de votre bébé ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 8. Est-ce qu'il y a autre chose chez votre bébé qui vous inquiète ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

## Annexe 4 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 9 mois

### ASQ3 Questionnaires sur les étapes du développement

De 9 mois 0 jour à 9 mois 30 jours

#### Questionnaire 9 mois



S'il vous plaît, veuillez répondre aux questions suivantes. Veuillez utiliser un stylo à encre bleue ou noire et écrire lisiblement.

Date à laquelle le questionnaire est rempli : \_\_\_\_\_

#### Information sur l'enfant

Prénom de l'enfant : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille de l'enfant : \_\_\_\_\_  
 Nombre de semaines prématurées si l'enfant est né 3 semaines prématurées ou plus : \_\_\_\_\_ Sexe de l'enfant :  Garçon  Filles

#### Personne qui complète le questionnaire

Prénom : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille : \_\_\_\_\_  
 Lien avec l'enfant :  Parent  Éducateur en service de garde  Intervenant social ou en santé  Enseignant  
 Adresse civique : \_\_\_\_\_  Grand-parent ou autre parent  Famille d'accueil  Autre : \_\_\_\_\_  
 Ville : \_\_\_\_\_ Province : \_\_\_\_\_ Code postal : \_\_\_\_\_  
 Pays : \_\_\_\_\_ Numéro de téléphone à la maison : \_\_\_\_\_ Autre numéro de téléphone : \_\_\_\_\_  
 Adresse courriel : \_\_\_\_\_  
 Nom des personnes qui vous aident à remplir le questionnaire : \_\_\_\_\_

#### Information sur le programme

Numéro d'identification de l'enfant : \_\_\_\_\_ Âge au moment de l'administration (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Numéro du programme : \_\_\_\_\_ Âge ajusté si l'enfant est prématuré (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Nom du programme : \_\_\_\_\_

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. Traduit par Carmen Dionne. Copyright © 2011 par Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™): A Parent-Completed Child Monitoring System, by Jane Squires, Ph.D., and Diane Bricker, Ph.D., with assistance from Elizabeth Twombly, Robert Nickel, Jantina Clifford, Kimberly Murphy, Robert Hoselton, LaWanda Potter, Linda Mounts, and Jane Farrell. Copyright © 2009 by Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.

Version A.3

1



### Questionnaire 9 mois

#### Questionnaire 9 mois

De 9 mois 0 jour à 9 mois 30 jours

Vous trouverez dans les pages suivantes des questions portant sur les activités des enfants. Votre petite fille ou votre petit garçon est en mesure d'en faire un certain nombre. Par contre, il y en a d'autres que votre enfant n'a pas encore commencé à faire. À chaque question, veuillez cocher la case appropriée, selon que votre enfant fait l'activité souvent, parfois ou pas encore.

#### Points importants à se rappeler :

- Assurez-vous d'essayer chacune des activités avec votre enfant avant de cocher la case appropriée.
- Essayez de faire de ce questionnaire un jeu amusant pour vous et votre enfant.
- Assurez-vous que votre enfant soit reposé, nourri et prêt à jouer.
- S'il vous plaît, retourner ce questionnaire à \_\_\_\_\_.

#### Notes :

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

#### COMMUNICATION

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé fait des sons comme « da », « ga », « ka » et « ba » ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	___
2. Si vous imitez des sons que fait votre bébé, est-ce qu'il répète les mêmes sons après vous ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	___
3. Est-ce que votre bébé fait deux sons semblables tels que « ba-ba », « da-da » ou « ga-ga » ? (Les sons peuvent ne rien vouloir dire.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	___
4. Si vous demandez à votre bébé, est-ce qu'il fait au moins un jeu d'enfant même si vous ne faites pas vous-même l'activité (par exemple, « bye bye », « coucou », « tape les mains ») ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	___
5. Est-ce que votre bébé répond à une demande simple comme « Viens ici ! », « Donne-moi ça ! » ou « Remets-ça à sa place ! » sans que vous utilisiez des gestes ?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	___
6. Est-ce que votre bébé dit trois mots comme « Maman », « Papa » et « Baba » ? (Par « mot » on entend un son ou un ensemble de sons que votre bébé utilise régulièrement pour désigner quelqu'un ou quelque chose.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	___







TOTAL POUR LA COMMUNICATION \_\_\_

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.




V.A.3

2




**MOTRICITÉ GLOBALE**

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Si vous tenez les mains de votre bébé juste assez pour l'aider à garder son équilibre, est-ce qu'il supporte son propre poids en se tenant debout ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
2. Lorsqu'il est assis sur le sol, est-ce que votre bébé se tient droit pendant plusieurs minutes sans se servir de ses mains pour se soutenir ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
3. Lorsque vous mettez votre bébé debout à côté d'un meuble ou des barreaux de son lit, est-ce qu'il s'y accroche sans y appuyer la poitrine contre le meuble pour se soutenir ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
4. Tout en se s'agrippant à un meuble, est-ce que votre bébé se penche, ramasse un jouet sur le sol et se remet debout ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
5. Tout en s'agrippant à un meuble, est-ce que votre bébé se penche en contrôlant son mouvement (sans tomber ou basculer) ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
6. Est-ce que votre bébé marche à côté des meubles en se tenant d'une seule main ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
<b>TOTAL POUR LA MOTRICITÉ GLOBALE</b>				<input type="checkbox"/>

**MOTRICITÉ FINE**




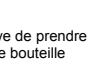
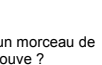
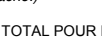
	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé prend un petit jouet d'une seule main ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
2. Est-ce que votre bébé réussit à prendre un petit morceau de pain en utilisant son pouce et tous ses autres doigts dans un mouvement de ratissage ? (S'il peut déjà prendre un petit morceau de pain, cochez « oui ».) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
3. Est-ce que votre bébé prend un petit jouet avec le bout de son pouce et de ses autres doigts ? (Vous devriez voir un espace entre le jouet et la paume de la main.) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>

**MOTRICITÉ FINE (suite)**

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
4. Après une ou deux tentatives, est-ce que votre bébé prend un bout de ficelle entre son pouce et son premier doigt ? (La ficelle peut être attachée à un jouet.) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
5. Est-ce que votre bébé prend un petit morceau de pain avec le bout de son pouce et d'un autre doigt ? Il peut poser son bras ou sa main sur la table pendant qu'il le fait. 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
6. Est-ce que votre bébé met un petit jouet par terre sans l'échapper et en enlevant sa main du jouet. 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
<b>TOTAL POUR LA MOTRICITÉ FINE</b>				<input type="checkbox"/>

\* Si la réponse à la question 5 sur la motricité fine est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 2 de cette série.

**RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**


	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE	
1. Est-ce que votre bébé fait passer un jouet d'une main à l'autre ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
2. Est-ce que votre bébé prend deux petits jouets, un dans chaque main et les tient pendant environ 1 minute ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
3. Lorsque votre bébé tient un jouet dans sa main, est-ce qu'il le cogne contre un autre jouet posé sur la table ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
4. Lorsqu'il tient un petit jouet dans chacune de ses mains, est-ce que votre bébé les frappe l'un contre l'autre (comme « tape tape ») ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
5. Est-ce que votre bébé touche du doigt ou essaye de prendre un petit morceau de pain qui se trouve dans une bouteille transparente (comme une bouteille en plastique de boisson gazeuse ou un biberon) ? 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
6. Après vous avoir vu cacher un petit jouet sous un morceau de papier ou de tissu, est-ce que votre bébé le retrouve ? (Assurez-vous que le jouet est complètement caché.) 	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
<b>TOTAL POUR LA RÉSOLUTION DE PROBLÈMES</b>				<input type="checkbox"/>



Questionnaire 9 mois

APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- 1. Lorsque votre bébé est sur le dos, est-ce qu'il se met un pied dans la bouche ?   OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 2. Est-ce que votre bébé boit de l'eau, du jus de fruit ou du lait à l'aide d'une tasse que vous tenez ?  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 3. Est-ce que votre bébé mange un craquelin ou un biscuit tout seul ?  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 4. Lorsque vous lui tendez la main et lui demandez de vous remettre son jouet, est-ce que votre bébé vous le présente même s'il ne le lâche pas ? (S'il vous remet déjà le jouet, cochez « oui ».)  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 5. Lorsque vous habillez votre bébé, est-ce qu'il pousse son bras dans la manche une fois que son bras est engagé dans l'ouverture ?  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —
- 6. Lorsque vous tendez la main et lui demandez de vous remettre son jouet, est-ce que votre bébé le relâche dans votre main ?  OUI  PARFOIS  PAS ENCORE  —

TOTAL POUR LES APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES  —

ÉVALUATION GLOBALE

Vous pouvez ajouter des commentaires en utilisant l'espace qui se trouve ci-dessous.

- 1. Est-ce que votre bébé utilise les deux mains et les deux jambes aussi bien l'une que l'autre ? Sinon, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 2. Lorsque vous aidez votre bébé à se tenir debout, est-ce que ses pieds sont bien à plat sur le sol la plupart du temps ? Sinon, veuillez expliquer :  OUI  NON  —



Questionnaire 9 mois

ÉVALUATION GLOBALE (suite)

- 3. Est-ce que vous êtes préoccupé par le fait que votre bébé soit trop silencieux ou ne fasse pas les mêmes sons que les autres bébés ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 4. Est-ce que l'un des parents a des antécédents familiaux de surdité infantile, partielle ou totale ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 5. Est-ce que vous êtes préoccupé par la vision de votre bébé ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 6. Est-ce que votre bébé a eu des problèmes de santé au cours des derniers mois ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 7. Est-ce que vous êtes préoccupé par certains comportements de votre bébé ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

- 8. Est-ce qu'il y a autre chose chez votre bébé qui vous inquiète ? Si oui, veuillez expliquer :  OUI  NON  —

Annexe 5 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 12 mois

**Questionnaires sur les étapes du développement : Évaluation de l'enfant par les parents\***  
**Deuxième édition**  
 par Diane Bricker et Jane Squires  
 avec la collaboration de Linda Mounts, LaWanda Potter, Robert Nickel, Elizabeth Twombly et Jane Farrell  
 Traduction et adaptation par Marthe Bonin, Philippe Robaey, Sylvie Vandaele, Georges L. Bastin et Véronique Lacroix  
 avec le soutien de la Fondation Invest in Kids  
 Copyright © 2000 par Paul H. Brookes Publishing Co.

## Questionnaire 12 mois • 1 an

Veuillez répondre aux questions suivantes.

Nom de l'enfant : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_\_\_\_

Date de naissance corrigée (si l'enfant est né prématurément, additionnez à la date de naissance le nombre de semaines de prématurité) : \_\_\_\_\_

Veuillez répondre au questionnaire au plus tard le : \_\_\_\_\_

Qui remplit le questionnaire ? \_\_\_\_\_

Quel est le lien avec l'enfant ? \_\_\_\_\_

Votre téléphone : \_\_\_\_\_

Votre adresse postale : \_\_\_\_\_

Ville : \_\_\_\_\_

Province/Département/Canton : \_\_\_\_\_


Code postal : \_\_\_\_\_

Veuillez indiquer le nom des personnes qui vous aident à remplir le questionnaire : \_\_\_\_\_




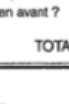
Date à laquelle le questionnaire est rempli : \_\_\_\_\_

Responsable du programme : \_\_\_\_\_


\*Translated from the English :  
 Ages & Stages Questionnaires : A Parent-Completed,  
 Child-Monitoring System, Second Edition, Bricker et al.  
 © 1999 Paul H. Brookes Publishing Co.



2

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE
<b>COMMUNICATION</b> Assurez-vous d'essayer chaque activité avec votre enfant.			
1. Est-ce que votre enfant s'amuse à une activité telle que faire des « bye-bye » ou des « coucou », applaudir ou participer à « Ainsi font, font, font... » si vous le lui demandez, mais sans toutefois lui montrer vous-même comment faire ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Votre bébé obéit-il à une demande simple (« Viens ici ! », « Donne-le moi ! » ou « Remets-le en place ! ») sans que vous utilisiez des gestes ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Votre bébé dit-il un autre mot que « maman » et « papa » ? (Par « mot », on entend un son ou un ensemble de sons que l'enfant utilise couramment pour désigner quelqu'un ou quelque chose ; par exemple, « dodo » pour désigner le lit.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Quand vous demandez à votre bébé « Où est la balle (le chapeau, le soulier, etc.) ? », tourne-t-il son regard vers l'objet ? Assurez-vous que l'objet est visible. Cochez « oui » s'il reconnaît un objet.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Quand votre bébé veut quelque chose, vous le dit-il en montrant l'objet du doigt ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Votre bébé secoue-t-il la tête quand il veut dire « oui » ou « non » ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>TOTAL POUR LA COMMUNICATION</b> _____			
<b>MOTRICITÉ GLOBALE</b> Assurez-vous d'essayer chaque activité avec votre enfant.			
1. Tout en se tenant à un meuble, votre bébé se penche-t-il, prend-il un jouet par terre, puis se remet-il debout ? 	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Tout en se tenant à un meuble, votre bébé se baisse-t-il sans perdre l'équilibre (sans tomber ni se laisser glisser par terre) ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Votre bébé marche-t-il en se tenant à des meubles avec une seule main ? 	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Si vous tenez les deux mains de votre bébé juste assez pour le maintenir en équilibre, fait-il quelques pas sans trébucher ni tomber ? (Si votre bébé marche déjà seul, cochez « oui ».) 	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Si vous tenez votre bébé par une seule main juste assez pour le maintenir en équilibre, fait-il quelques pas en avant ? (Si votre bébé marche déjà seul, cochez « oui ».) 	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Votre bébé se tient-il debout seul et fait-il quelques pas en avant ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>TOTAL POUR LA MOTRICITÉ GLOBALE</b> _____			

Questionnaires sur les étapes du développement, 2<sup>e</sup> édition, Bricker et coll.  
 © 2000 Paul H. Brookes Publishing Co.







12 mois/1 an

3



OUI    PARFOIS    PAS ENCORE


**MOTRICITÉ FINE**    *Assurez-vous d'essayer chaque activité avec votre enfant.*

- Après un ou deux essais, votre bébé saisit-il un bout de ficelle entre le pouce et l'index ? (La ficelle peut être attachée à un jouet.) 
- Votre bébé saisit-il un petit morceau de biscuit ou un Cheerio entre les bouts de son pouce et d'un doigt ? Son bras ou sa main peuvent reposer sur la table. 
- Votre bébé pose-t-il un petit jouet par terre sans le laisser tomber, puis lâche-t-il le jouet ?
- Sans poser le bras ou la main sur la table, votre bébé saisit-il un petit morceau de biscuit ou un Cheerio entre les bouts de son pouce et d'un doigt ? 
- Votre bébé lance-t-il une petite balle en lançant le bras en avant ? (S'il laisse simplement tomber la balle, cochez « pas encore ».) 
- Votre bébé vous aide-t-il à tourner les pages d'un livre ? (Vous pouvez soulever une page pour qu'il puisse l'attraper.)

**TOTAL POUR LA MOTRICITÉ FINE**

\*Si la réponse à la question 4 de cette série portant sur la motricité fine est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 2 de cette série.

**RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**    *Assurez-vous d'essayer chaque activité avec votre enfant.*

- En tenant un petit jouet dans chaque main, votre bébé les cogne-t-il l'un contre l'autre (comme lorsqu'on frappe des mains en chantant une comptine) ?
- Votre bébé essaie-t-il d'attraper un petit morceau de biscuit ou un Cheerio qui se trouve dans un contenant transparent (un flacon à comprimés, une bouteille en plastique ou un biberon) ?
- Votre bébé trouve-t-il un petit jouet qu'il vous a vu cacher sous un morceau de papier ou de tissu ? (Assurez-vous que le jouet est complètement caché.)
- Si vous mettez un petit jouet dans un bol ou une boîte, votre bébé vous imite-t-il même s'il ne lâche pas le jouet ? (S'il lâche déjà le jouet dans le bol ou la boîte, cochez « oui ».)
- Votre bébé laisse-t-il tomber l'un après l'autre deux petits jouets dans un contenant comme une boîte ou un bol ? (Vous pouvez lui montrer comment faire.) 

**TOTAL POUR LA RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**

\*Si la réponse à la question 5 de cette série portant sur la résolution de problèmes est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 4 de cette série.

**APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES**    *Assurez-vous d'essayer chaque activité avec votre enfant.*

- Si vous tendez la main et demandez son jouet à votre bébé, vous l'offre-t-il même s'il ne le lâche pas ? (S'il lâche déjà le jouet dans votre main, cochez « oui ».)
- Lorsque vous habillez votre bébé, pousse-t-il son bras dans la manche une fois qu'il l'a engagé dans l'ouverture ?
- Si vous tendez la main et demandez son jouet à votre bébé, le laisse-t-il tomber dans votre main ?
- Quand vous habillez votre bébé, lève-t-il le pied pour mettre son soulier ou ses chaussettes ou pour enfiler son pantalon ?
- Votre bébé vous renvoie-t-il la balle en la faisant rouler ou en la lançant pour que vous la lui renvoyiez ?
- Votre bébé joue-t-il avec une poupée ou avec un animal en peluche en le serrant dans les bras ?

**TOTAL POUR LES APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES**

**ÉVALUATION GLOBALE**    *Les parents et les responsables du programme peuvent ajouter des commentaires en utilisant l'espace qui se trouve ci-dessous ou le verso de cette feuille.*

- Pensez-vous que votre enfant entend normalement ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Votre bébé utilise-t-il les deux mains aussi bien l'une que l'autre ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Quand vous aidez votre bébé à se tenir debout, ses pieds sont-ils bien à plat sur le sol la plupart du temps ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- L'un des parents a-t-il des antécédents familiaux de surdité infantile, partielle ou totale ? OUI     NON   
Si oui, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Pensez-vous que votre enfant voit normalement ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Votre enfant a-t-il eu des problèmes de santé au cours des derniers mois ? OUI     NON   
Si oui, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Quelque chose chez votre enfant vous inquiète-t-il ? OUI     NON   
Si oui, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_

Questionnaire sur les étapes du développement, 2<sup>e</sup> édition, Bricker et coll. © 2000 Paul H. Brookes Publishing Co.    **ASQ** 12 mois/1 an

OUI    PARFOIS    PAS ENCORE

**RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**    *(suite)*

- Si vous gribouillez sur un papier avec un crayon, votre bébé vous imite-t-il ? (S'il gribouille déjà par lui-même, cochez « oui ».)

**TOTAL POUR LA RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**

\*Si la réponse à la question 5 de cette série portant sur la résolution de problèmes est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 4 de cette série.

**APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES**    *Assurez-vous d'essayer chaque activité avec votre enfant.*

- Si vous tendez la main et demandez son jouet à votre bébé, vous l'offre-t-il même s'il ne le lâche pas ? (S'il lâche déjà le jouet dans votre main, cochez « oui ».)
- Lorsque vous habillez votre bébé, pousse-t-il son bras dans la manche une fois qu'il l'a engagé dans l'ouverture ?
- Si vous tendez la main et demandez son jouet à votre bébé, le laisse-t-il tomber dans votre main ?
- Quand vous habillez votre bébé, lève-t-il le pied pour mettre son soulier ou ses chaussettes ou pour enfiler son pantalon ?
- Votre bébé vous renvoie-t-il la balle en la faisant rouler ou en la lançant pour que vous la lui renvoyiez ?
- Votre bébé joue-t-il avec une poupée ou avec un animal en peluche en le serrant dans les bras ?

**TOTAL POUR LES APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES**

**ÉVALUATION GLOBALE**    *Les parents et les responsables du programme peuvent ajouter des commentaires en utilisant l'espace qui se trouve ci-dessous ou le verso de cette feuille.*

- Pensez-vous que votre enfant entend normalement ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Votre bébé utilise-t-il les deux mains aussi bien l'une que l'autre ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Quand vous aidez votre bébé à se tenir debout, ses pieds sont-ils bien à plat sur le sol la plupart du temps ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- L'un des parents a-t-il des antécédents familiaux de surdité infantile, partielle ou totale ? OUI     NON   
Si oui, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Pensez-vous que votre enfant voit normalement ? OUI     NON   
Sinon, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Votre enfant a-t-il eu des problèmes de santé au cours des derniers mois ? OUI     NON   
Si oui, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_
- Quelque chose chez votre enfant vous inquiète-t-il ? OUI     NON   
Si oui, veuillez expliquer : \_\_\_\_\_

Questionnaire sur les étapes du développement, 2<sup>e</sup> édition, Bricker et coll. © 2000 Paul H. Brookes Publishing Co.    **ASQ** 12 mois/1 an

## Annexe 6 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 18 mois

### ASQ3 Questionnaires sur les étapes du développement

De 17 mois 0 jour à 18 mois 30 jours

## Questionnaire 18 mois



S'il vous plaît, veuillez répondre aux questions suivantes. Veuillez utiliser un stylo à encre bleue ou noire et écrire lisiblement.

Date à laquelle le questionnaire est rempli : \_\_\_\_\_

#### Information sur l'enfant

Prénom de l'enfant : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille de l'enfant : \_\_\_\_\_  
 Nombre de semaines prématurées si l'enfant est né 3 semaines prématurées ou plus : \_\_\_\_\_ Sexe de l'enfant :  Garçon  Filles

#### Personne qui complète le questionnaire

Prénom : \_\_\_\_\_ Initiales : \_\_\_\_\_ Nom de famille : \_\_\_\_\_  
 Lien avec l'enfant :  Parent  Éducateur en service de garde  Intervenant social ou en santé  Enseignant  
 Grand-parent ou autre parent  Famille d'accueil  Autre : \_\_\_\_\_  
 Adresse civique : \_\_\_\_\_  
 Ville : \_\_\_\_\_ Province : \_\_\_\_\_ Code postal : \_\_\_\_\_  
 Pays : \_\_\_\_\_ Numéro de téléphone à la maison : \_\_\_\_\_ Autre numéro de téléphone : \_\_\_\_\_

Adresse courriel : \_\_\_\_\_

Nom des personnes qui vous aident à remplir le questionnaire : \_\_\_\_\_

#### Information sur le programme

Numéro d'identification de l'enfant : \_\_\_\_\_ Âge au moment de l'administration (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Numéro du programme : \_\_\_\_\_ Âge ajusté si l'enfant est prématuré (en mois et en jours) : \_\_\_\_\_  
 Nom du programme : \_\_\_\_\_

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. Traduit par Carmen Dionne. Copyright © 2011 par Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.  
 Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™): A Parent-Completed Child Monitoring System, by Jane Squires, Ph.D., and Diane Bricker, Ph.D., with assistance from Elizabeth Twombly, Robert Nickel, Jantina Clifford, Kimberly Murphy, Robert Hoselton, LaWanda Potter, Linda Mounts, and Jane Farrell. Copyright © 2009 by Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.

Version A.3

1



### Questionnaire 18 mois

#### Questionnaire 18 mois

De 17 mois 0 jour à 18 mois 30 jours

Vous trouverez dans les pages suivantes des questions portant sur les activités des enfants. Votre petite fille ou votre petit garçon est en mesure d'en faire un certain nombre. Par contre, il y en a d'autres que votre enfant n'a pas encore commencé à faire. À chaque question, veuillez cocher la case appropriée, selon que votre enfant fait l'activité souvent, parfois ou pas encore.

#### Points importants à se rappeler :

- Assurez-vous d'essayer chacune des activités avec votre enfant avant de cocher la case appropriée.
- Essayez de faire de ce questionnaire un jeu amusant pour vous et votre enfant.
- Assurez-vous que votre enfant soit reposé, nourri et prêt à jouer.
- S'il vous plaît, retourner ce questionnaire à \_\_\_\_\_.

#### Notes :

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

À cet âge, plusieurs enfants peuvent ne pas collaborer lorsqu'on leur demande de faire des activités. Il peut être nécessaire que vous essayiez des activités avec votre enfant plus d'une fois. Si possible, essayez les activités lorsque votre enfant est coopératif. Si votre enfant peut faire l'activité mais refuse de s'exécuter, indiquez « oui » pour l'item.

#### COMMUNICATION

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- |   |                       |                       |                       |                       |
|---|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 1. Lorsque votre enfant veut quelque chose, est-ce qu'il vous le dit en le <i>montrant du doigt</i> ?   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 2. Lorsque vous lui demandez, est-ce que votre enfant va dans une autre pièce pour chercher un jouet ou un objet familier ? (Vous pouvez lui demander « Où est ton ballon ? » ou dire « Apporte-moi ton manteau ! » ou « Va chercher ta couverture ! »)   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 3. Est-ce que votre enfant dit huit mots ou davantage en plus de « Maman » et de « Papa » ?   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 4. Est-ce que votre enfant reproduit une phrase de deux mots ? Par exemple, quand vous dites une phrase de deux mots telle que « Maman mange », « Papa joue » ou « Auto partie ! », est-ce que votre enfant répète ces deux mots après vous ? (Cochez « oui » même si les mots de votre enfant sont difficiles à comprendre.) | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 5. Sans lui montrer l'image, est-ce que votre enfant <i>montre du doigt</i> la bonne image lorsque vous lui dites, « Montre-moi le petit chat ! » ou « Où est le chien ? » ? (Votre enfant a <i>seulement</i> besoin d'identifier une image.)   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

V.A.3

Questionnaires sur les étapes du développement, 3<sup>ème</sup> édition. © 2011 Paul H. Brookes Publishing Co., Inc.  
 Traduction des Ages & Stages Questionnaires®, Third Edition (ASQ-3™), Squires & Bricker.

2

**COMMUNICATION (suite)**

OUI PARFOIS PAS ENCORE

6. Est-ce que votre enfant dit deux ou trois mots représentant des idées différentes, par exemple : « Viens voir chien ! », « Maman maison ! » ou « Auto partie ! » ? *(Ne comptez pas les combinaisons de mots qui correspondent à une seule idée comme « Bye-bye ! », « Plus là ! », « Très bien ! » et « C'est quoi ? ».)* S'il vous plaît, donnez un exemple des combinaisons de mots que fait votre enfant :

TOTAL POUR LA COMMUNICATION —

**MOTRICITÉ GLOBALE**

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- Est-ce que votre enfant se penche ou s'accroupit pour prendre un jouet par terre, puis se relève sans aucun soutien ?
- Est-ce que votre enfant se déplace en marchant plutôt qu'en rampant avec ses mains et ses genoux ?
- Est-ce que votre enfant marche correctement, en ne tombant que rarement ?
- Est-ce que votre enfant grimpe sur un objet comme une chaise pour atteindre quelque chose qu'il désire (par exemple, pour prendre un jouet sur le comptoir ou pour vous « aider » dans la cuisine) ?
- Est-ce que votre enfant descend un escalier si vous tenez l'une de ses mains ? Il peut se tenir à la rampe ou au mur. *(Vous pouvez observer ceci au magasin, au terrain de jeux ou à la maison.)*
- Lorsque vous montrez à votre enfant comment donner un coup de pied dans un gros ballon, est-ce qu'il essaie de donner un coup de pied dans le ballon en déplaçant sa jambe vers l'avant ou en frappant le ballon tout en marchant ? *(Si votre enfant donne déjà un coup de pied dans un ballon, cochez « oui ».)*



TOTAL POUR LA MOTRICITÉ GLOBALE —

**MOTRICITÉ FINE**

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- Est-ce que votre enfant lance une petite balle en projetant son bras en avant ? *(S'il laisse simplement tomber la balle, cochez « pas encore ».)*
- Est-ce que votre enfant empile un petit cube ou un petit jouet sur un autre ? *(Vous pouvez utiliser aussi des bobines de fil, des petites boîtes ou des jouets mesurant environ 2,5 cm.)*
- Est-ce que votre enfant fait une marque sur une feuille de papier avec l'extrémité d'un crayon (ou un stylo ou une craie) en essayant de dessiner ?
- Est-ce que votre enfant empile trois petits cubes ou trois petits jouets les uns sur les autres par lui-même ?
- Est-ce que votre enfant tourne les pages d'un livre par lui-même ? *(Il peut tourner plus d'une page à la fois.)*
- Est-ce que votre enfant porte une cuillère à sa bouche, du bon côté et, généralement, sans renverser de nourriture ?



TOTAL POUR LA MOTRICITÉ FINE —

**RÉSOLUTION DE PROBLÈMES**

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- Est-ce que votre enfant laisse tomber plusieurs petits jouets, l'un après l'autre, dans un contenant comme un bol ou une boîte ? *(Vous pouvez lui montrer comment faire.)*
- Après avoir montré à votre enfant comment faire, est-ce qu'il essaie de prendre un petit jouet qui se trouve légèrement hors de sa portée à l'aide d'une cuillère, d'un bâton ou d'un autre objet semblable ?
- Après avoir mis un petit morceau de pain dans une petite bouteille transparente, est-ce que votre enfant retourne la bouteille pour le faire sortir ? *(Vous pouvez lui montrer comment faire.) (Vous pouvez utiliser une bouteille de boisson gazeuse ou un biberon.)*
- Sans lui montrer comment faire, est-ce que votre enfant gribouille lorsque vous lui donnez un crayon (ou un stylo ou une craie) ?





Questionnaire 18 mois

RÉSOLUTION DE PROBLÈMES (suite)

OUI PARFOIS PAS ENCORE

5. Après vous avoir vu tracer une ligne de haut en bas sur une feuille de papier avec un crayon (ou un stylo ou une craie), est-ce que votre enfant vous imite en traçant une ligne sur la feuille peu importe la direction de cette ligne ? (Cochez « pas encore » si votre enfant gribouille.)



6. Après avoir mis un petit morceau de pain dans une petite bouteille transparente, est-ce que votre enfant retourne la bouteille à l'envers pour faire sortir le petit morceau de pain ? (Ne lui montrez pas comment faire.)

TOTAL POUR LA RÉOLUTION DE PROBLÈMES
\* Si la réponse à la question 6 sur la résolution de problèmes est « oui » ou « parfois », cochez « oui » à la question 3 de cette série.

APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES

OUI PARFOIS PAS ENCORE

- 1. Lorsqu'il se regarde dans un miroir, est-ce que votre enfant offre un jouet à sa propre image ?
2. Est-ce que votre enfant joue avec une poupée ou avec un animal en peluche en le serrant dans ses bras ?
3. Est-ce que votre enfant attire votre attention ou essaie de vous montrer quelque chose en vous tirant par la main ou par vos vêtements ?
4. Est-ce que votre enfant vient vous trouver quand il a besoin d'aide, par exemple, pour remonter le mécanisme d'un jouet ou dévisser le couvercle d'un pot ?
5. Est-ce que votre enfant boit à l'aide d'une tasse ou d'un verre et le pose sans presque rien renverser ?
6. Est-ce que votre enfant imite les activités que vous faites comme nettoyer un dégât, balayer, se raser ou se peigner ?

TOTAL POUR LES APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES



Questionnaire 18 mois

ÉVALUATION GLOBALE

Vous pouvez ajouter des commentaires en utilisant l'espace qui se trouve ci-dessous.

1. Est-ce que vous pensez que votre enfant entend normalement ? Si non, veuillez expliquer : OUI NON

Empty rounded rectangular box for explanation.

2. Est-ce que vous pensez que votre enfant parle comme les enfants de son âge ? Si non, veuillez expliquer : OUI NON

Empty rounded rectangular box for explanation.

3. Est-ce que vous pouvez comprendre la plupart des mots que dit votre enfant ? Si non, veuillez expliquer : OUI NON

Empty rounded rectangular box for explanation.

4. Est-ce que vous pensez que votre enfant marche, court et grimpe comme les enfants de son âge ? Si non, veuillez expliquer : OUI NON

Empty rounded rectangular box for explanation.

5. Est-ce que l'un des parents a des antécédents familiaux de surdité infantile, partielle ou totale ? Si oui, veuillez expliquer : OUI NON

Empty rounded rectangular box for explanation.

6. Est-ce que vous êtes préoccupé par la vision de votre enfant ? Si oui, veuillez expliquer : OUI NON

Empty rounded rectangular box for explanation.




ÉVALUATION GLOBALE (suite)

7. Est-ce que votre enfant a eu des problèmes de santé au cours des derniers mois ? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

8. Est-ce que vous êtes préoccupé par certains comportements de votre enfant ? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

9. Est-ce qu'il y a autre chose chez votre enfant qui vous inquiète ? Si oui, veuillez expliquer : OUI  NON

## Annexe 7 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 24 mois

<b>Questionnaire ASQ 24 mois</b>	<b>RESEAU GRANDIR EN LR</b> 
De 23 mois à 25 mois 15 jours	

Ce questionnaire fait partie de l'évaluation des 24 mois concernant votre enfant, dans le cadre du suivi dans le Réseau Grandir en Languedoc-Roussillon. Il va permettre de décrire, dans les activités réalisées à la maison, les capacités de votre enfant. *Vous pourrez interroger le médecin rencontré pour la visite des 24 mois sur les réponses qui vous semblent poser des problèmes. De même, n'hésitez pas à discuter des résultats avec lui. Lors de la visite, son examen complètera vos observations, pour arriver à une évaluation complète.*

**L'ENFANT**

Nom – Prénom de l'enfant : \_\_\_\_\_

Date de naissance : /\_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ /  Garçon  Fille

**LA PERSONNE REMPLISSANT LE QUESTIONNAIRE**

Nom – Prénom : \_\_\_\_\_

Quel est le lien avec l'enfant ? \_\_\_\_\_

Votre adresse : \_\_\_\_\_

*Vous trouverez dans les pages suivantes des questions sur les activités de votre enfant. Il a peut-être déjà réalisé certaines de ces activités, alors que ce n'est peut-être pas le cas pour d'autres. Pour chaque question, cochez la case correspondant à la situation : « OUI » (habituellement) « PARFOIS », « PAS ENCORE ».*

**Points importants :**

*Essayez chaque activité avec votre enfant avant d'écrire une réponse*

*Faites-le lors d'une activité de jeu, agréable pour votre enfant et vous.*

*Assurez-vous qu'il n'est pas fatigué et qu'il n'a pas faim.*

*Les enfants de cet âge ne sont pas toujours d'accord quand on leur demande de faire quelque chose. Essayez alors plusieurs fois pour savoir si votre enfant est capable ou non de réaliser les activités suivantes. Faites le quand votre enfant est disposé à participer. S'il est habituellement capable de faire une activité mais qu'il refuse cette fois-ci, répondez quand même « OUI » à la question.*

**MERCI DE RAPPORTER CE QUESTIONNAIRE DEJA COMPLETE AU MEDECIN REFERENT LORS DE LA CONSULTATION RESAU DES 24 MOIS D'ÂGE CORRIGE**

V1 2014 02 03 Age Stages Questionnaires (ASQ-3), Squires Bricker, 2009, Paul H Brookes Publishing Co.

**COMMUNICATION**

	OUI (10)	PARFOIS (5)	PAS ENCORE (0)
1 - Sans que vous lui montriez, votre enfant <i>indique-t-il</i> la bonne image, quand vous lui dites « montre-moi le petit chat ! » ou « où est le chien ? » (il suffit qu'une seule image soit correctement identifiée)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 - Votre enfant imite-t-il une phrase de deux mots ? par exemple, si vous dites, « Maman mange », « Papa joue » ou « Chat parti ! », votre enfant répète-t-il après vous ces deux mêmes mots ? (cochez « oui » même si le langage de votre enfant est difficile à comprendre)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 - Sans que vous lui donniez la solution en montrant du doigt ou en faisant des gestes, votre enfant suit-il au moins <i>trois</i> de ces directives ? a - « Mets le jouet sur la table »                      d - « Va chercher ton manteau » b - « Ferme la porte »                                      e - « Prends ma main » c - « Apporte-moi une serviette »                      f - « Prends ton livre »	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 - Si vous montrez du doigt à une image représentant un ballon (ou un chat, une tasse, un chapeau, etc.) et demandez à votre enfant, « qu'est-ce que c'est ? », <i>nomme-t-il</i> correctement au moins l'une des images ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 - Votre enfant dit-il à la suite deux ou trois mots qui représentent différentes idées qui sont liées les unes aux autres comme, par exemple, « Regarde chien ! » « Maman maison ! » ou « Chat parti ! ». (Ne comptez pas les combinaisons de mots qui expriment une seule idée comme, par exemple, « Bye-bye ! », « Plus là ! », « Très bien ! » et « qu'est-ce que c'est ? ») Veuillez donner un exemple des combinaisons de mots que fait votre enfant : _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 - Votre enfant utilise-t-il correctement au moins deux mots parmi les suivants : « moi », « je », « le mien », « toi » ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**Score total pour la communication / \_\_\_\_\_ /**

**MOTRICITE GLOBALE**

	OUI (10)	PARFOIS (5)	PAS ENCORE (0)
1 - Votre enfant descend-il les escaliers si vous le tenez par une main ? (Vous pouvez essayer cette activité dans un magasin, au terrain de jeux ou à la maison)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 - Si vous lui montrez comment donner un coup de pied dans un ballon, votre enfant essaie-t-il d'en faire autant en lançant la jambe en avant ou en frappant le ballon tout en marchant ? (Si votre enfant donne déjà un coup de pied dans un ballon, cochez « oui »)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 - Votre enfant monte-t-il ou descend-il au moins deux marches par lui-même ? Vous pouvez essayer cette activité dans un magasin, au terrain de jeux ou à la maison. (Cochez « oui » même s'il se tient au mur ou à la rampe).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 - Votre enfant court-il assez bien, s'arrêtant tout seul sans se cogner contre des objets ni tomber ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 - Votre enfant saute-t-il à pieds joints (en levant les deux pieds en même temps) ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 - Sans recourir à aucun soutien, votre enfant donne-t-il un coup de pied dans un ballon en lançant la jambe vers l'avant. (Si la réponse à la question 6 est OUI ou PARFOIS, alors cochez OUI à la question 2)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**Score total pour la motricité globale / \_\_\_\_\_ /**

V1 2014 02 03 Age Stages Questionnaires (ASQ-3), Squires Bricker, 2009, Paul H Brookes Publishing Co.

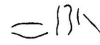
MOTRICITE FINE	OUI (10)	PARFOIS (5)	PAS ENCORE (0)
1 - Votre enfant porte-t-il une cuillère à la bouche, du bon côté et, généralement, sans renverser de nourriture ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 - Votre enfant tourne-t-il les pages d'un livre par lui-même ? (Il est possible qu'il tourne plus d'une page à la fois))	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 - Votre enfant fait-il un mouvement de rotation de la main quand il essaie de tourner des poignées de porte, de remonter le mécanisme des jouets ou de visser et de dévisser des couvercles sur des pots ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 - Votre enfant allume-t-il ou éteint-il la lumière ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 - Votre enfant empile-t-il tout seul sept petits cubes ou petits jouets ? (vous pouvez utiliser aussi des bobines de fil, des petites boîtes ou des jouets mesurant environ 2,5 cm).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 - Votre enfant enfle-t-il une perle ou passe-t-il un lacet dans l'œillet d'un soulier ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



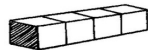
Score total pour la motricité fine / \_\_\_\_\_ /

RESOLUTION DE PROBLEMES	OUI (10)	PARFOIS (5)	PAS ENCORE (0)
1 – Une fois que vous avez tracé devant lui une ligne de haut en bas sur une feuille de papier avec un crayon, votre enfant vous imite-t-il en traçant à son tour une ligne sur la feuille (peu importe la direction de cette ligne) ? Le fait de gribouiller dans tous les sens ne compte pas pour un « oui »	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 - Sans que vous lui montriez comment faire, votre enfant renverse-t-il intentionnellement une petite bouteille transparente pour en faire tomber un petit morceau de biscuit ? (Vous pouvez utiliser un flacon de comprimés, une bouteille en plastique ou un biberon)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 - Votre enfant joue-t-il à prendre certains objets pour d'autres ? Par exemple, place-t-il une tasse près de son oreille en disant qu'il s'agit d'un téléphone ? Se met-il une boîte sur la tête en affirmant qu'il s'agit d'un chapeau ? Utilise-t-il un petit jouet pour mélanger la nourriture ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 - Votre enfant sait-il où vont les choses ? Par exemple, sait-il que ses jouets vont sur l'étagère à jouets, que sa couverture va sur son lit et que les assiettes vont dans la cuisine ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 - Si votre enfant veut quelque chose qu'il ne peut pas atteindre, va-t-il chercher une chaise ou une boîte et monte-t-il dessus pour attraper ce qu'il désire ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 - Sous les yeux de votre enfant, alignez et mettez côte à côte 4 objets (des cubes ou des petites voitures). Votre enfant vous imite-t-il et fait-il la même chose avec au moins quatre objets identiques ? (Vous pouvez utiliser aussi des bobines de fil, des petites boîtes ou d'autres jouets)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Cochez "oui"



Cochez "pas encore"



Score total pour la résolution de problèmes / \_\_\_\_\_ /

APTITUDES INDIVIDUELLES ET SOCIALES	OUI (10)	PARFOIS (5)	PAS ENCORE (0)
1 - Votre enfant boit-il à l'aide d'une tasse ou d'un verre et le pose-t-il sans rien renverser ou presque ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 - Votre enfant imite-t-il certains de vos gestes ? par exemple, essuyer un liquide renversé, balayer, se raser ou se peigner ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 - Votre enfant mange-t-il avec une fourchette ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 - Quand votre enfant joue avec une poupée ou un animal en peluche, fait-il semblant de le bercer, de le nourrir, de lui changer sa couche, de le mettre au lit et ainsi de suite ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 - Votre enfant pousse-t-il un caddie, une poussette ou une voiturette ? Contourne-t-il les obstacles rencontrés et recule-t-il avec le chariot s'il ne peut pas tourner dans un coin ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 - Votre enfant se désigne-t-il lui-même à l'aide des mots « je » ou « moi » plutôt qu'en utilisant son prénom ? Par exemple, dit-il « Je fais telle chose » plutôt que « Pierre fait telle chose »	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Score total pour les aptitudes individuelles et sociales : / \_\_\_\_\_ /

## EVALUATION GLOBALE

A quel âge votre enfant a-t-il tenu assis de façon stable ? /\_\_\_/\_\_\_/ mois (âge réel)

A quel âge votre enfant a-t-il marché ? /\_\_\_/\_\_\_/ mois (âge réel)

*Cette page vous permet de noter des informations et des commentaires supplémentaires concernant votre enfant.*

	OUI	NON
1- Pensez-vous que votre enfant entend bien ? Si non, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
2 - Pensez-vous que votre enfant parle comme les enfants de son âge ? Si non, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
3 – Comprenez-vous la plupart des choses que dit votre enfant ? Si non, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
4 - Pensez-vous que votre enfant marche, court et grimpe comme les enfants de son âge ? Si non, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
5 - L'un des parents a-t-il des antécédents familiaux de surdité infantile ou des troubles de l'audition ? Si oui, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
6 – Vous posez-vous des questions sur la vision de votre enfant ? si oui, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
7- Votre enfant a-t-il eu des problèmes de santé au cours des derniers mois ? Si oui, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
8 – Vous posez-vous des questions sur le comportement de votre enfant ? si oui, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		
9 – Quelque chose vous inquiète-t-il chez votre enfant ? Si oui, pouvez-vous expliquer ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____		
_____		

V1 2014 02 03 Age Stages Questionnaires (ASQ-3), Squires Bricker, 2009, Paul H Brookes Publishing Co.



# Annexe 8 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 36 mois

ASQ3 - 36 mois

Réseau GRANDIR en LR

Page 1 / 6

<b>Questionnaire ASQ3 - 36 mois</b> de 34 mois 16 jours à 38 mois 30 jours	<b>Réseau GRANDIR EN LR</b>
---	-----------------------------

Ce questionnaire fait partie de l'évaluation des 36 mois concernant votre enfant, dans le cadre du suivi dans le réseau Grandir en LR. Il va vous permettre de nous décrire, dans les activités réalisées à la maison, les capacités de votre enfant. Vous pourrez interroger le médecin rencontré pour la visite des 36 mois sur les réponses qui vous semblent poser des problèmes. De même, n'hésitez pas à discuter les résultats avec le médecin. Lors de la visite, son examen complètera vos observations, pour arriver à une évaluation complète.

### Renseignements sur l'enfant

Nom	Prénom
Date de naissance	Garçon <input type="checkbox"/> Fille <input type="checkbox"/>

### Personne remplissant le questionnaire

Nom	Prénom
Lien avec l'enfant :	
Adresse	

### Questionnaire à remettre au médecin lors de la consultation de suivi à 3 ans

Vous trouverez dans les pages suivantes des informations sur les activités de votre enfant. Il a peut être déjà réalisé certaines de ces activités, alors que ce n'est peut être pas le cas pour d'autres. Pour chaque question, cochez la case correspondant à la situation : habituellement, parfois, pas encore.

### Point importants à retenir

Essayez chaque activité avec votre enfant avant d'écrire une réponse. Répondez après avoir proposé à votre enfant les activités en jouant, dans un moment agréable et distrayant pour votre enfant et vous.

Vérifiez que votre enfant est reposé et qu'il n'a pas faim.

Les enfants de cet âge ne se montrent pas toujours coopérants quand on leur demande de faire quelque chose. Il est possible que vous deviez vous y reprendre à plusieurs fois pour savoir si votre enfant est capable ou non de réaliser les activités suivantes. Si possible, essayez ces activités quand votre enfant est disposé à participer. S'il est habituellement capable de faire une activité mais qu'il refuse cette fois-ci, répondez "oui" à la question.

Ages Stages Questionnaires (ASQ-3), Squires Bricker, 2009, Paul H. Brookes Publishing Co.

ASQ3 - 36 mois

Réseau GRANDIR en LR





Page 2 / 6

## Communication

- |  | OUI                      | PARFOIS                  | PAS ENCORE               |
|--|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1 Quand vous demandez à votre enfant de montrer le nez, les cheveux, les pieds, les oreilles et ainsi de suite, le fait-il correctement pour au moins sept parties du corps (Il peut le montrer sur lui, sur vous ou sur une poupée. Cochez "parfois" si il le montre au moins trois parties du corps).  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2 Votre enfant fait-il des phrases de trois ou quatre mots? Veuillez donner un exemple :<br><div style="border: 1px solid black; height: 40px; width: 100%; margin-top: 5px;"></div>   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3 Sans aider votre enfant en lui montrant du doigt ou par un geste, demandez lui : "Mets le livre sur la table" et "Mets la chaussure sous la chaise". Suit-il ces deux directives correctement?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4 Quand il regarde un livre d'images, votre enfant vous dit-il ce qui se passe ou l'action se déroulant sur l'image (par exemple : "aboyer", "courir", "manger", "pleurer"? Vous pouvez lui demander : "Que fait le chien (ou l'enfant)?".   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5 Montrez à votre enfant comment monter et descendre une fermeture éclair sur un manteau et dites lui : "Regarde, ça monte et ça descend". Placez la fermeture éclair à mi hauteur et demandez à votre enfant de la descendre. Replacez-la à mi hauteur et demandez lui de la monter. Refaites ceci plusieurs fois, en la plaçant à chaque fois au milieu et en lui demandant de la monter ou de la descendre. Votre enfant réussit-il systématiquement à la monter et à la descendre quand vous lui demandez? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6 Quand vous lui demandez "Quel est ton nom?", votre enfant dit-il son nom et son prénom?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Score total pour la communication =

## Motricité globale

- |  | OUI                      | PARFOIS                  | PAS ENCORE               |
|--|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1 Sans se tenir à aucun support, votre enfant est-il capable de donner un coup de pied dans le ballon, en balançant sa jambe vers l'avant?<br>   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2 Votre enfant peut-il sauter à pieds joints, les deux pieds quittant le sol en même temps?<br>   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3 Votre enfant monte-t-il les escaliers, en posant un seul pied par marche (le pied gauche sur une marche, le droit sur la suivante)? Il peut se tenir à la rampe ou au mur. (Vous pouvez observer ceci dans un magasin, sur un terrain de jeu ou à la maison).<br> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4 Votre enfant se tient-il debout sur un pied durant environ une seconde sans se tenir à aucun support?<br>   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Ages Stages Questionnaires (ASQ-3), Squires Bricker, 2009, Paul H. Brookes Publishing Co.

5 Alors qu'il est debout, votre enfant réussit-il à lancer la balle de la main vers l'avant, en levant le bras au dessus de l'épaule? (Laisser tomber la balle, ou la lancer sans lever le bras compte pour "pas encore").



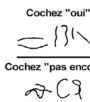
6 Votre enfant saute-il vers l'avant d'au moins 15 cm, les deux pieds quittant le sol en même temps?



Score total pour la motricité globale =

**Motricité fine**

1 Après vous avoir vu tracer une ligne au crayon (ou avec un pastel ou un bic) de haut en bas sur une feuille, demandez à votre enfant de faire la même chose. Ne laissez pas l'enfant repasser sur votre ligne. Votre enfant vous imite-t-il en traçant une ligne verticale unique?



OUI PARFOIS PAS ENCORE

2 Votre enfant enfle-t-il des billes, des macarons ou des pâtes en forme de roues sur une ficelle ou un lacet de chaussure?



3 Après vous avoir vu tracer un cercle, demandez à votre enfant de faire la même chose. Ne laissez pas l'enfant repasser sur votre cercle. Votre enfant vous imite-t-il en traçant un cercle?



4 Après vous avoir vu tracer une ligne d'un côté à l'autre de la feuille de papier, demandez à votre enfant de faire la même chose. Ne laissez pas l'enfant repasser sur votre ligne. Votre enfant vous imite-t-il en traçant une seule ligne horizontale?



5 Votre enfant essaie-t-il de couper du papier avec des ciseaux pour enfant? Il n'est pas nécessaire qu'il arrive à le couper, mais il doit ouvrir et fermer les ciseaux d'une main en tenant la feuille de l'autre. (Vous pouvez lui montrer comment utiliser les ciseaux. Surveillez le pour des raisons de sécurité).

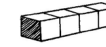


6 Quand il dessine, votre enfant tient-il le crayon entre le pouce et les autres doigts, comme le fait un adulte?

Score total pour la motricité fine =

**Résolution de problèmes**

1 Sous le regard de votre enfant, alignez quatre objets comme des cubes ou des voitures. Votre enfant vous imite-t-il en alignant au moins quatre objets? (Vous pouvez également utiliser des bobines de fil, des petites boîtes ou d'autres jouets).



OUI PARFOIS PAS ENCORE

2 Si votre enfant veut quelque chose qu'il ne peut pas atteindre, va-t-il chercher une chaise ou une boîte pour monter dessus et l'atteindre? (par exemple pour attraper un jouet sur un plan de travail ou pour vous aider dans la cuisine).

3 Quand vous lui montrez le dessin et lui demandez : "Qu'est ce que c'est?", votre enfant répond-il avec un mot désignant une personne ou quelque chose d'approchant? (Cochez "oui" pour des réponses telles que "bonhomme de neige", "garçon", "homme", "fille", "papa", "astronaute", "singe"). Veuillez écrire sa réponse ci-dessous :



4 Quand vous dites : "Dis : sept trois", votre enfant répète-t-il uniquement ces deux chiffres dans le même ordre? Ne répétez pas les chiffres. Si besoin, essayez avec une autre paire de chiffres : "Dis : huit deux". (Il suffit que votre enfant répète une seule série de deux chiffres correctement pour répondre "oui" à la question).

5 Montrez à votre enfant comment construire un pont avec des cubes, des boîtes ou des boîtes de conserve, comme sur l'exemple ci-contre. Votre enfant vous imite-t-il en faisant un pont semblable à votre modèle?



6 Quand vous dites : "Dis : huit cinq trois", votre enfant répète-t-il uniquement ces trois chiffres dans le même ordre? Ne répétez pas les chiffres. Si besoin, essayez avec une autre série de chiffres : "Dis : six neuf deux". (Il suffit que votre enfant répète une seule série de trois chiffres correctement pour répondre "oui" à la question).

Score total pour la résolution de problèmes =

**Aptitudes individuelles et sociales**

1 Votre enfant mange-t-il avec une cuillère sans presque rien renverser?

OUI PARFOIS PAS ENCORE

2 Votre enfant pousse-t-il un petit chariot ou une poussette, ou un autre jouet à roulettes, en contournant les obstacles, et en le faisant reculer quand il ne peut tourner dans un coin?

3 Quand votre enfant se regarde dans le miroir, et que vous lui demandez "Qui est dans le miroir?", répond-il moi ou son prénom?

4 Votre enfant met-il tout seul un manteau, une veste ou une chemise?

5 En utilisant exactement ces mots : "Es tu un garçon ou une fille?", vous répond-il correctement?

6 Dans une activité où chacun attend son tour, votre enfant attend-il qu'un autre enfant ou un adulte ait terminé?

Score total pour les aptitudes individuelles et sociales =

**Evaluation globale**

Les parents et les personnes s'en occupant peuvent utiliser les zones ci-dessous pour des commentaires supplémentaires.

1 Pensez vous que votre enfant entend bien? Si non, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
2 Pensez vous que votre enfant parle comme les enfants de son âge? Si non, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
3 Comprenez vous la plupart des choses que votre enfant dit? Si non, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
4 La plupart des autres personnes comprennent-ils ce que dit votre enfant. Si non, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
5 Pensez vous que votre enfant marche, court et grimpe comme les autres enfants de son âge? Si non, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
6 L'un des parents a-t-il des antécédents familiaux de surdit� infantile ou des troubles d'audition? Si oui, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
7 Vous posez vous des questions sur la vision de votre enfant? Si oui, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
8 Votre enfant a-t-il eu des probl�mes de sant� au cours des derniers mois? Si oui, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
9 Vous posez vous des questions sur le comportement de votre enfant? Si oui, pouvez vous expliquer :	Oui	Non
10 Quelque chose vous inqui�te-t-il chez votre enfant? Si oui, pouvez vous expliquer :	Oui	Non

Ages Stages Questionnaires (ASQ-3), Squires Bricker, 2009, Paul H. Brookes Publishing Co.

# Annexe 9 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 48 mois

Réseau Grandir en LR	ASQ3 48 mois	Mars 205
<b>Questionnaire ASQ3 - 48 mois</b>		<b>Réseau GRANDIR en LR</b>
de 45 mois 0 jours à 50 mois 30 jours		

Ce questionnaire fait partie de l'évaluation des 4 ans concernant votre enfant, dans le cadre de son suivi par le réseau Grandir en LR. Il va vous permettre de nous décrire, dans les activités réalisées à la maison, les capacités de votre enfant, ce qu'il fait ou ce qu'il ne fait pas encore. Vous pourrez interroger le médecin rencontré pour la visite des 4 ans sur les réponses qui vous semblent poser des problèmes. De même, n'hésitez pas à discuter les résultats avec le médecin. Lors de la visite, l'examen médical complètera vos observations, pour arriver à une évaluation complète.

### Renseignements sur l'enfant

Nom	Prénom
Date de naissance	Garçon <input type="checkbox"/> Fille <input type="checkbox"/>
<b>Personne remplissant le questionnaire</b>	
Nom	Prénom
Lien avec l'enfant :	
Adresse	

### Questionnaire à remettre au médecin lors de la consultation de 4 ans

Vous trouverez dans les pages suivantes des informations sur les activités de votre enfant. Il a peut-être déjà réalisé certaines de ces activités, alors que ce n'est peut-être pas le cas pour d'autres. Pour chaque question, cochez la case correspondant à la situation : **habituellement oui** – **parfois** - **pas encore**. Répondez à toutes les questions.

#### Points importants :

- Essayez chaque activité avec votre enfant avant d'écrire une réponse
- Remplir le questionnaire après une activité de jeu, distrayante pour votre enfant et vous.
- Vérifiez que votre enfant est reposé, bien disposé.

Parfois, les enfants de cet âge ne se montrent pas toujours coopérants quand on leur demande de faire quelque chose. Il est possible que vous deviez vous y reprendre à plusieurs fois pour savoir si votre enfant est capable ou non de réaliser les activités suivantes. Si possible, essayez ces activités quand votre enfant est disposé à participer. Si il est habituellement capable de faire une activité mais qu'il refuse cette fois-ci, répondez "oui" à la question.

## Communication

OUI    PARFOIS    PAS ENCORE

1 Votre enfant nomme-t-il au moins trois éléments d'une catégorie courante? Par exemple, si vous lui demandez ; Dis-moi le nom de choses que tu peux manger! Répond-il quelque chose comme : Gâteaux, œuf, céréales? Ou si vous dites : Donne-moi des noms d'animaux! Répond-il quelque chose comme : vache, chien, éléphant?

2 Votre enfant répond-il aux questions suivantes?

- "Qu'est-ce que tu fais quand tu as faim?" Les réponses acceptables comprennent : "Je cherche des gâteaux, de la nourriture. Je mange. Je demande quelque chose à manger. Je goûte". Veuillez indiquer la réponse de votre enfant :

- "Qu'est-ce que tu fais quand tu es fatigué?" Les réponses acceptables comprennent : "Je fais un dodo. Je vais dormir. Je vais dans mon lit. Je me repose. Je m'allonge. Je m'assied". Veuillez indiquer la réponse de votre enfant.

Cochez la case "parfois" si votre enfant ne répond correctement qu'à une des deux questions.

3 Votre enfant vous nomme-t-il au moins deux caractéristiques pour décrire un objet courant? Par exemple, si vous lui dites : "Parle-moi de ta balle". Dit-il quelque chose comme : "Elle est ronde, je la lance, elle est grosse"?

4 Votre enfant utilise-t-il des marques du pluriel et du féminin comme dans : "J'entends les chiens, je vois une petite chatte, j'ai des grosses balles"?

5 Sans que vous l'aidez en montrant du doigt ou en répétant, votre enfant suit-il trois directives qui n'ont pas de rapport entre elles? Par exemple, vous pouvez lui demander : "Tape dans tes mains, va jusqu'à la porte et assied-toi". Ou "Donne-moi le crayon, ouvre le livre et lève-toi". Donnez ces trois consignes à la suite avant que l'enfant ne débute l'action.

6 Votre enfant utilise-t-il tous les mots d'une phrase tels que : "un", "le", "suis", "est", "sont" pour faire des phrases complètes, comme : "Je suis dans un arbre", "Où est le manteau de papa?", ou "Les jouets sont beaux".

Score total pour la communication : \_\_\_\_\_

### Motricité globale

- 1 Votre enfant attrape-t-il un gros ballon avec les deux mains? Essayez deux ou trois fois de lui lancer le ballon en vous plaçant debout à une distance d'environ 1,5 m de lui.
- 2 Votre enfant grimpe-t-il les barreaux de l'échelle du toboggan du terrain de jeu, puis se laisse-t-il glisser sans aide?
- 3 En se tenant debout, votre enfant lance-t-il une balle en direction d'une personne située à environ 1,8 m de distance? Pour lancer la balle, l'enfant doit lever le bras à hauteur de l'épaule et la lancer vers l'avant. Si il laisse tomber la balle ou la lance sans lever le bras, cochez la case "pas encore".
- 4 Votre enfant saute-t-il sur un seul pied (le droit ou le gauche) au moins une fois sans perdre l'équilibre ni tomber?
- 5 Votre enfant saute-t-il vers l'avant sur une distance d'environ 50 cm, en partant à pieds joint (en décollant les deux pieds en même temps)?
- 6 En ne se tenant à aucun support, votre enfant se tient-il sur un pied pendant au moins 5 secondes sans perdre l'équilibre ni reposer le pied par terre? Vous pouvez laisser votre enfant essayer deux ou trois fois avant de répondre à la question.



OUI PARFOIS PAS ENCORE

Score total pour la motricité globale : \_\_\_\_\_

### Motricité fine

- 1 Votre enfant assemble-t-il un puzzle de 6 pièces? Si vous n'avez pas de puzzle de six pièces, prenez une image dans un magazine ou un catalogue, coupez-la en six. Votre enfant les ré assemble-t-il correctement?
  - 2 Tracez une ligne droite sur une feuille de papier. A l'aide de ciseaux pour enfants, votre enfant coupe-t-il cette feuille de papier en deux, en suivant une ligne plus ou moins droite et en maniant correctement les ciseaux? Surveillez que votre enfant ne se blesse pas.
  - 3 Votre enfant reproduit-il au moins trois des formes ci-dessous, sur une feuille de papier, et sans dessiner par-dessus? Les dessins de l'enfant doivent reproduire les mêmes formes, mais peuvent être de tailles différentes
- L + | O
- 4 Votre enfant défait-il un ou plusieurs boutons? Il peut utiliser ses propres vêtements ou ceux d'une poupée.
  - 5 Votre enfant dessine-t-il des personnages qui comportent au moins trois des caractéristiques suivantes : tête, yeux, nez, bouche, cou, cheveux, tronc, mains, jambes ou pieds
  - 6 Votre enfant colorie-t-il selon les limites d'un dessin d'un album de coloriage, ou d'un cercle de 5 cm que vous avez tracé, sans dépasser? Il ne doit pas dépasser les limites de plus de 5 mm

OUI PARFOIS PAS ENCORE

Score total pour la motricité fine : \_\_\_\_\_

### Résolution de problèmes

- 1 Quand vous dites : "Dis : sept trois", votre enfant répète-t-il uniquement ces deux chiffres dans le même ordre? Ne répétez pas les chiffres. Si besoin, essayez avec une autre paire de chiffres : "Dis : huit deux". (Il suffit que votre enfant répète une seule série de deux chiffres correctement pour répondre "oui" à la question).
- 2 Si vous demandez à votre enfant "Montre-moi le plus petit cercle!", désigne-t-il le plus petit? Posez cette question sans l'aider, ni par des gestes, ni en montrant du doigt, ni en regardant le petit cercle.
- 3 Sans que vous n'aidiez votre enfant en montrant du doigt, peut-il suivre trois directives différentes contenant les mots "sous", "entre", "au milieu de"? Par exemple, demandez-lui de "mettre une chaussure sous le lit", de "mettre une ballon entre les chaises", et "un livre au milieu de la table".
- 4 Lorsque que vous montrez un objet à votre enfant et lui demandez : "de quelle couleur est cet objet?", nomme-t-il cinq couleurs différentes comme rouge, bleu, jaune, orange, noir, blanc, rose? Répondez "oui" uniquement si votre enfant peut nommer les cinq couleurs.
- 5 Votre enfant se déguise-t-il et joue-t-il à être quel'un d'autre? Par exemple, il peut mettre différents vêtements et faire semblant d'être une maman, un papa, un frère, une sœur, un animal, ou un personnage imaginaire.
- 6 Si vous placez cinq objets devant votre enfant, les compte-t-il en disant : "un, deux, trois, quatre, cinq" dans l'ordre? Posez lui cette question sans l'aider, sans montrer du doigt, ni faire de geste, ni donner la réponse ou une partie.

OUI PARFOIS PAS ENCORE

Score total pour la résolution de problèmes : \_\_\_\_\_

### Aptitudes individuelles et sociales

- 1 A table, votre enfant se sert-il tout seul de nourriture à l'aide d'ustensiles ou de couverts? Par exemple, peut-il utiliser une grande cuillère pour prendre de la compote de pommes dans un bocal et la mettre dans son assiette ou son bol?
- 2 Répond-il à au moins quatre des questions suivantes?
  - a Quel est ton prénom?  d Dans quelle ville est-ce que tu habites?
  - b Quel âge as-tu?  e Est-ce que tu es un garçon ou une fille?
  - c Quel est ton nom de famille?  f Quel est ton numéro de téléphone?
 Veuillez cocher les questions auxquelles votre enfant répond correctement
- 3 Votre enfant se lave-t-il les mains avec de l'eau et du savon, et s'essuie-t-il avec une serviette sans aide?
- 4 Votre enfant vous dit-il le nom d'au moins deux compagnons de jeu, à l'exclusion de ses frères et sœurs? Posez cette question sans l'aider, sans suggérer de nom
- 5 Votre enfant se brosse-t-il les dents sans aide, en mettant du dentifrice sur la brosse à dent, et en se brossant toutes les dents? Vous pouvez cependant avoir besoin de vérifier, et de lui re brosser les dents.
- 6 Votre enfant s'habille-t-il et se déshabille-t-il tout seul (à l'exception des boutons, des bouton-pression, et des fermetures éclair).

OUI PARFOIS PAS ENCORE

Score total pour les aptitudes individuelles et sociales : \_\_\_\_\_

### Evaluation globale

Les parents et les personnes qui s'occupent de l'enfant peuvent utiliser les zones ci-dessous pour des commentaires supplémentaires.

1 Pensez-vous que votre enfant entend bien? Si non, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

2 Pensez-vous que votre enfant parle comme les enfants de son âge? Si non, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

3 Comprenez-vous la plupart des choses que votre enfant dit? Si non, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

4 La plupart des autres personnes comprennent-ils ce que dit votre enfant. Si non, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

5 Pensez-vous que votre enfant marche, court et grimpe comme les autres enfants de son âge? Si non, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

6 L'un des parents a-t-il des antécédents familiaux de surdité infantile ou des troubles d'audition? Si oui, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

7 Vous posez vous des questions sur la vision de votre enfant? Si oui, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

8 Votre enfant a-t-il eu des problèmes de santé au cours des derniers mois? Si oui, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

9 Vous posez vous des questions sur le comportement de votre enfant? Si oui, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

10 Quelque chose vous inquiète-t-il chez votre enfant? Si oui, pouvez-vous expliquer :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

# Annexe 10 : questionnaire ASQ 3<sup>e</sup> version – 60 mois



ASQ3-60 mois

Réseaux Grandir en LR et Ptitmip

Page 1/7

**Questionnaire ASQ3 - 60 mois**  
**Réseaux Grandir et Ptitmip**

de 57 mois 0 jours à 66 mois 30 jours

Ce questionnaire fait partie de l'évaluation des 5 ans concernant votre enfant, dans le cadre du suivi dans les réseaux Grandir et Ptitmip. Il vise à vous permettre de nous décrire, dans les activités réalisées à la maison, les capacités de votre enfant. Vous pourrez interroger le médecin rencontré pour la visite des 60 mois sur les réponses qui vous semblent poser des problèmes. De même, n'hésitez pas à discuter les résultats avec le médecin. Lors de la visite, son examen complètera vos observations, pour arriver à une évaluation plus fine.

**Renseignements sur l'enfant**

Nom Prénom

Date de naissance Garçon  Fille

---

**Coordonnées des parents**

Nom Prénom

Adresse

Personne remplissant le questionnaire : père , mère , autre : .....

**Questionnaire à remettre au médecin lors de la consultation de suivi**

Vous trouverez dans les pages suivantes des informations sur les activités de votre enfant. Il a peut être déjà réalisé certaines de ces activités, alors que ce n'est peut être pas le cas pour d'autres.  
**Pour chaque question, cochez la case correspondant à la situation : habituellement, parfois, pas encore.**

**Point importants à retenir**

Essayez chaque activité avec votre enfant avant d'écrire une réponse

Faites de la passation de ce questionnaire une activité de jeu, distrayante pour votre enfant et vous.

Vérifiez que votre enfant est reposé et dans de bonnes dispositions.

Il est possible que vous deviez vous y prendre à plusieurs fois pour savoir si votre enfant est capable ou non de réaliser les activités suivantes. Si possible, essayez ces activités quand votre enfant est disposé à participer. S'il est habituellement capable de faire une activité mais qu'il refuse cette fois-ci, répondez "oui" à la question.

**Notes**

Pensez dès maintenant à prendre rendez vous pour la visite des 5 ans

ASQ3-60 mois

Réseaux Grandir en LR et Ptitmip

Page 2/7

## Communication

	OUI	PARFOIS	PAS ENCORE
1 Sans que vous ne l'aidez en montrant du doigt ou en répétant les consignes, votre enfant suit-il trois directives qui n'ont pas de lien entre elles? Donnez-lui trois directives avant qu'il ne commence. Par exemple, vous pouvez lui demander : "Tape dans tes mains, va jusqu'à la porte, et assieds-toi" ou "Donne-moi le stylo, ouvre le livre et mets-toi debout".	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 Votre enfant fait-il des phrases de quatre ou cinq mots? Par exemple, dit-il : "Je veux la voiture"? Pouvez-vous donner un exemple ci-dessous?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 Lorsqu'il parle de quelque chose qui s'est passé, utilise-t-il les verbes au passé? Posez lui des questions comme : "Comment es-tu allé au magasin?" : J'ai marché, ou "Qu'as-tu fait chez ton ami?" : j'ai joué. Pouvez-vous donner un exemple ci-dessous?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 Votre enfant utilise-t-il des mots de comparaison, tels que plus ou moins? Posez lui des questions telles que : "Une voiture est grande, mais un autobus est _____ (plus grand)", "Un homme est lourd, mais un chat est _____ (moins lourd).", "Un livre est petit, mais un stylo est _____ (plus petit)". Pouvez vous donner un exemple ci-dessous?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 Votre enfant répond-il aux questions suivantes : « Que fais-tu quand tu as faim ? ». Les réponses acceptées incluent : « je cherche des biscuits, des gâteaux », « je mange », « je demande quelque chose à manger » et « je goûte ». Veuillez indiquer ci-dessous la réponse de votre enfant :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Que fais-tu quand tu es fatigué ? Les réponses acceptées incluent : « je fais dodo », « je vais dormir », « je me couche », « je vais dans mon lit », « je me repose » et « je m'assieds ». Veuillez indiquer la réponse de votre enfant			
Cocher « parfois » si votre enfant ne répond qu'à une seule question			
6 Votre enfant répète-t-il les phrases suivantes sans se tromper ? Vous pouvez répéter chaque phrase une fois. Cocher « oui » si votre enfant répète les deux phrases sans se tromper, et « parfois » s'il répète une seule phrase sans faute. Christine cache ses souliers dans la chambre de Sandrine. Pierre lit un livre bleu sous son lit.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**Score total pour la communication : .....**

**Motricité globale**

- |  | OUI                      | PARFOIS                  | PAS ENCORE               |
|--|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1 En se tenant debout, votre enfant lance-t-il une balle en direction d'une personne située à environ 2 m ? Pour qu'il puisse lancer la balle l'enfant doit lever le bras à hauteur de l'épaule et lancer la balle vers l'avant. (S'il laisse tomber la balle ou la lance sans lever le bras, cocher pas "encore" .) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2 Votre enfant attrape-t-il un gros ballon avec les deux mains ? Essayez deux ou trois fois de lui lancer le ballon en vous plaçant à une distance d'environ 1,5 m ?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3 En ne se tenant à aucun support, votre enfant se tient-il sur un pied pendant au moins cinq secondes sans perdre l'équilibre ni poser l'autre pied par terre ? Vous pouvez laisser votre enfant essayer 2 ou 3 fois avant de répondre à la question.   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4 Votre enfant marche-t-il sur la pointe des pieds sur une distance d'environ 4 à 5 m (à peu près la longueur d'une grande voiture), vers l'avant ? Vous pouvez lui montrer comment faire.   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5 Votre enfant saute-t-il à cloche pied sur environ 1,5 m sans poser l'autre pied à terre ? Vous pouvez laisser votre enfant essayer 2 fois sur chaque pied. Cochez « parfois » s'il ne peut sauter sur un des deux pieds.   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6 Votre enfant réussit-il à sauter d'un pied sur l'autre ? (Vous pouvez lui montrer comment le faire).   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Score total pour la motricité globale :.....

**Motricité fine**

- |   | OUI                      | PARFOIS                  | PAS ENCORE               |
|---|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1 Demandez à votre enfant de tracer sur la ligne ci-dessous avec un crayon. La suit-il sans déborder plus de deux fois ? Si votre enfant déborde de la ligne trois fois, cocher « parfois ».  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <hr/>   |                          |                          |                          |
| 2 Demandez à votre enfant de dessiner une personne ou un bonhomme sur une feuille blanche. Vous pouvez lui dire : un garçon ou une fille. Si votre enfant dessine une personne avec une tête, un corps, des bras et des jambes, cocher « oui ». Si votre enfant dessine une personne avec trois parties (la tête, le corps, les bras ou les jambes), cochez parfois. Si votre enfant dessine une personne avec deux parties ou moins (la tête, le corps, les bras ou les jambes), cochez « pas encore ». Veuillez joindre à ce questionnaire la feuille avec le dessin de l'enfant. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Score total pour la motricité fine :.....

- 3 Tracez une ligne droite sur une feuille de papier. Avec l'aide de ciseaux pour enfants, votre enfant coupe-t-il la feuille de papier en deux en suivant une ligne plus ou moins droite et en maniant correctement les ciseaux ? (Surveillez votre enfant attentivement afin qu'il ne se blesse pas.)
- 



- 4 Votre enfant reproduit-il, sans dessiner par-dessus, les trois formes ? Les dessins de votre enfant doivent avoir la même forme, mais peuvent être d'une taille différente. Cocher « oui » s'il peut reproduire les trois formes, « parfois » s'il peut en reproduire deux.
- 



Ci-dessous : zone de dessin

- 5 Votre enfant reproduit-il les lettres ci-dessous, sans dessiner par-dessus ? Cacher les lettres à l'exception de celles qu'il est en train de reproduire. Cochez « oui » si il peut reproduire correctement quatre lettres ; cochez « parfois » s'il peut reproduire correctement deux ou trois lettres. Vous pouvez lui lire les lettres.
- 



- 6 Écrivez le prénom de votre enfant dans le cadre. Peut-il en recopier les lettres ? Ces lettres peuvent être grandes, renversées ou inversées. Cochez « parfois » s'il peut en recopier environ la moitié.
- 

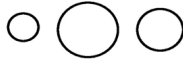
(Écriture de l'adulte)

(Écriture de l'enfant)



### Résolution de problèmes

1 Si vous demandez à votre enfant « Montre-moi le plus petit cercle ! », Désigne-t-il le plus petit ? Poser cette question sans l'aider avec des gestes ni montrer du doigt ni regarder le plus petit cercle.



OUI	PARFOIS	PAS ENCORE
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

2 Lorsque vous montrez un objet à votre enfant et que vous le demandez : « de quelle couleur est cet objet ? », nomme-t-il cinq couleurs différentes (comme rouge, bleu, jaune, orange, noir, blanc, rose, etc.) ? Répondez « oui » seulement si votre enfant peut nommer cinq couleurs sans se tromper.

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

3 Votre enfant compte-t-il jusqu'à 15 sans se tromper ? Dans ce cas cocher « oui ». Si votre enfant compte jusqu'à 12 sans se tromper, cochez « parfois ».

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

4 Votre enfant termine-t-il les phrases suivantes en employant un mot qui signifie le contraire du mot en italique ? Par exemple, « Un rocher est dur et un coussin est doux/mou. Ecrivez les réponses de votre enfant ci-dessous  
Une vache est **grande**, mais une souris est \_\_\_\_\_  
La glace est **froide** mais le feu est \_\_\_\_\_  
On voit les étoiles la **nuit**, le soleil le \_\_\_\_\_  
Quand je lance la balle en l'air, elle **monte** puis elle \_\_\_\_\_

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

Cocher « oui » s'il termine correctement trois ou quatre des phrases. Cocher parfois s'il termine correctement deux phrases.

5 Votre enfant connaît-il le nom des chiffres ? Cocher « oui » s'il identifie les trois chiffres ci-dessous. Cochez "parfois" s'il en identifie deux.

**3**      **1**      **2**

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

6 Votre enfant reconnaît-il au moins quatre lettres de son prénom (ou toutes les lettres de son prénom) ? Montrez-lui les lettres dans le désordre et demandez : « quelle lettre est cette lettre ? »

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

Score total pour la résolution de problèmes : .....

### Aptitudes individuelles et sociales

1 A table, votre enfant se sert-il tout seul de nourriture à l'aide d'ustensiles ou de couverts ? Par exemple, peut-il utiliser une grande cuillère pour prendre de la compote de pommes dans un bocal et la mettre dans son assiette ou son bol ?

OUI	PARFOIS	PAS ENCORE
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

2 Votre enfant se lave-t-il les mains et le visage avec de l'eau et du savon, et s'essuie-t-il avec une serviette, sans aide ?

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

3 Répond-il à au moins quatre des questions suivantes?

- a. "Quel est ton prénom?"       d. "Quel est ton nom de famille?"  
 b. "Quel âge as-tu?"       e. "Es-tu un garçon ou une fille?"  
 c. "Dans quelle ville est-ce que tu habites?"       f. "Quel est ton numéro de téléphone?"

*Veillez entourer les questions auxquelles votre enfant répond correctement*

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

4 Votre enfant se déshabille-t-il tout seul, même avec des boutons de taille moyenne et des fermetures éclair ?

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

5 Votre enfant va-t-il seul aux toilettes ? (y va, s'assied, s'essuie et tire la chasse) Cochez « oui » même si vous lui rappelez ce qu'il doit faire.

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

6 Généralement, votre enfant attend-il son tour et partage-t-il avec d'autres enfants ?

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------

Score total pour les aptitudes individuelles et sociales : .....

### Évaluation globale

Les parents et les personnes s'en occupant peuvent utiliser les zones ci-dessous pour des commentaires supplémentaires.

1 Pensez-vous que votre enfant entend bien? Si non, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non
2 Pensez-vous que votre enfant parle comme les enfants de son âge? Si non, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non
3 Comprenez-vous la plupart des choses que votre enfant dit? Si non, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non
4 La plupart des autres personnes comprennent-ils ce que dit votre enfant. Si non, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non
5 Pensez-vous que votre enfant marche, court et grimpe comme les autres enfants de son âge? Si non, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non
6 L'un des parents a-t-il des antécédents familiaux de surdité infantile ou des troubles d'audition? Si oui, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non
7 Vous posez-vous des questions sur la vision de votre enfant? Si oui, pouvez-vous expliquer :	Oui	Non





## IX. Table des tableaux

---

Tableau 1 : caractéristiques des patientes incluses .....	p36
Tableau 2 : résultats dépistage de la trisomie 21.....	p37
Tableau 3 : antécédents de malformations fœtales .....	p38
Tableau 4 : type d'aneuploïdie, répartition et devenir.....	p41
Tableau 5 : relation entre importance hyperclarté nucale et issue des grossesse.....	p44
Tableau 6 : données concernant les nouveaux nés.....	p45
Tableau 7 : données principales comparatives hyperclarté nucale <3,5mm et > 3,5mm...	p49
Tableau 8 : données concernant les prélèvements invasifs.....	p50
Tableau 9 : détail des anomalies morphologiques.....	p51
Tableau 10 : issues des grossesses.....	p52
Tableau 11 : voie d'accouchement et adaptation nouveaux nés.....	p53
Tableau 12 : caractéristiques familiales.....	p54
Tableau 13 : récapitulatif des études ayant été faites sur le développement psychomoteur des enfants ayant eu une hyperclarté nucale à caryotype normal.....	p59



## X. Références bibliographiques

---

1. Lajeunesse C, Stadler A, Trombert B, Varlet MN, Patural H, Prieur F, et al. Hygroma kystique découvert à l'échographie obstétricale du 1er trimestre : caractéristiques échographiques, caryotypiques et devenir de la grossesse. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*. juin 2014;43(6):455-62.
2. Kharrat R, Yamamoto M, Roume J, Couderc S, Vialard F, Hillion Y, et al. Karyotype and outcome of fetuses diagnosed with cystic hygroma in the first trimester in relation to nuchal translucency thickness. *Prenatal Diagnosis*. avr 2006;26(4):369-72.
3. Socolov D, Socolov R, Gorduza VE, Butureanu T, Stanculescu R, Carauleanu A, et al. Increased nuchal translucency in fetuses with a normal karyotype—diagnosis and management: An observational study. *Medicine*. juill 2017;96(29):e7521.
4. Egloff M, Hervé B, Jaillard S, Uguen K, Valduga M, Coutton C, et al. Apport de l'ACPA dans le diagnostic étiologique des fœtus avec hyperclarté nucale au premier trimestre de grossesse : étude rétrospective multicentrique nationale incluant 720 fœtus. *Morphologie*. déc 2017;101(335):254-5.
5. Grande M, Jansen FAR, Blumenfeld YJ, Fisher A, Odibo AO, Haak MC, et al. Genomic microarray in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype: a systematic review and meta-analysis: Microarray and increased nuchal translucency. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. déc 2015;46(6):650-8.
6. L. Mandelbrot. *Médecine foetale : quoi de neuf? réalités en gynécologie obstétrique* #146\_mai/juin 2010. juin 2010;
7. Shakoor S, Dileep D, Tirmizi S, Rashid S, Amin Y, Munim S. Increased nuchal translucency and adverse pregnancy outcomes. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*. 18 juill 2017;30(14):1760-3.
8. Goldstein I, Weizman B, Nizar K, Weiner Z. The nuchal translucency examination leading to early diagnosis of structural fetal anomalies. *Early Human Development*. févr 2014;90(2):87-91.
9. J.Roume, M.-V. Senat, D. Molina-Gomes, F. Vialard, S. Couderc, Y. Hillion, et al. Anomalies de la nuque foetale à caryotype normal au 1er trimestre de la grossesse. Quel pronostic? quelle surveillance pré et post natale? CNGOF; 2002.
10. Ducarme G, Graesslin O, Alanio E, Bige V, Gaillard D, Gabriel R. Hyperclarté nucale et hygroma cervical au premier trimestre de la grossesse : diagnostic prénatal et devenir néonatal. *Gynécologie Obstétrique & Fertilité*. oct 2005;33(10):750-4.
11. Mula R, Goncé A, Bennásar M, Arigita M, Meler E, Nadal A, et al. Increased nuchal translucency and normal karyotype: perinatal and pediatric outcomes at 2 years of age. *Ultrasound Obstet Gynecol*. janv 2012;39(1):34-41.
12. L'Herminé-Coulomb A. Physiopathologie de la nuque épaisse. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*. févr 2005;34(1):89-96.
13. Yang X, Li R, Fu F, Zhang Y, Li D, Liao C. Submicroscopic chromosomal abnormalities in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*. 17 janv 2017;30(2):194-8.
14. Baumann C, Delagarde R, Vuillard E, Oury J-F. Suivi à long terme des enfants avec clarté nucale augmentée et caryotype normal. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*. févr 2005;34(1):97-102.
15. Senat M-V, Bussièrès L, Couderc S, Roume J, Rozenberg P, Bouyer J, et al. Long-term outcome of children born after a first-trimester measurement of nuchal translucency at the 99th percentile or greater with normal karyotype: a prospective study. *Am J Obstet Gynecol*. janv 2007;196(1):53.e1-6.

16. Rode L, Ekelund C, Pedersen NG, Wøjdemann KR, Christiansen M, Sundberg K, et al. Maternal Smoking, Obesity and Male Fetal Sex Predispose to a Large Nuchal Translucency Thickness in Healthy Fetuses. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2011;29(3):201-7.
17. Souka AP, von Kaisenberg CS, Hyett JA, Sonek JD, Nicolaides KH. Increased nuchal translucency with normal karyotype. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. avr 2005;192(4):1005-21.
18. Senat MV, De Keersmaecker B, Audibert F, Montchamont G, Frydman R, Ville Y. Pregnancy outcome in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype. *Prenatal Diagnosis*. mai 2002;22(5):345-9.
19. Bilardo CM, Müller MA, Pajkrt E, Clur SA, van Zalen MM, Bijlsma EK. Increased nuchal translucency thickness and normal karyotype: time for parental reassurance. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. juill 2007;30(1):11-8.
20. Mangione R, Guyon F, Taine L, Wen ZQ, Roux D, Vergnaud A, et al. Pregnancy Outcome and Prognosis in Fetuses with Increased First-Trimester Nuchal Translucency. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2001;16(6):360-3.
21. Spencer K, Souter V, Tul N, Snijders R, Nicolaides KH. A screening program for trisomy 21 at 10-14 weeks using fetal nuchal translucency, maternal serum free  $\beta$ -human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A: First-trimester screening for Down's syndrome. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. avr 1999;13(4):231-7.
22. Ziolkowska K, Dydowicz P, Sobkowski M, Tobola-Wrobel K, Wysocka E, Pietryga M. The clinical usefulness of biochemical (free  $\beta$ -hCG, PaPP-a) and ultrasound (nuchal translucency) parameters in prenatal screening of trisomy 21 in the first trimester of pregnancy. *Ginekologia Polska*. 29 mars 2019;90(3):161-6.
23. Kagan KO, Etchegaray A, Zhou Y, Wright D, Nicolaides KH. Prospective validation of first-trimester combined screening for trisomy 21. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. juill 2009;34(1):14-8.
24. Souka AP, Snijders RJM, Novakov A, Soares W, Nicolaides KH. Defects and syndromes in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation: Increased nuchal translucency. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 1 juin 1998;11(6):391-400.
25. Zosmer N, Souter VL, Chan CSY, Huggon IC, Nicolaides KH. Early diagnosis of major cardiac defects in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency. *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*. août 1999;106(8):829-33.
26. Bilardo CM, Müller MA, Pajkrt E. Outcome of fetuses with increased nuchal translucency: Current Opinion in Obstetrics and Gynecology. *avv* 2001;13(2):169-74.
27. Souka AP, Krampfl E, Bakalis S, Heath V, Nicolaides KH. Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester: Nuchal translucency, structural defects and genetic syndromes. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. juill 2001;18(1):9-17.
28. Sebire NJ, Bianco D, Snijders RJM, Zuckerman M, Nicolaides KH. Increased fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks: is screening for maternal-fetal infection necessary? *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*. févr 1997;104(2):212-5.
29. D. Lémery, C. Huchon, X. Deffieux. Recommandations pour la pratique clinique, les pertes de grossesse [Internet]. CNGOF; 2014. Disponible sur: [http://www.cngof.fr/pratiques-cliniques/recommandations-pour-la-pratique-clinique/aperçu?path=RPC%2BCOLLEGE%252F2014%252FCNGOF\\_2014\\_pertes\\_grossesse.pdf&i=21936](http://www.cngof.fr/pratiques-cliniques/recommandations-pour-la-pratique-clinique/aperçu?path=RPC%2BCOLLEGE%252F2014%252FCNGOF_2014_pertes_grossesse.pdf&i=21936)
30. Quibel T, Bultez T, Nizard J, Subtil D, Huchon C, Rozenberg P. Morts fœtales in utero.

Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction. déc 2014;43(10):883-907.

31. Agence de biomédecine. Rapport d'activité annuel des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal [Internet]. 2015. Disponible sur: <https://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2016/donnees/diag-prenat/02-centres/pdf/cpdpn.pdf>
32. Hyett JA, Sebire NJ, Snijders RJM, Nicolaides KH. Intrauterine lethality of trisomy 21 fetuses with increased nuchal translucency thickness: Lethality of trisomy 21. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 1 févr 1996;7(2):101-3.
33. Maymon R, Jauniaux E, Cohen O, Dreazen E, Weinraub Z, Herman A. Pregnancy outcome and infant follow-up of fetuses with abnormally increased first trimester nuchal translucency. *Human Reproduction*. sept 2000;15(9):2023-7.
34. Enquête nationale périnatale Rapport 2016 Les naissances et les établissements Situation et évolution depuis 2010 [Internet]. Disponible sur: [http://www.epopé-inserm.fr/wp-content/uploads/2017/10/ENP2016\\_rapport\\_complet.pdf](http://www.epopé-inserm.fr/wp-content/uploads/2017/10/ENP2016_rapport_complet.pdf)
35. Piazzè J, Anceschi MM, Cerekja A, La Torre R, Pala A, Papa A, et al. Nuchal translucency as a predictor of adverse pregnancy outcome. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*. juill 2007;98(1):5-9.
36. Adekunle O, Gopee A, el-Sayed M, Thilaganathan B. Increased first trimester nuchal translucency: pregnancy and infant outcomes after routine screening for Down's syndrome in an unselected antenatal population. *The British Journal of Radiology*. mai 1999;72(857):457-60.
37. Äyräs O, Eronen M, Tikkanen M, Rahkola-Soisalo P, Paavonen J, Stefanovic V. Long-term neurodevelopmental outcome of children from euploid pregnancies with increased nuchal translucency in the first trimester screening. *Prenat Diagn*. avr 2015;35(4):362-9.
38. Äyräs O, Eronen M, Tikkanen M, Rahkola-Soisalo P, Paavonen J, Stefanovic V. Long-term outcome in apparently healthy children with increased nuchal translucency in the first trimester screening. *Acta Obstet Gynecol Scand*. mai 2016;95(5):541-6.
39. Baumann C, Delagarde R, Vuillard E, Oury J-F. [Long-term follow-up of children with increased nuchal translucency and normal karyotype]. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. févr 2005;34(1 Suppl):S97-102.
40. Boyd PA, Anthony MY, Manning N, Rodriguez CL, Wellesley DG, Chamberlain P. Antenatal diagnosis of cystic hygroma or nuchal pad--report of 92 cases with follow up of survivors. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition*. 1 janv 1996;74(1):F38-42.
41. Brady AF, Pandya PP, Yuksel B, Greenough A, Patton MA, Nicolaides KH. Outcome of chromosomally normal livebirths with increased fetal nuchal translucency at 10-14 weeks' gestation. *Journal of Medical Genetics*. 1 mars 1998;35(3):222-4.
42. Cheng C-C, Bahado-Singh RO, Chen S-C, Tsai M-S. Pregnancy outcomes with increased nuchal translucency after routine Down syndrome screening. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*. janv 2004;84(1):5-9.
43. Hellmuth SG, Pedersen LH, Miltoft CB, Petersen OB, Kjaergaard S, Ekelund C, et al. Increased nuchal translucency thickness and risk of neurodevelopmental disorders: Neurodevelopmental follow-up after increased NT. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. mai 2017;49(5):592-8.
44. Hippala A, Eronen M, Taipale P, Salonen R, Hiilesmaa V. Fetal nuchal translucency and normal chromosomes: a long-term follow-up study: Long-term outcome with NT. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. juill 2001;18(1):18-22.
45. Van Vugt JMG, Tinnemans BWS, Van Zalen-Sprock RM. Outcome and early childhood follow-up of chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency at 10-14 weeks' gestation: Follow-up of first-trimester nuchal translucencies. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 1 juin 1998;11(6):407-9.

46. Teissiere E. Aspects psychologiques du dépistage des anomalies chromosomiques du premier trimestre. *Gynécologie Obstétrique & Fertilité*. janv 2002;30(1):54-8.



## Serment d'Hippocrate

---

En présence des maîtres de cette école, de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je dispenserai mes soins sans distinction de race, de religion, d'idéologie ou de situation sociale.

Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser les crimes.

Je serai reconnaissant envers mes maîtres, et solidaire moralement de mes confrères. Conscient de mes responsabilités envers les patients, je continuerai à perfectionner mon savoir.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné de jouir de l'estime des hommes et de mes condisciples, si je le viole et que je me parjure, puissé-je avoir un sort contraire.

## **Suivi des hyperclartés nucales : résultats d'une étude rétrospective et prospective à propos de 398 cas.**

---

Introduction : Les hyperclartés nucales sont associées à des anomalies chromosomiques mais également morphologiques. La question du développement psychomoteur des enfants reste encore imprécise. Matériel et méthodes : étude monocentrique rétrospective sur 398 patientes. Toutes les patientes majeures ayant une nuque supérieure au 95<sup>e</sup> percentile entre 2009 et 2018 ont été incluses. L'ensemble des patientes ayant eu un enfant avec un caryotype normal ont reçu de façon prospective un questionnaire d'évaluation du développement psycho moteur Résultats : On retrouve que 37,5% des patientes présentent un fœtus avec un anomalie chromosomique, 28,5% des patientes présentaient une anomalie morphologique et 2,2% des fœtus présentaient un caryotype normal mais avec une ACPA retrouvant des CNV pathogènes. Parmi les enfants nés vivants, 77% étaient en bonne santé. Les nouveaux nés ayant une nuque supérieure au 99<sup>e</sup> percentile étaient plus à risque d'être hypotrophes et de naître par césarienne. Concernant le développement psychomoteur 80 % n'avaient pas de déficit. Au-delà de 32SA nous ne retrouvons plus d'anomalie morphologique majeure. Conclusion : en présence d'une hyperclarté nucale, les parents doivent être prévenus du risque d'aneuploïdies et de malformations cardiaques. Mais nous pouvons les rassurer en cas de caryotype normal et d'absence de malformation à l'échographie après 32 SA.

---

Mots-clés : hyperclarté nucale, malformations organiques, anomalie chromosomique et génétique, devenir néonatal, développement psychomoteur.

## **Follow-up of increased nuchal translucency: results of retrospective and prospective study of 398 cases.**

---

Introduction: Increased nuchal translucency are associated with chromosomal as well as morphological abnormalities. The question of the psychomotor development of children is still unclear. Material and methods: Retrospective monocentric study on 398 patients. All major patients with a nuchal translucency at 95th percentile between 2009 and 2018 were included. All patients who had a child with a normal karyotype were prospectively given a questionnaire to evaluate psychomotor development Results: 37,5% of patients had a fetus with a chromosomal abnormality, 28.5% of patients had a morphological abnormality and 2.2% of fetuses had a normal karyotype but with a CGH array that included pathogenic copy number variants. Among the live-born children, 77% were healthy. Newborns with a nuchal translucency above the 99th percentile were at higher risk of hypotrophy and birth by caesarean section. Concerning psychomotor development 80 % had no deficit. Beyond 32SA we do not find any major morphological abnormality. Conclusion: in the presence of increased nuchal translucency, the parents must be warned of the risk of aneuploidy and cardiac malformations. But we can reassure them in case of a normal karyotype and absence of malformation on ultrasound after 32 SA.

---

Keywords : increased nuchal translucency, organic malformations, chromosomal and genetic abnormalities, neonatal development, psychomotor development

