



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Article original

Dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre. Bilan de 6 années à Prima facie



First trimester screening for Down syndrome at Prima facie. A 6-year survey

P. Roth^{a,*}, J.-P. Bernard^a, V. Meyer^b, M.-P. Beaujard^b, L.-J. Salomon^a, Y. Ville^a

^aService de maternité, hôpital universitaire Necker-Enfants-malades, 149, rue de Sèvres, 75015 Paris, France

^bLaboratoire de biochimie, hôpital universitaire Necker-Enfants-malades, 149, rue de Sèvres, 75015 Paris, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Reçu le 29 septembre 2015

Accepté le 23 novembre 2015

Disponible sur Internet le 22 décembre 2015

Mots clés :

Trisomie 21

Dépistage de la trisomie 21

Dépistage du premier trimestre

Marqueurs sériques maternels

Clarté nucale

Keywords:

Down syndrome

Down syndrome screening

First trimester screening

Maternal biochemical markers

Nuchal translucency

R É S U M É

Objectif. – Évaluer les résultats du dépistage de la trisomie 21 par le risque combiné du 1^{er} trimestre (tel qu'il a été défini par l'arrêté du 23 juin 2009) dans la structure Prima facie.

Méthodes. – Étude monocentrique portant sur l'ensemble des patientes ayant consulté à Prima facie avec une grossesse monofœtale évolutive, non issue de don d'embryon, entre le 1^{er} janvier 2009 et le 31 décembre 2014.

Résultats. – Dix-huit mille deux cent cinquante-et-une patientes ont été incluses, parmi lesquelles 17 267 ont effectué le dépistage de la trisomie 21 par le risque combiné. Mille quarante-six de ces patientes (6,1 %) ont eu un risque supérieur à 1/250. Soixante-quinze fœtus étaient porteurs d'une trisomie 21, dont 65 dans le groupe à risque accru. La sensibilité et la spécificité du dépistage sont de 86,7 et 94,4 %. La médiane de la clarté nucale était de 0,98 MoM.

Conclusions. – Le dépistage de la trisomie 21 par le calcul du risque combiné du 1^{er} trimestre a permis de dépister 86,7 % des trisomies 21 avec un taux de faux-positifs de 5,6 %.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

A B S T R A C T

Objective. – To evaluate the results of screening for trisomy 21 by the combined risk of first trimester (as defined by the decree of June 23, 2009) in the Prima facie structure.

Methods. – Single center study involving all patients that were seen for first trimester screening at Prima facie with singleton living pregnancy, not obtained by embryo donation, between 1 January 2009 and 31 December 2014.

Results. – Eighteen thousand two hundred and fifty-one patients were included, of which underwent screening for trisomy 21 by the combined risk. One thousand and forty-six (6.1%) had a calculated risk higher than 1/250. Seventy-five were affected by trisomy 21, of whom 65 in the high risk group. The sensitivity and specificity of screening are 86.7% and 94.4%. The median nuchal translucency was 0.98 MoM.

Conclusions. – Screening for trisomy 21 by calculating the combined risk of first trimester enabled to detect 86.7% of trisomy 21 with a false positive rate of 5.6%.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Introduction

La France a mis en place une politique publique de dépistage de la trisomie 21 dès les années 1970. L'arrêté du 23 juin 2009, modifié depuis [1], a instauré le dépistage au premier trimestre de

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : philippe.roth@aphp.fr (P. Roth).

la grossesse associant âge maternel, échographie et dosage des marqueurs sériques maternels et en codifiant la pratique.

Dès le début de l'année 2009, il a été créé au sein de la maternité de l'hôpital Necker une structure de dépistage des risques maternels et fœtaux au premier trimestre : Prima facie [2]. L'un des risques fœtaux dépisté est celui de la trisomie 21, en se fondant sur l'expérience des Yvelines [3].

Nous rapportons l'expérience de notre centre en matière de dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre sur six années pleines (2009–2014).

2. Méthodes

Il s'agit d'une étude monocentrique concernant l'ensemble des patientes ayant consulté à Prima facie entre le 1^{er} janvier 2009 et le 31 décembre 2014. Toutes les patientes dont la grossesse était évolutive et dont la longueur craniocaudale (LCC) du fœtus était comprise entre 45 et 84 mm ont été incluses, à l'exception des grossesses multiples et des grossesses issues de don d'ovocyte.

Lors de leur consultation à Prima facie, les patientes sont dans un premier temps vues par un étudiant hospitalier qui ouvre le dossier et les interroge sur leurs antécédents personnels et familiaux et vérifie les résultats d'éventuels examens biologiques antérieurs, notamment les sérologies de toxoplasmose, rubéole et cytomégalovirus ainsi que le groupe sanguin, sous la supervision d'un médecin sénior. Le médecin informe la patiente sur la possibilité d'effectuer des échographies du fœtus au cours de la surveillance de la grossesse ainsi qu'un dépistage de la trisomie 21 par mesure de la clarté nucale et dosage des marqueurs sériques maternels du 1^{er} trimestre. En fonction des résultats biologiques antérieurs, des examens biologiques sont prescrits, en particulier des sérologies.

Si la patiente l'a souhaité, l'échographie du 1^{er} trimestre est ensuite effectuée. Les échographies sont réalisées par un médecin thésé ou non ou une sage-femme, tous titulaires du diplôme inter-universitaire d'échographie. L'examen échographique est effectué selon le protocole du Comité technique de l'échographie [4], avec notamment mesure de la LCC et de l'épaisseur de la clarté nucale (CN), selon les recommandations de Herman et al. [5]. On peut aussi détailler l'examen anatomique. Nous y ajoutons la mesure de l'indice doppler des artères utérines et de la longueur du col de l'utérus. En cas d'antécédent de césarienne, la cicatrice utérine et son rapport avec le placenta sont également recherchés. Les données sont informatisées sur le logiciel d'échographie « Astraia » (Astraia Software gmbh, Munich, Allemagne). Les multiples de la médiane (MoM) de la mesure de la CN selon la LCC ont été calculées selon la formule du laboratoire Perkin (Médiane [CN] = $-1,067005 + [0,068282.LCC] - [0,0004129.LCC^2]$).

La patiente est ensuite dirigée vers le cabinet d'infirmières. Après la mesure de la pression artérielle et la pesée, les prises de sang seront effectuées selon la prescription médicale, ainsi que, si la patiente l'a souhaité, le dosage des marqueurs sériques maternels du 1^{er} trimestre. Les examens biologiques sont effectués dans les laboratoires agréés du centre hospitalier universitaire Necker–Enfants-malades. Le calcul du risque combiné du 1^{er} trimestre est effectué par le laboratoire selon l'algorithme Perkin (LifeCycle 3,2 [ou versions antérieures], PerkinElmer, Turku, Finlande). Un rendez-vous de rendu et d'explication des résultats par une sage-femme ou un médecin est fixé pour le jour même ou le lendemain. Un compte rendu de synthèse des risques au premier trimestre (chromosomique pour ce qui nous intéresse ici, mais aussi malformatif, d'hémorragie, de RCIU ou de prééclampsie et d'accouchement prématuré) est remis à la patiente avec le compte rendu de l'échographie et les résultats des examens biologiques.

En cas de risque accru de trisomie 21 ($\geq 1/250$), la patiente en est informée par un médecin, qui lui explique la possibilité de recourir à un prélèvement pour établir le caryotype fœtal, les

différentes possibilités (prélèvement de villosités chorales [PVC], de liquide amniotique [PLA] ou, depuis 2014, recherche de l'ADN fœtal circulant dans la circulation maternelle (dépistage prénatal non invasif [DPNI]) dans le cadre du STIC SAFE 21 (soutien aux techniques innovantes et coûteuses). Le cas échéant, la patiente choisit librement l'équipe qui effectuera le prélèvement.

De même, la patiente effectue la surveillance de sa grossesse et accouche dans la maternité de son choix. Les issues de grossesse sont recueillies soit par les courriers de sortie des maternités, soit par appel téléphonique direct de la patiente, soit par envoi d'un questionnaire par courriel et sont saisies dans le logiciel « Astraia ».

Le nombre de fœtus trisomiques 21 attendus a été calculé selon les données de Snijders [6] à 12 et 14 SA en fonction de la distribution des âges maternels de notre population.

3. Résultats

Entre le 1^{er} janvier 2009 et le 31 décembre 2014, 18 251 patientes ont été incluses, soit une moyenne stable autour de 3000 patientes chaque année.

Elles venaient pour 60,7 % d'entre elles de Paris intra-muros et pour 30,5 % du 15^e arrondissement. Les 39,3 % restant étaient domiciliées dans les autres départements de la région et parisienne, en particulier des départements des Hauts-de-Seine et du Val-de-Marne.

L'âge médian des patientes était de 32,03 ans avec des extrêmes de 15 à 48 ans. Cette population est en moyenne plus âgée que la population française des femmes enceintes si l'on se réfère à l'enquête nationale périnatale de 2010 [7]. Avec cette structure de population, 71 à 75 fœtus trisomiques étaient attendus selon Snijders et al. [6].

L'index de masse corporelle (IMC) était connu pour 9929 patientes. L'IMC médian était de 21,40 avec des extrêmes de 12,9 à 52,6. La proportion de femmes dont l'IMC était supérieur à 30 était de 5,8 %.

La totalité des patientes (18 251) a eu un examen échographique avec mesure de la LCC et de la CN. Après information, 17 267 d'entre elles (soit 94,6 %) ont choisi d'effectuer un dosage des marqueurs sériques maternels pour calcul du risque combiné du 1^{er} trimestre. Les autres patientes (984) soit n'ont pas souhaité effectuer ce calcul de risque, soit ont été directement prélevées en raison d'un signe d'appel échographique.

La LCC moyenne était de 61,8 mm (médiane : 61,4 mm), soit un âge gestationnel moyen de 12,4 semaines d'aménorrhée (SA) (médiane : 12,4 SA) au moment de l'examen.

La CN moyenne était de 1,57 mm (médiane : 1,5 mm) avec des extrêmes entre 0,5 mm et 15,0 mm. La MoM moyenne de la CN était de 1,02 (médiane : 0,98) avec des extrêmes de 0,36 à 9,7. Il n'y a pas de variation significative de la médiane de la MoM d'une année à l'autre. Le nombre de CN mesurées en dessous de 1 mm (ou de MoM CN < 0,7) diminue régulièrement entre le début et la fin de la période de l'étude, passant de 9,4 % à 5,9 % avec un maximum à 10,2 % au 2^e trimestre de l'année 2011. Les proportions de CN mesurées au-dessus de 3,0 et 3,5 mm étaient respectivement de 1,5 et de 0,9 %. De la même façon, les MoM CN supérieures à 2,0 et 2,5 MoM étaient respectivement de 1,3 et 0,7 %.

La moyenne des MoM de la β hCG était de 1,19 (médiane : 0,96 ; extrêmes 0,01–14,2) et celle de la PAPP-A de 1,16 (médiane : 1,03 ; extrêmes 0,03–6,34). Dans 97 cas (0,56 %), la MoM de la β hCG était supérieure à 5 (bornage supérieur des logiciels de calcul).

Pour 40 patientes (0,23 %), les marqueurs (β hCG et PAPP-A) étaient tous deux inférieurs ou égaux à 0,3 MoM.

Le risque combiné du 1^{er} trimestre moyen était calculé à 1/5228 (médiane : 1/4483).

Ces résultats sont résumés dans les [Tableaux 1a et 1b](#).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3949042>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3949042>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)