

Article original

Dépistage de la trisomie 21 par le test combiné du premier trimestre suivi par l'échographie du second trimestre en population générale [☆]

Screening for Down Syndrome using first-trimester combined screening followed by second trimester ultrasound examination in an unselected population

P. Rozenberg^{a,*}, L. Bussièrès^b, S. Chevret^c, J.-P. Bernard^a, L. Malagrida^d, H. Cuckle^e, C. Chabry^f,
I. Durand-Zaleski^g, L. Bidat^a, I. Lacroix^h, M. Moulisⁱ, M. Roger^j, M.-C. Jacquemot^k,
J.-P. Bault^l, P. Boukobza^k, P. Boccara^m, F. Vialat^a, Y. Giudicelli^d, Y. Ville^a

^a Département de gynécologie-obstétrique, biologie de la reproduction et cytogénétique, CHI Poissy-Saint-Germain, hôpital Poissy-Saint-Germain, université Versailles-Saint-Quentin, 10, rue du Champ-Gaillard, BP 3082, 78303 Poissy cedex, France

^b Département de recherche clinique, hôpital Saint-Louis, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 1, avenue Claude-Vellefaux, 75010 Paris, France

^c Département de biostatistiques, hôpital Saint-Louis, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, université Paris-VII, U717 INSERM, 1, avenue Claude-Vellefaux, 75010 Paris, France

^d Département de biologie, Upres EA 2493, CHI Poissy-Saint-Germain, hôpital Poissy-Saint-Germain, université Versailles-Saint-Quentin, 10, rue du Champ-Gaillard, 78303 Poissy cedex, France

^e Centre for reproduction, reproductive epidemiology, university of Leeds, 26, Clarendon-Road, Leeds, LS2 9N2, Royaume-Uni

^f Service médical de la région Île-de-France, CNAMTS, CPAM 78, 92, avenue de Paris, 78014 Versailles cedex, France

^g Département de santé publique, hôpital Henri-Mondor, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny, 94010 Créteil cedex, France

^h Laboratoire Pasteur-Cerba, 95066 Cergy-Pontoise cedex 09, France

ⁱ Département de gynécologie-obstétrique, hôpital de Mantes, 2, boulevard Sully, 78200 Mantes-la-Jolie, France

^j Laboratoire LCL-Paris, 37, rue Boulard, 75004 Paris, France

^k Département de gynécologie-obstétrique, centre hospitalier Henri-Mignot, 78157 Le Chesnay cedex, France

^l Département de gynécologie-obstétrique, hôpital de Dreux, 44, avenue du Président-John-Kennedy, 28100 Dreux, France

^m Département de gynécologie-obstétrique, hôpital privé de Parly 2, 21, rue Moxouris, 78150 Le Chesnay, France

Disponible sur internet le 09 mars 2007

Résumé

Contexte. – Des études récentes ont montré l'efficacité du dépistage de la trisomie 21 par le test combiné du premier trimestre reposant sur l'âge maternel, les marqueurs sériques (β -HCG libre, PAPP-A) et la mesure échographique de la clarté nucale. Cependant, ces études n'incorporaient pas les performances de l'échographie de routine de 20–22 semaines d'aménorrhée (SA), largement réalisée.

Méthodes. – Nous avons réalisé une étude interventionnelle, multicentrique, en population générale dans le département des Yvelines dont le but était d'évaluer la performance du test combiné du premier trimestre, suivi par l'échographie du second trimestre et/ou le dosage des marqueurs sériques maternels (β -HCG libre et alpha-fœtoprotéine ou HCG totale, alpha-fœtoprotéine et œstriol non conjugué) quand ce dépistage sérique était prescrit incidemment. Les taux de détection et de tests positifs ont été estimés en utilisant une méthode de correction pour les issues non vérifiées. Une analyse des coûts a été également effectuée.

[☆] Cet article est la traduction française (février 2007) de l'article original publié dans l'*American Journal of Obstetrics and Gynecology* : Screening for Down Syndrome using first-trimester combined screening followed by second trimester ultrasound examination in an unselected population. Am J Obstet Gynecol 2006;195:1379–87 (Ndir).

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : prozenberg@chi-poissy-st-germain.fr (P. Rozenberg).

Résultats. – Pendant la période d'étude, 14 934 femmes ont été incluses. Cinquante et un cas de trisomie 21 ont été observés, donnant une prévalence de 3,4 pour 1000 grossesses. Parmi ceux-ci, 46 cas ont été diagnostiqués, dont 41 au premier trimestre et cinq au second trimestre. Parmi les cinq cas de trisomie 21 non dépistés, tous ont été diagnostiqués en postnatal après une grossesse non compliquée. Les taux de détection et de tests positifs du dépistage combiné du premier trimestre ont été de 79,6 et 2,7 %, respectivement. Ces taux ont atteint 89,7 et 4,2 %, respectivement quand le test combiné a été complété par l'échographie du second trimestre. Le coût moyen de la procédure complète du dépistage a été de 108 € par femme et le coût par grossesse affectée de trisomie 21 diagnostiquée a été de 7,118 €.

Conclusion. – Nos résultats suggèrent qu'une approche interventionnelle pragmatique en deux étapes utilisant le test combiné du premier trimestre suivi par l'échographie du second trimestre est une option souhaitable et acceptable pour le dépistage de la trisomie 21 au cours de la grossesse.

© 2007 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Abstract

Background. – Recent studies have reported the efficacy of first trimester combined screening for Down Syndrome based on maternal age, serum markers (human chorionic gonadotropin, pregnancy-associated plasma protein A), and ultrasound measurement of fetal nuchal translucency. However, those do not incorporate the value of the widely accepted routine 20–22 week anomaly scan.

Study design. – We carried out a multi-centre, interventional study in the unselected population of a single health authority in order to assess the performance of first trimester combined screening, followed by routine second trimester ultrasound examination and/or screening by maternal serum markers (free β -hCG and alpha-fetoprotein measurement or total hCG, alpha-fetoprotein and unconjugated estriol measurement) when incidentally performed. Detection and screen positive rates were estimated using a correction method for non verified issues. A cost analysis was also performed.

Results. – During the study period, 14,934 women were included. Fifty-one cases of Down Syndrome were observed, giving a prevalence of 3.4 per 1000 pregnancies. Of these, 46 were diagnosed through first ($N = 41$) or second ($N = 5$) trimester screening. Among the 5 screen-negative Down syndrome cases, all were diagnosed postnatally after an uneventful pregnancy. Detection and screen positive rates of first trimester combined screening were 79.6% and 2.7%, respectively. These features reached 89.7 and 4.2%, respectively when combined with second trimester ultrasound screening. The average cost of the full screening procedure was 108 € (120 \$) per woman and the cost per diagnosed Down syndrome pregnancy was 7,118 € (7,909 \$).

Conclusion. – Our findings suggest that one pragmatic interventional two-step approach using first-trimester combined screening followed by second trimester detailed ultrasound examination is a suitable and acceptable option for Down syndrome screening in pregnancy.

© 2007 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Mots clés : Trisomie 21 ; Dépistage ; β -HCG libre ; PAPP-A ; Clarté nucale ; Echographie ; Coût

Keywords: Down syndrome; Screening; Free human chorionic gonadotropin; Pregnancy-associated plasma protein A; Fetal nuchal translucency; Ultrasound; Cost

1. Introduction

Le dépistage de la trisomie 21 est devenu largement disponible dans le monde entier. L'approche la plus commune est fondée sur la combinaison de l'âge maternel et des marqueurs sériques maternels (MSM) au second trimestre de la grossesse [1]. Des études récentes ont démontré l'efficacité du dépistage du premier trimestre fondée sur l'âge maternel combiné à la mesure de la clarté nucale [2] (CN), ou les MSM [3,4], ou l'association des deux méthodes [5–11]. Deux stratégies ont donc été développées. La première est le dépistage combiné utilisant la mesure de la clarté nucale et des MSM au cours du premier trimestre, comme proposé par Nicolaidès et al. [10] avec le « One-Stop Clinic for Assessment of Risk » (OSCAR). Cela donne l'option d'un caryotype précoce et donc d'une interruption précoce d'une grossesse affectée. La deuxième stratégie est l'intégration des MSM du second trimestre au dépistage combiné du premier trimestre afin de fournir un résultat intégré [12,13]. Cependant, le dépistage intégré soulève plusieurs problèmes. Il dénie l'option d'un diagnostic prénatal au cours du premier trimestre qui ne devient alors disponible qu'à partir de 17 semaines d'aménorrhée (SA) seulement. Il n'est donc pas souhaitable pour les patientes préférant les bénéfices d'un dépistage précoce. De plus, refuser de communiquer les résultats du dépistage du premier trimestre est moralement et éthiquement discutable, en particulier vis-à-vis des patientes se retrouvant

dans un groupe à haut risque. Ces approches ont en grande partie abouti à rendre confuses les différentes options de dépistage tant pour certains praticiens que pour les patientes [14].

Une troisième stratégie qui n'a pas encore été largement évaluée est fondée sur un dépistage combiné du premier trimestre incrémenté par l'échographie du second trimestre. En effet, des malformations structurelles incluant les malformations cardiaques, l'atrésie duodénale, l'omphalocèle et l'hydrocéphalie sont observées parmi 33 % des fœtus affectés de trisomie 21, multipliant par 25 le risque fondé sur l'âge [15] avec un taux très bas de faux-positifs. De plus, la constatation d'une nuque épaisse pourrait permettre un taux de détection de 40 %, avec un taux de faux-positifs inférieur à 1 % [16], multipliant ainsi par un rapport de vraisemblance de 18,6 le risque de trisomie 21 fondé sur l'âge [15].

Nous avons donc réalisé une étude interventionnelle, multicentrique évaluant la performance, l'acceptabilité et le rapport coût/efficacité d'une approche pragmatique du dépistage de la trisomie 21, fondé sur le test combiné du premier trimestre incrémenté de l'échographie de routine de 20–22 SA en population générale au sein d'un département.

2. Méthodes

Cette étude interventionnelle s'est déroulée dans le département des Yvelines entre le 1^{er} janvier 2001 et le 31 décembre

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3952716>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3952716>

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