ELSEVIER

Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com

TRAVAIL ORIGINAL

Évaluation du dépistage de la trisomie 21 en Martinique de 2011 à 2013 : une situation insulaire privilégiée

Assessment of screening for Down syndrome in Martinique from 2011 to 2013: An island location favoured

E. Jolivet^{a,*}, C. Plavonil^{a,b}, M. Sainte-Rose^c, B. Schaub^{a,b}

^a Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal de la Martinique, maison de la femme, de la mère et de l'enfant, CHU Martinique, BP 632, 97261 Fort-de-France, Martinique

^b Registre des malformations des Antilles (REMALAN), maison de la femme, de la mère et de l'enfant, CHU Martinique, BP 632, 97261 Fort-de-France, Martinique

^c Laboratoire d'analyse de biologie médicale Sainte-Rose, 163, avenue Maurice-Bishop, 97200 Fort-de-France, Martinique

Reçu le 25 février 2016 ; avis du comité de lecture le 22 juillet 2016 ; définitivement accepté le 30 août 2016

MOTS CLÉS

Syndrome de Down ;
Trisomie 21 ;
Dépistage ;
Échographie

Résumé

But. – L'objectif est d'évaluer l'efficacité du dépistage de la trisomie 21 en population entre 2011 et 2013 sur la Martinique suite à l'arrêté du 23 juin 2009.

Matériel et méthode. – Les données prénatales des laboratoires de biologie agréés ainsi que les données du registre des malformations des Antilles (REMALAN) ont été colligées et analysées.

Résultats. – Au total, 85,9 % des patientes ont bénéficié d'un dépistage : 60,5 % sur un calcul de risque combiné (CRC), 14,6 % sur un calcul de risque séquentiel (CRS) et 10,8 % sur des marqueurs sériques du 2^e trimestre (MST2). Globalement, 5,4 % des patientes ont été placées dans un groupe à risque. Durant cette période, 47 trisomies 21 ont été recensées par le REMALAN dont 38 (80,1 %) dépistées en anténatal : 24 sur CRC, 3 sur MST2 et 11 sur signes d'appel échographiques. La sensibilité du CRC a été de 88 % pour un taux de faux positif de 3,87 %. La sensibilité globale du dépistage (CRC, CRS et MST2) a été de 87 % pour un taux de faux positif de 5,21 %.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : eugenie.jolivet@chu-fortdefrance.fr (E. Jolivet).

KEYWORDS

Down syndrome;
Trisomy 21;
Screening;
Ultrasound

Conclusion. – Le taux de couverture en Martinique est satisfaisant et le dépistage de la trisomie 21 répond aux attentes.

© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Summary

Objectives. – The aim of this study is to evaluate the screening for trisomy 21 (T21) between 2011 and 2013 on Martinique French West Indies after the decree of 23 June 2009.

Materials and methods. – Were used the prenatal data provided by accredited laboratories and the data from the Registry of Congenital French West Indies (REMALAN).

Results. – A total of 85.9 % of patients underwent screening: 60.5 % on a combined calculation of risk (CRC), 14.6 % on a sequential calculation of risk (CRS) and 10.8 % on serum markers 2nd trimester (MST2). Overall 5.4 % of the patients were placed in a risk group. During this period, 47 trisomy 21 were identified by the REMALAN which 38 (80.1 %) were detected prenatally: 24 of CRC, 3 on MST2 and 11 on signs of ultrasound at the 1st and 2nd trimester. The sensitivity of the CRC was 88 % for a false positive rate of 3.87 %. The overall sensitivity of screening (CRC, CRS and MST2) was 87 % for a false positive rate of 5.21 %.

Conclusion. – These data show that the coverage rate in Martinique is satisfactory and the screening for Down syndrome meet expectations.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Abréviations

BT	biopsie de trophoblaste
CN	clarté nucale
CPDP	centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
CRC	calcul de risque combiné
CRS	calcul de risque séquentiel
β-hCG	fraction libre de la chaîne bêta de l'hormone chorionique gonadotrope
IMG	interruption médicale de grossesse
MoM	multiple de la médiane
MST2	marqueurs sériques du deuxième trimestre
PAPP-A	pregnancy-associated proteine de type A
REMALAN	registre des malformations des Antilles
T21	trisomie 21

Introduction

En France, le dépistage de la trisomie 21 (T21) avant 2009 reposait sur l'âge maternel, les marqueurs sériques maternels du 2^e trimestre (MST2) et les signes d'appel échographiques. À la suite des recommandations faites par la HAS en 2007 [1] et de l'arrêté du 23 juin 2009 [2], le dépistage de la trisomie 21 change totalement. Deux modifications majeures sont intervenues : d'une part, l'âge maternel supérieur à 38 ans n'est plus à lui seul une indication à réaliser un caryotype foetal et, d'autre part, le dépistage doit être réalisé au 1^{er} trimestre selon une méthode qui intègre l'âge maternel, la mesure de la clarté nucale et les marqueurs sériques avec la *pregnancy-associated proteine* de type A (PAPP-A) et la fraction libre de la chaîne bêta de l'hormone chorionique gonadotrope (β-hCG). Cette stratégie de calcul de risque dit combiné (CRC) doit être proposée en première intention mais un dépistage au deuxième trimestre reste possible avec les marqueurs sériques du 2^e trimestre (Alpha foeto-protéine et β-hCG), intégrant ou

non la mesure de la clarté nucale au 1^{er} trimestre : calcul de risque séquentiel (CRS) ou marqueurs sériques du 2^e trimestre seul (MST2).

Le CRC s'est imposé en raison de son efficacité pour le dépistage de la T21 avec un taux de détection de plus de 80 % pour un taux de faux positifs de 5 % [3]. En comparaison avec les MST2 qui présentent un taux de faux positif de 8 à 9 % [4], le CRC permet de diminuer le nombre de prélèvements invasifs à visée diagnostique (biopsie de trophoblaste ou amniocentèse) et donc de diminuer le risque de fausse couche induite. Il permet aussi un diagnostic plus précoce et donc une prise en charge plus précoce des patientes en cas d'interruption médicale de grossesse [5].

À l'échelon national, nous ne disposons pas de données exhaustives en population générale concernant cette nouvelle stratégie de dépistage. En effet, si les données concernant le prénatal sont connues précisément grâce aux laboratoires agréés pour le dosage des marqueurs sériques, les données postnatales concernant les issues de grossesse et particulièrement les enfants trisomiques nés vivants font défaut. La Martinique, département insulaire bénéficie d'un double avantage : d'une part, sa population est captive et le nombre de perdue de vue est donc réduit, d'autre part, elle possède un registre des malformations (REMALAN) qui répertorie l'ensemble des naissances d'enfants trisomiques 21. Cette situation privilégiée nous permet d'avoir une vision globale et pertinente de la stratégie de dépistage de la trisomie 21.

L'objectif de cette étude est d'effectuer un état des lieux de l'ensemble du dépistage de la trisomie 21 entre 2011 et 2013 en Martinique.

Patients et méthode

Les données concernant les naissances en Martinique ont été récupérées auprès du registre des malformations des

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5656526>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5656526>

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