

N° 348, septembre 2017 (remplace: no 162, juin 2005; no 217, octobre 2008; no 287, février 2013; mis à jour: no 261, juillet 2013; no 262 juillet 2011)

N° 348-Directive clinique de la SOGC et du CCGM : mise à jour sur le dépistage prénatal de l'aneuploïdie foétale, des anomalies foetales et des issues défavorables de la grossesse

La présente directive clinique a été préparée par le Comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et le Comité de pratique clinique du Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM)*. Elle a été approuvée par les conseils d'administration de la SOGC et du CCGM.

François Audibert, MD, Montréal (Qc)

Isabelle De Bie, MD, PhD, Montréal (Qc)

Jo-Ann Johnson, MD, Calgary (Alb.)

Nanette Okun, MD, Toronto (Ont.)

R. Douglas Wilson, MD, Calgary (Alb.)

Christine Armour, MD, Ottawa (Ont.)

David Chitayat, MD, Toronto (Ont.)

Raymond Kim, MD, PhD, Toronto (Ont.)

(Ont.); Isabelle De Bie, MD, Montréal (Qc); Sara Fernandez, MSc, St. John's (T.-N.-L.); Raymond Kim, MD, PhD, Toronto (Ont.); Josée Lavoie, PhD, Montréal (Qc); Norma Leonard, MD, Edmonton (Alb.).

Mots clés : Dépistage prénatal, ADN acellulaire, aneuploïdie, anomalies congénitales

Auteur ressource : Dr. François Audibert, CHU Ste-Justine, Université de Montréal 3175 Cote Ste-Catherine, Montréal, QC. francois.audibert@umontreal.ca

J Obstet Gynaecol Can 2017;39(9):818–832

<https://doi.org/10.1016/j.jogc.2017.05.011>

Copyright © 2017 Published by Elsevier Inc. on behalf of The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada/La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada

Résumé

Objectifs : Examiner les options de dépistage prénatal offertes à la lumière des récents progrès techniques et mettre à jour la directive clinique précédente sur le dépistage prénatal.

Utilisateurs cibles : Prestataires de soins de santé prenant part au processus de dépistage prénatal, y compris les omnipraticiens, les obstétriciens, les sages-femmes, les spécialistes en médecine fœto-maternelle, les généticiens et les radiologistes.

Population cible : Femmes enceintes qui reçoivent des conseils sur le dépistage prénatal et qui donnent leur consentement éclairé.

Données : Nous avons examiné des études publiées récupérées au moyen de recherches dans Medline, PubMed et la Bibliothèque

Tous les auteurs nous ont fait parvenir une déclaration de divulgation.

*Comité de génétique: François Audibert, MD, Montréal (Qc); Jo-Ann Brock, MD, Halifax (N.-É.); Richard N. Brown, MD, Beaconsfield (Qc); Carla Campagnolo, MSc, London (Ont.); June C. Carroll, MD, Toronto (Ont.); Isabelle De Bie, MD, PhD, Montréal (Qc); Jo-Ann Johnson, MD, Calgary (Alb.); Nanette Okun, MD, Toronto (Ont.); Melanie Pastuck, inf. aut., Cochrane (Alb.); Karine Vallee-Pouliot, s.-f. aut., Montréal (Qc); R. Douglas Wilson (président), MD, Calgary (Alb.); Rhonda Zwingerman, MD, Toronto (Ont.). Comité de pratique clinique du CCGM: Christine Armour (présidente), MD, Ottawa (Ont.); David Chitayat, MD, Toronto

Ce document fait état des progrès cliniques et scientifiques à la date de sa publication et peut faire l'objet de modifications. Il ne faut pas interpréter l'information qui y figure comme l'imposition d'une procédure ou d'un mode de traitement exclusifs à suivre. Un établissement hospitalier est libre de dicter des modifications à apporter à ces opinions. En l'occurrence, il faut qu'il y ait documentation à l'appui de ces modifications. Aucune partie de ce document ne peut être reproduite, sous quelque forme que ce soit, sans une permission écrite de l'éditeur.

Les femmes ont le droit et le devoir de prendre des décisions éclairées en matière de soins, en collaboration avec leurs fournisseurs de soins. Pour faciliter ces décisions, il faut offrir aux femmes des renseignements et des conseils fondés sur des données probantes qui soient adaptés à leur culture et à leurs besoins. Il faut chercher à connaître les valeurs, les croyances et les besoins des femmes et de leur famille, et respecter leur choix final en ce qui concerne les soins et les traitements.

Cochrane en mars 2016 et avant, à l'aide d'une terminologie (« prenatal diagnosis », « amniocentesis », « chorionic villi sampling », « non-invasive prenatal screening ») et de mots clés contrôlés (« prenatal screening », « prenatal genetic counselling »). Nous n'avons tenu compte que des résultats provenant de revues systématiques, d'études d'observation, d'essais contrôlés randomisés ou d'essais cliniques contrôlés rédigés en anglais et publiés entre janvier 1985 et mai 2016. Les recherches ont été refaites régulièrement, et les résultats ont été incorporés à la directive clinique. Nous avons également tenu compte de la littérature grise (non publiée) trouvée sur les sites Web d'organismes d'évaluation des technologies de la santé et d'autres organismes liés aux technologies de la santé, dans des collections de directives cliniques et des registres d'essais cliniques, et obtenue auprès d'associations nationales et internationales de médecins spécialistes.

Mise à jour de la directive clinique : Une revue des données probantes sera menée cinq ans après la publication de la présente directive clinique afin de déterminer si une mise à jour complète ou partielle s'impose. Cependant, si de nouvelles données probantes importantes sont publiées avant la fin du cycle de cinq ans, le processus pourrait être accéléré afin que certaines recommandations soient mises à jour rapidement.

Déclarations sommaires

1. L'échographie du premier trimestre (entre la 11^e et la 14^e semaine de grossesse) effectuée par des professionnels possédant une expertise avérée offre de nombreux avantages, comme la datation précise de la grossesse, la détermination de la chorionicité d'une grossesse gémellaire, la détection précoce d'anomalies structurales majeures et le dépistage de l'aneuploïdie (II-2A).
2. Chez les femmes présentant un faible risque d'aneuploïdie au dépistage du premier trimestre, la présence de marqueurs faibles associés à la trisomie 21 (foyer échogène intracardiaque) ou à la

trisomie 18 (kystes des plexus choroïdes) à l'échographie du deuxième trimestre (entre la 18^e et la 22^e semaine de grossesse) est négligeable sur le plan clinique en raison de la faible valeur prédictive de ces marqueurs; leur présence ne justifie pas la tenue de tests supplémentaires (II-2A).

3. Il n'est plus nécessaire de faire un dosage de l'alphafoetoprotéine sérique maternelle pour exclure un diagnostic d'anomalie du tube neural par défaut de soudure au deuxième trimestre, à moins qu'une échographie de bonne qualité ne puisse être effectuée (II-2A).
4. Dans le cas des grossesses gémellaires, la prise en compte de la clarté nucale (CN) fœtale conjuguée à l'âge maternel constitue une méthode acceptable de dépistage prénatal d'aneuploïdies (II-2A). Peuvent aussi être envisagés le dépistage combinant la CN et l'analyse sérologique au premier trimestre, plus précis (II-3B), et le dépistage intégré comprenant la CN et l'analyse sérologique aux premier et deuxième trimestres. Cette dernière méthode n'a cependant pas été validée au moyen d'études prospectives de grande envergure pour les grossesses gémellaires; d'autres études seront donc nécessaires (III-C).
5. L'analyse de l'ADN acellulaire sérique maternel est une méthode de dépistage précoce très efficace pour les formes de trisomie les plus courantes (21, 18 et 13), qu'elle permet de repérer dès la 10^e semaine de grossesse (II-2A).
6. Dans la plupart des provinces, il n'est actuellement pas réaliste sur le plan financier d'offrir l'analyse de l'ADN acellulaire maternel comme méthode principale de dépistage. Avoir recours à cette analyse selon les besoins est une option abordable qui peut améliorer les résultats obtenus tout en conservant les avantages de la méthode de dépistage traditionnelle, à savoir la combinaison de l'analyse sérologique et de l'échographie précoce (III).

Recommandations

1. Toutes les femmes enceintes du Canada, peu importe leur âge, devraient se voir offrir, dans le cadre d'un processus de consultation visant la prise de décision éclairée, un dépistage prénatal des aneuploïdies les plus courantes (II-A).
2. La clarté nucale du premier trimestre ne devrait servir à l'évaluation des risques que si elle est mesurée par un médecin échographiste ou un technologue spécialisé en échographie ayant la formation et l'agrément nécessaires à cette fin, et que la qualité du test n'est pas compromise (II-2A). La mesure de la clarté nucale devrait être offerte conjointement à l'analyse des marqueurs biochimiques dans le sang maternel pour dépister l'aneuploïdie au cours d'une grossesse monofœtale (II-2B).
3. À lui seul, l'âge maternel constitue un critère de faible qualité pour le dépistage prénatal de l'aneuploïdie; il ne devrait donc pas servir à recommander la tenue de tests diagnostiques effractifs si d'autres tests sont possibles (II-2D).
4. Les prestataires de soins de santé devraient connaître les modalités relatives aux techniques de dépistage prénatal offertes dans leur province ou leur territoire (III-B), et un système fiable doit être en place afin d'assurer la communication rapide des résultats (III-C). La mise en œuvre des programmes de dépistage devrait se faire au moyen de ressources qui appuient les services de laboratoire diagnostique et de dépistage vérifiés, les échographies, les services de consultation génétique, la formation des patients et des prestataires de soins de santé et les évaluations diagnostiques de haute qualité, ainsi qu'au moyen de ressources favorisant l'administration, les vérifications cliniques annuelles et la gestion des données. Une certaine flexibilité et des occasions de financement doivent également être présentes pour que les programmes puissent être adaptés aux nouvelles technologies et aux nouveaux protocoles (II-3B).

SIGLES

ACS	aneuploïdie des chromosomes sexuels
ADN	acide désoxyribonucléique
ADNac	ADN acellulaire
AG	âge gestationnel
CN	clarté nucale
DPI	dépistage prénatal intégré
DPNE	dépistage prénatal non effractif
DSM	dépistage par le sérum maternel
MCP	mosaïque confinée au placenta
MoM	multiple de la médiane
PCR	réaction en chaîne de la polymérase
PVC	prélèvement de villosités choriales
RV	rapport de vraisemblance
T13	trisomie 13
T18	trisomie 18
T21	trisomie 21
VNC	variation du nombre de copies
VPP	valeur prédictive positive

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5695841>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5695841>

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