

Organisation du dépistage de la Trisomie 21 en France

V Houfflin Debarge

CHRU et Université de Lille



Organisation de la santé en France

Organisation nationale

- **Direction Générale de la Santé (DGS)** : prépare la politique de santé publique et contribue à sa mise en œuvre → Textes réglementaires
- **Haute Autorité de Santé (HAS)** : autorité publique indépendante → Recommandations dans le cadre de l'organisation des soins et de la santé publique
- **Agence de BioMédecine (ABM)** : établissement public national de l'état créé par la loi de bioéthique de 2004 → Suivi activité du diagnostic prénatal

Organisation régionale

44 centres
pluridisciplinaires
de diagnostic
prénatal



85
laboratoires

42 réseaux de
périnatalité

→ Organisation du dépistage de la trisomie 21

Dépistage de la T21 en France dans les années 2000



Clarté nucale (CN)

Puis



Marqueurs sériques T2

HCG, AFP +/- Estriol

14 SA - 17 SA + 6 j

Laboratoires agréés

Caryotype proposé si

CN augmentée
ou risque $\geq 1/250$

Dépistage séquentiel successif : 10-15% caryotypes

Pertes fœtus sains > fœtus T21 dépistés

Résultats successifs difficiles à comprendre pour les patientes

Interruption médicale de grossesse tardive

Recommandations HAS 2007



1. Risque combiné T1 (CN + MS T1)
2. Risque intégré T2 (CN + MS T2)

3 juillet 2009

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Texte 23 sur 81

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SPORTS

Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21

NOR: SASP0907157A

→ Application après la parution à la nomenclature : 27 octobre 2009

Arrêté de 2009 sur le dépistage de la trisomie 21

- Nécessité pour les échographistes souhaitant réaliser des échographies du premier trimestre dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 :
 - de participer à un programme d'assurance qualité
 - d'être identifié au sein d'un réseau de périnatalité

•1^{ère} étape : Réalisation d'une analyse initiale des pratiques par un organisme « autorisé » ex : CNGOF

- Soumission de clichés de CN et de longueur cranio caudale (LCC)
- Relecture par des experts
- Certificat attestant des bonnes pratiques

Arrêté de 2009 sur le dépistage de la trisomie 21

- **2^{ème} étape** : Identification auprès d'un réseau de périnatalité

→ **Numéro d'identifiant** si respect des conditions d'attribution

- Diplôme Universitaire d'échographie en Gynécologie Obstétrique
- Analyse initiale des pratiques
- Appareil d'échographie de qualité
- Participation à un programme d'assurance qualité

|_|_|
1 2

N° département du lieu d'installation de l'échographiste

|_|_|
3 4

N° réseau du lieu d'installation de l'échographiste

|_|_|
5 6 7

N° échographiste attribué par le réseau

|_|_|
8 9 10 11

N° échographiste attribué par l'organisme formateur

|_|_|
12 13

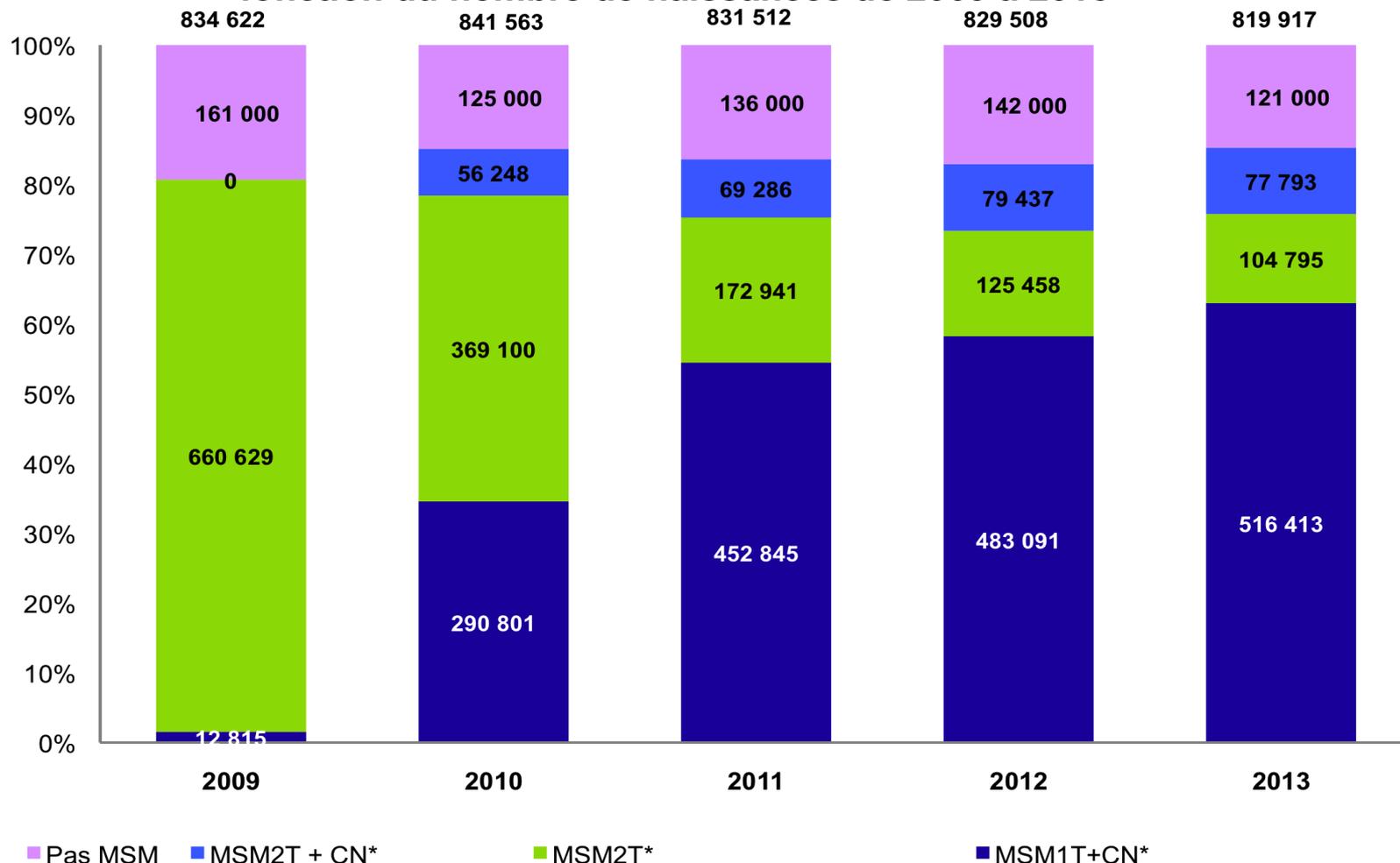
N° de l'organisme formateur

- **3^{ème} étape** : suivi bi annuel des médianes de CN au niveau national et pour chaque échographiste (Agence de BioMédecine, réseaux)

Résultats de la politique de dépistage française



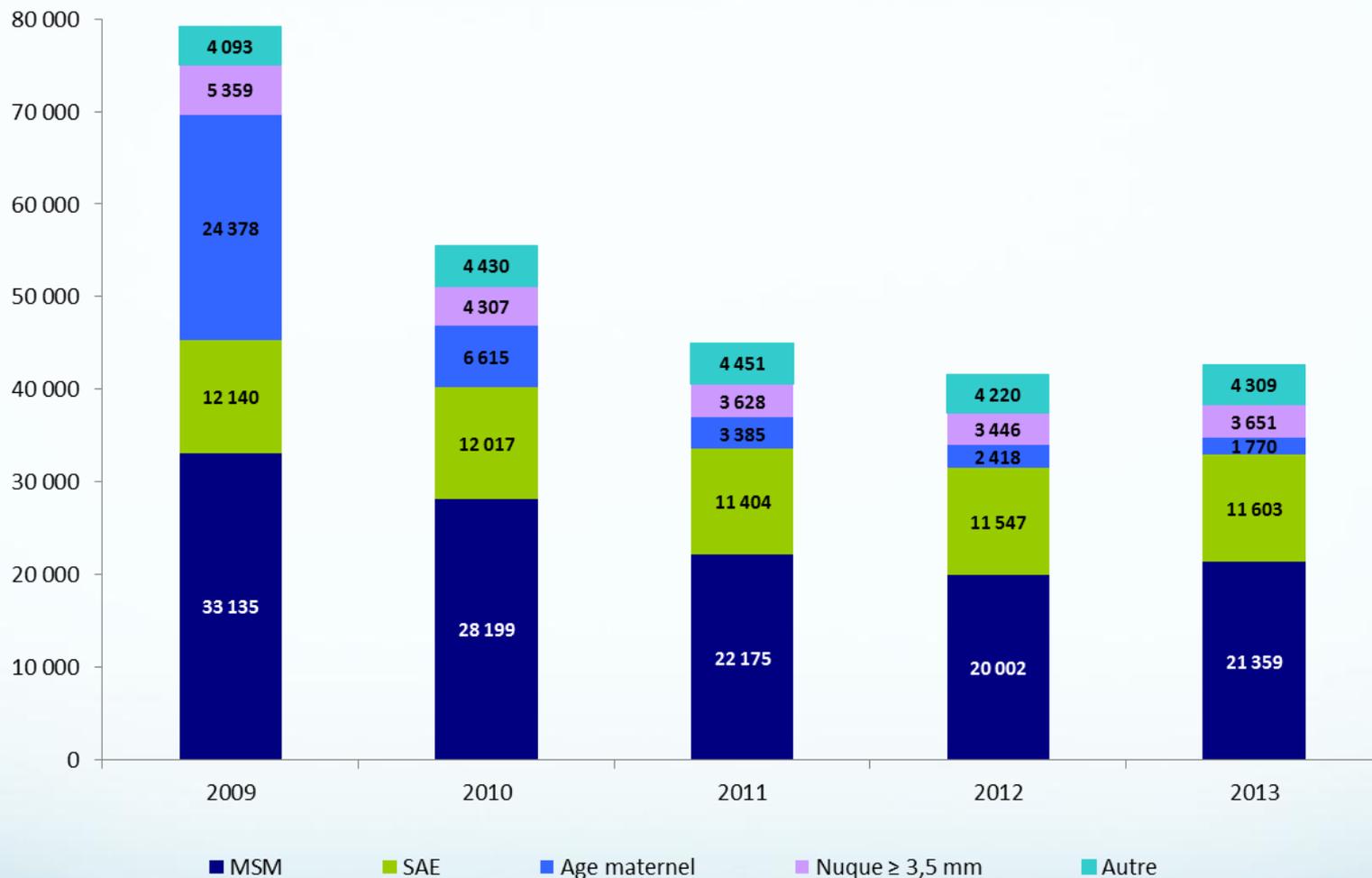
Répartition des différents types de MSM réalisés par les femmes en fonction du nombre de naissances de 2009 à 2013



→ Résultat 1 : Stabilité du dépistage (80 à 85%)

→ Résultat 2 : augmentation des patientes ayant un RCT1 (> 70%)

Evolution des indications des caryotypes fœtaux



Sources: Rapport annuel agrégé des activités de diagnostic prénatal - cytogénétique

→ Résultat 3 : Diminution du nombre de caryotypes de 46%

Risque combiné T1

	2010	2011	2012	2013
Echographistes	3254	4102	4421	4765
Echographies	249331	413142	482222	509986
MoM CN	0,83	0,82	0,85	0,86
Risque > 1/250	3,4%	3 %	3%	3,2%

Résultat 4 : Augmentation rapide du nombre d'échographistes inscrits au programme d'assurance qualité

Résultat 5 : 3,2% de femmes à risque pour 5% attendu

Résultat 6 : CN < 1 MoM

→ Crainte d'une baisse de sensibilité du dépistage

Médiane de clarté nucale (mm) en fonction de la longueur craniocaudale (mm)

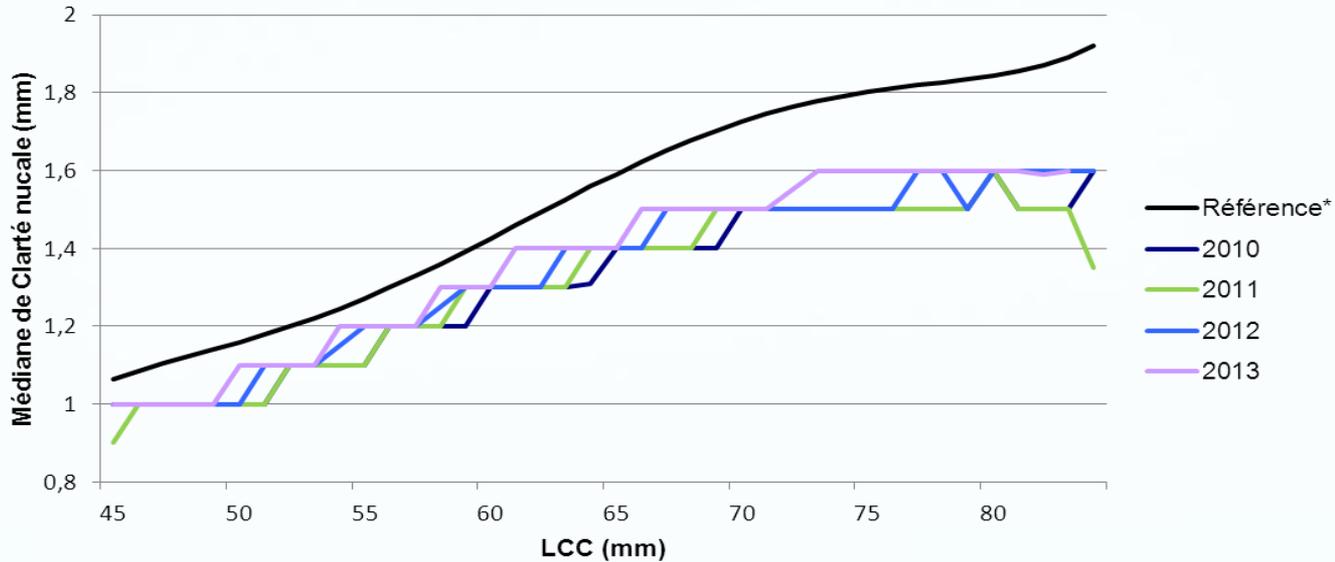
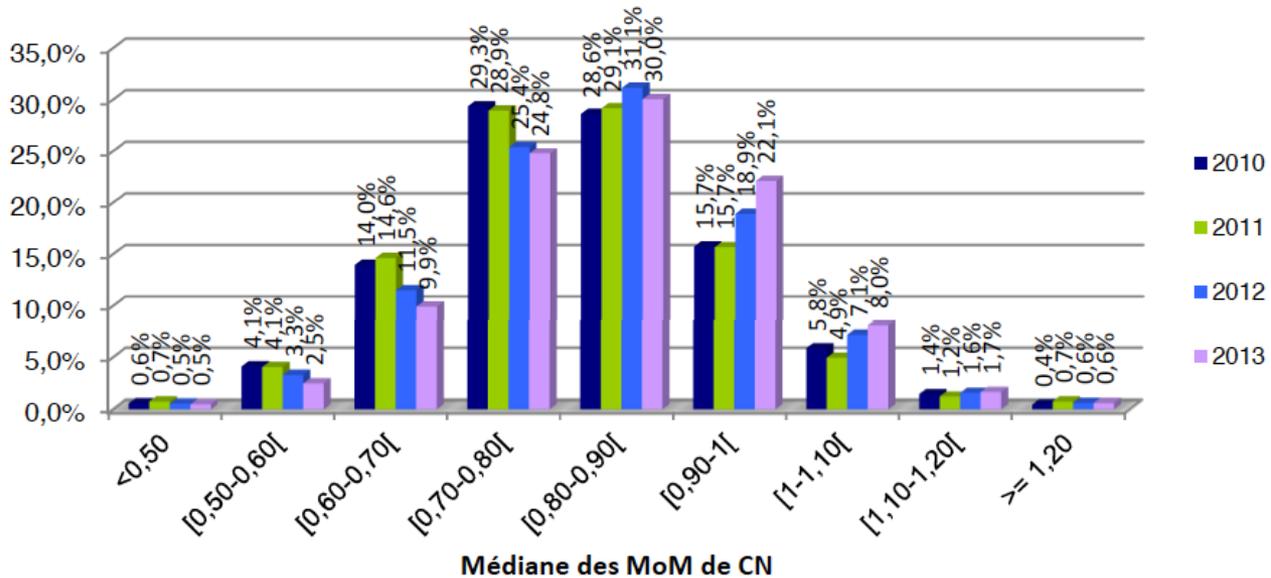


Figure 6. Répartition des échographistes en fonction des classes de médiane de MoM de CN



Facteurs influençant la mesure de la CN

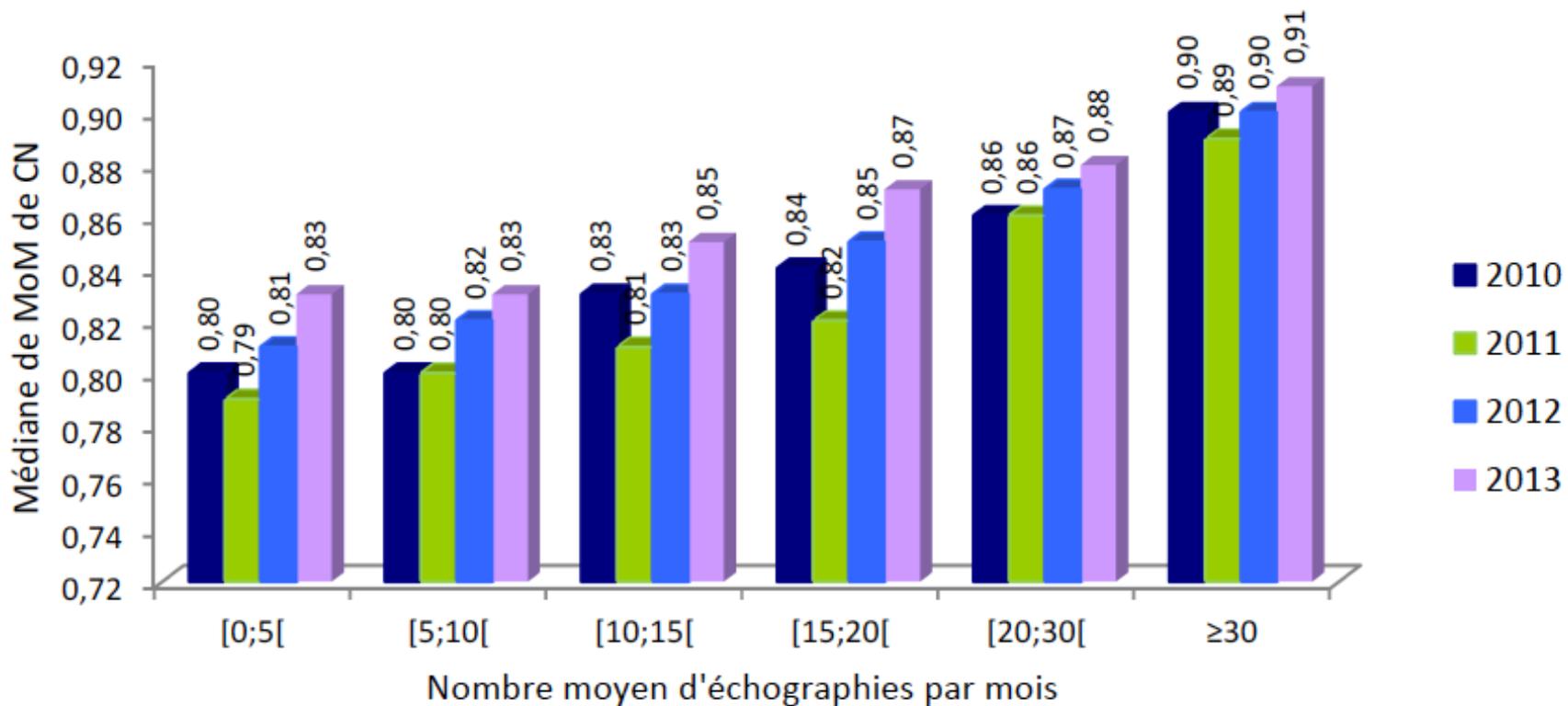


Facteurs de variation de la MoM CN

LCC	2012			2013		
	N	Médiane de CN (mm)	Médiane de MOM de CN	N	Médiane de CN (mm)	Médiane de MOM de CN
[45 - 55[84045	1,10	0,80	88857	1,10	0,81
[55 - 65[223516	1,30	0,84	235987	1,30	0,86
[65 - 75[148942	1,50	0,88	154377	1,50	0,89
[75 - 85[29233	1,58	0,87	30765	1,60	0,91

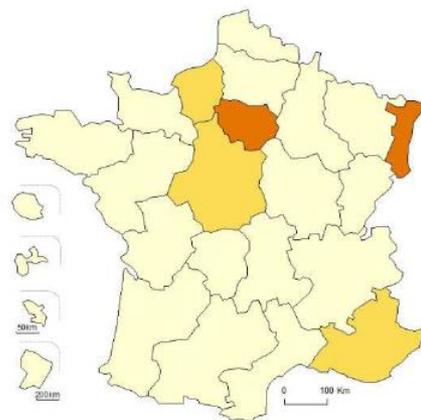


MoM de CN augmente avec la LCC → Privilégier les échographies vers 13 SA



MoM de CN augmente avec l'activité de l'échographiste

Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2010



Médiane de MoM de CN
 0.77 - 0.83
 0.84 - 0.86
 0.87 - 0.89
 0.90 - 1.01

Source: Agence de la biomédecine

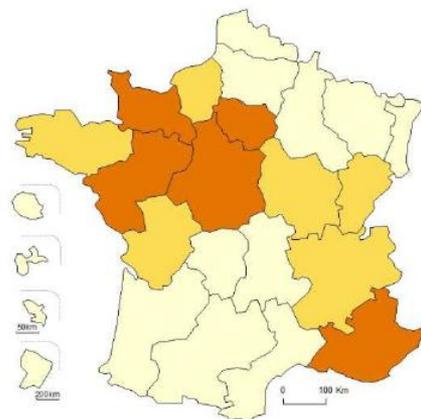
Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2011



Médiane de MoM de CN
 0.70 - 0.83
 0.84 - 0.86
 0.87 - 0.89
 0.90 - 0.92

Source: Agence de la biomédecine

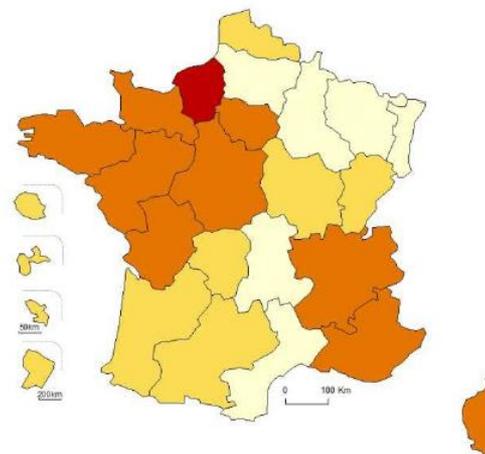
Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2012



Médiane de MoM de CN
 0.79 - 0.83
 0.84 - 0.86
 0.87 - 0.89
 0.90 - 0.92

Source: Agence de la biomédecine

Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2013



Médiane de MoM de CN
 0.81 - 0.83
 0.84 - 0.86
 0.87 - 0.89
 0.90 - 0.92

Source: Agence de la biomédecine

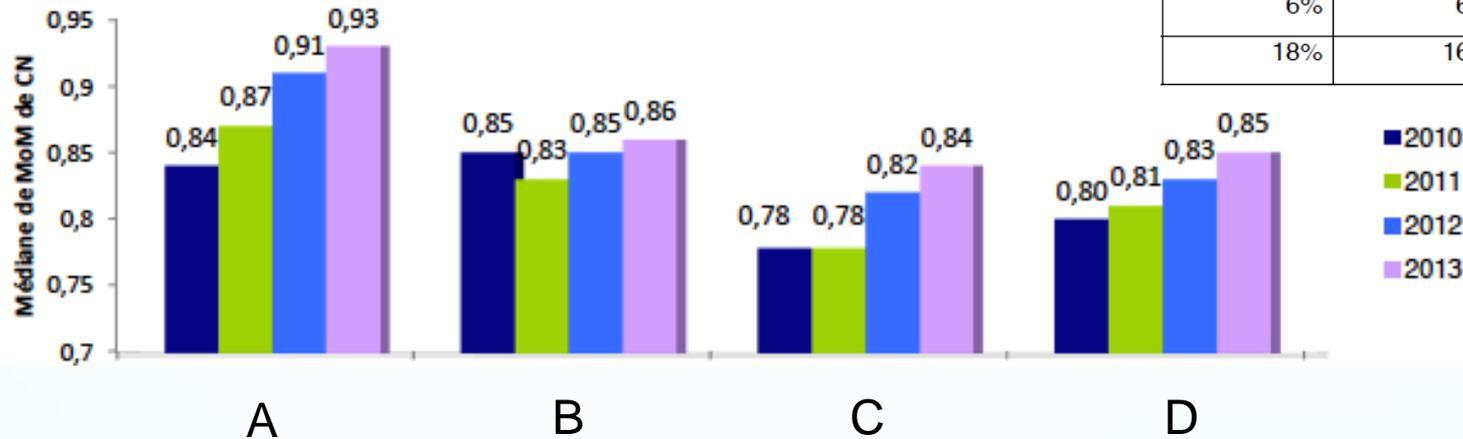
Variation régionale des MoM de CN

Tests combinés du 1^{er} trimestre

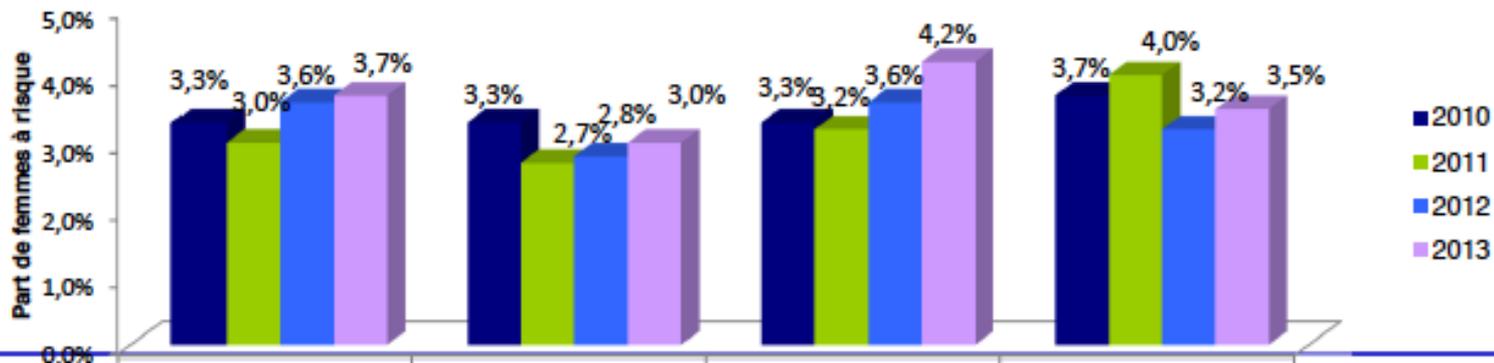
Industriels

	2010	2011	2012	2013
	9%	7%	8%	10%
	67%	71%	70%	69%
	6%	6%	8%	11%
	18%	16%	14%	10%

Evolution de la médiane de MoM de CN par industriel



Evolution de la fréquence des femmes à risque par industriel



Variation selon l'industriel

Performance du dépistage ?



Résultats globaux

	2009	2010	2011	2012	2013
<i>Nombre de naissances vivantes</i>	824 641	832 799	823 394	821 047	811 510
<i>Diagnostics invasifs (DI) N (% des accouchements)</i>	79 105 (9,6%)	55 568 (6,7%)	45 043 (5,5%)	41 639 (5,1%)	42 292 (5,2%)
<i>DI pour dépistage par les MSM > 1/250</i>	33 135	28 199	22 175	20 002	21 359
<i>DI pour CN ≥ 3,5mm</i>	5 359	4 307	3 628	3 446	3 651
<i>DI pour AM ≥ 38ans</i>	24 378	6 615	3 385	2 418	1 770
<i>DI pour autre indication</i>	16 233	16 447	15 855	15 767	15 912
Trisomies 21 diagnostiquées en prénatal/post-natal	1 918/-	1 934/453	1 944/535	1 971/488	1 976/498
% de diagnostics prénatals/Total		81%	78,4%	80,2%	79,9%

Valeurs prédictives positives des différents types de dépistage

Test	2010	2011	2012	2013	2013
MSM1T+CN	5,5%	6,0%	5,6%	5,7%	1/17
+Nuque $\geq 3,5$		9%	8,7%	8,4%	1/14
MSM2T+CN	3,3%	2,6%	4%	3,2%	1/37
MSM2T	1,7%	1,9%	1,9%	1,5%	1/67
Inconnu	1,8%	2,3%	-	1,0%	
Total	2,5%	3,6%	4,0%	4,0%	1/25
+Nuque $\geq 3,5$		5,4%	6,1%	5,9%	1/17

→ Amélioration de la VPP

→ Baisse du nombre de pertes fœtales imputables au dépistage

- **Amélioration des médianes de CN**

- Recommandations HAS 2015
- Programme d'assurance qualité des échographistes +++

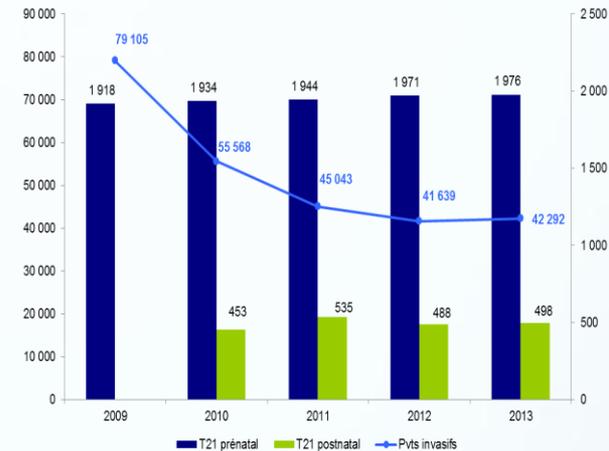
- **Place du DPNI ?**

- Non pris en charge actuellement par la sécurité sociale
- Indications retenues en France (CNGOF, Comité National d'Ethique) :
 - **En seconde intention**
 - ✓ Patientes à risque élevé de trisomie 21
 - ✓ En l'absence de signe d'appel échographique

→ **Objectifs** : diminution des gestes invasifs et non une augmentation de la sensibilité du dépistage

Conclusion

- **Systeme complexe mais qui garantit :**
 - L'accès aux soins pour tous
 - La qualité des soins
- **Objectifs de politique de santé atteints**



- **Mais système perfectible : Amélioration de la MoM de CN**

→ Analyse des pratiques et programme d'assurance qualité des échographistes à poursuivre

- **Place du DPNI ?**