

# TỔ chức phát hiện Trisomie 21 ở Pháp

V Houfflin Debarge

CHRU et Université de Lille



# Tổ chức Y tế Pháp

## Tổ chức cấp quốc gia

- **Tổng cục y tế (DGS)** : chuẩn bị các chính sách y tế công cộng và đóng góp vào việc thực hiện → Văn bản pháp quy
- **Haute Autorité de Santé (HAS)** : Tổ chức độc lập → Khuyến nghị trong khuôn khổ tổ chức chăm sóc sức khỏe công cộng
- **Cơ quan y sinh học (ABM)** : Tổ chức quốc gia được thành lập theo luật đạo đức sinh học 2004 → Thực hiện chẩn đoán trước sinh

## Tổ chức vùng

44 trung tâm  
Đa ngành chẩn đoán  
trước sinh



85 laboratoires

42 mạng lưới  
chu sinh

→ Tổ chức phát hiện trisomie 21

# Phát hiện T21 ở Pháp trong những năm 2000



**Khoảng sáng sau  
gáy (CN)**

sau đó



**Chất đánh dấu T2**

HCG, AFP +/- Estriol

14 SA -17 SA + 6 j

Labo được phép

**Đề nghị làm Caryotype  
nếu**

KSSG tăng  
Hoặc nguy cơ  $\geq 1/250$

**Phát hiện theo chu trình : 10-15% caryotypes**  
**Sảy thai bình thường > thai T21 được phát hiện**  
**Kết quả khó giải thích cho người bệnh**  
**Đình chỉ thai nghén muộn**

# Khuyến cáo HAS 2007



1. Nguy cơ phối hợp T1 (CN + MS T1)
2. Nguy cơ phụ thêm 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

# Luật de 2009 về tổ chức phát hiện Trisomie 21

→ Đòi hỏi cho các nhà siêu âm mong muốn thực hiện siêu âm quý 1 để phát hiện trisomie 21 :

→ **Tham gia 1 chương trình đảm bảo chất lượng**

→ **Nằm trong mạng lưới theo dõi chu sinh**

• **Bước 1**: Thực hiện phân tích ban đầu ở 1 cơ quan được phép, ex : CNGOF

-Giữ lại hình ảnh KSSG và LCC

-Được đọc lại bởi chuyên gia

-Chứng nhận hình ảnh chất lượng tốt

# Critères qualité de la mesure de CN

## 3 Critères majeurs

## 3 Critères mineurs

F- Pas de flexion ni d'extension : ❶

A-Coupe sagittale : ❷

D – Taille  
Foetus ≥ 75 %: ❶

C - Clarté visible dans le dos: ❷

E- Amnios visible : ❶

B-Calipers bien placés : ❷

Sagittale (0 / 2) ...

Calipers (0 / 2) ...

Nuque-Dos (0 / 2) ...

Taille ≥ 75 (0 / 1) ...

Amnios (0 / 1) ...

Flexion (0 / 1) ...

**Score sur 9** ...

Zoom  
uffisant

Amnios  
econnu  
u éloigné

Pour calcul risque intégré: 0-3 : insuffisant, 4-7: acceptable, 8-9:excellent

Herman A. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998 ;12 :398-403

osition  
e la tête

- Coupe sagittale
- Rachis
- Tubercule génital
- Position intermédiaire
- Limites nettes
- Calipers bien placés (vertex, périnée)



# Luật de 2009 về tổ chức phát hiện Trisomie 21

- **Bước 2:** xác định mạng lưới chẩn đoán trước sinh

→ Cấp Số chứng minh nếu tuân thủ:

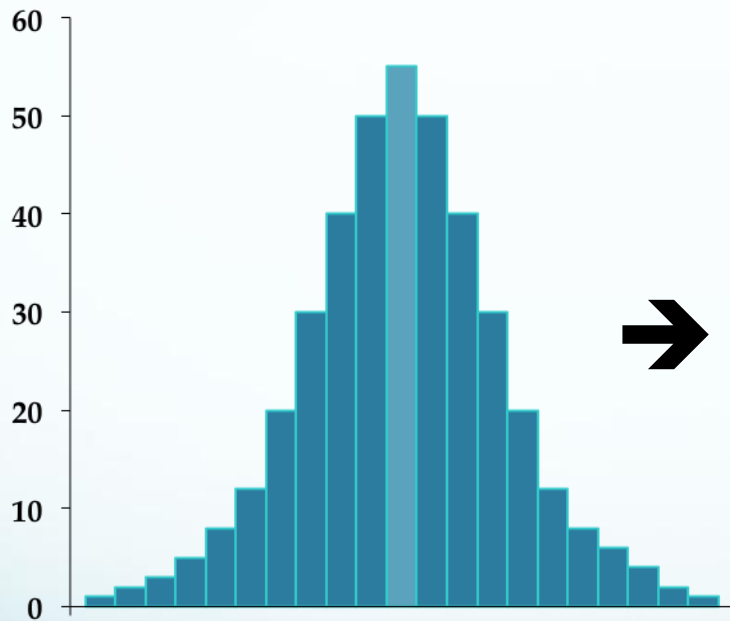
- DIU về siêu âm trong sản phụ khoa
- Có phân tích thực hành
- Máy siêu âm chất lượng tốt
- Tham gia 1 chương trình đảm bảo chất lượng

_ _  1 2	_ _  3 4	_ _ _  5 6 7	_ _ _ _  8 9 10 11	_ _  12 13
N° département du lieu d'installation de l'échographiste	N° réseau du lieu d'installation de l'échographiste	N° échographiste attribué par le réseau	N° échographiste attribué par l'organisme formateur	N° de l'organisme formateur

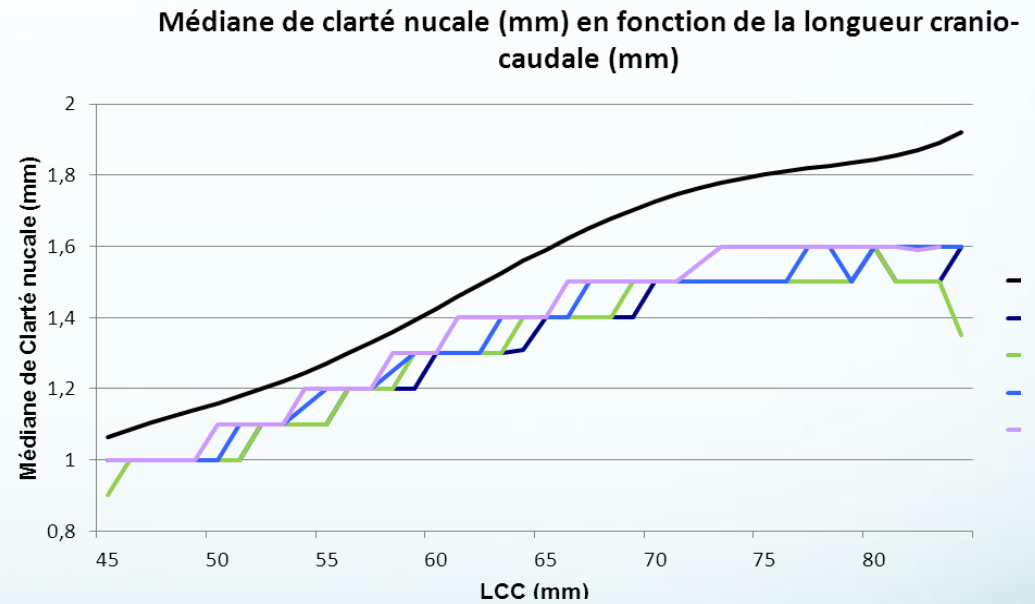
- **Bước 3:** Theo dõi 2 năm 1 lần các trị số trung bình của KSSG của quốc gia và của mỗi người siêu âm (Agence de BioMédecine, réseaux)



# Suivi des Médianes de CN



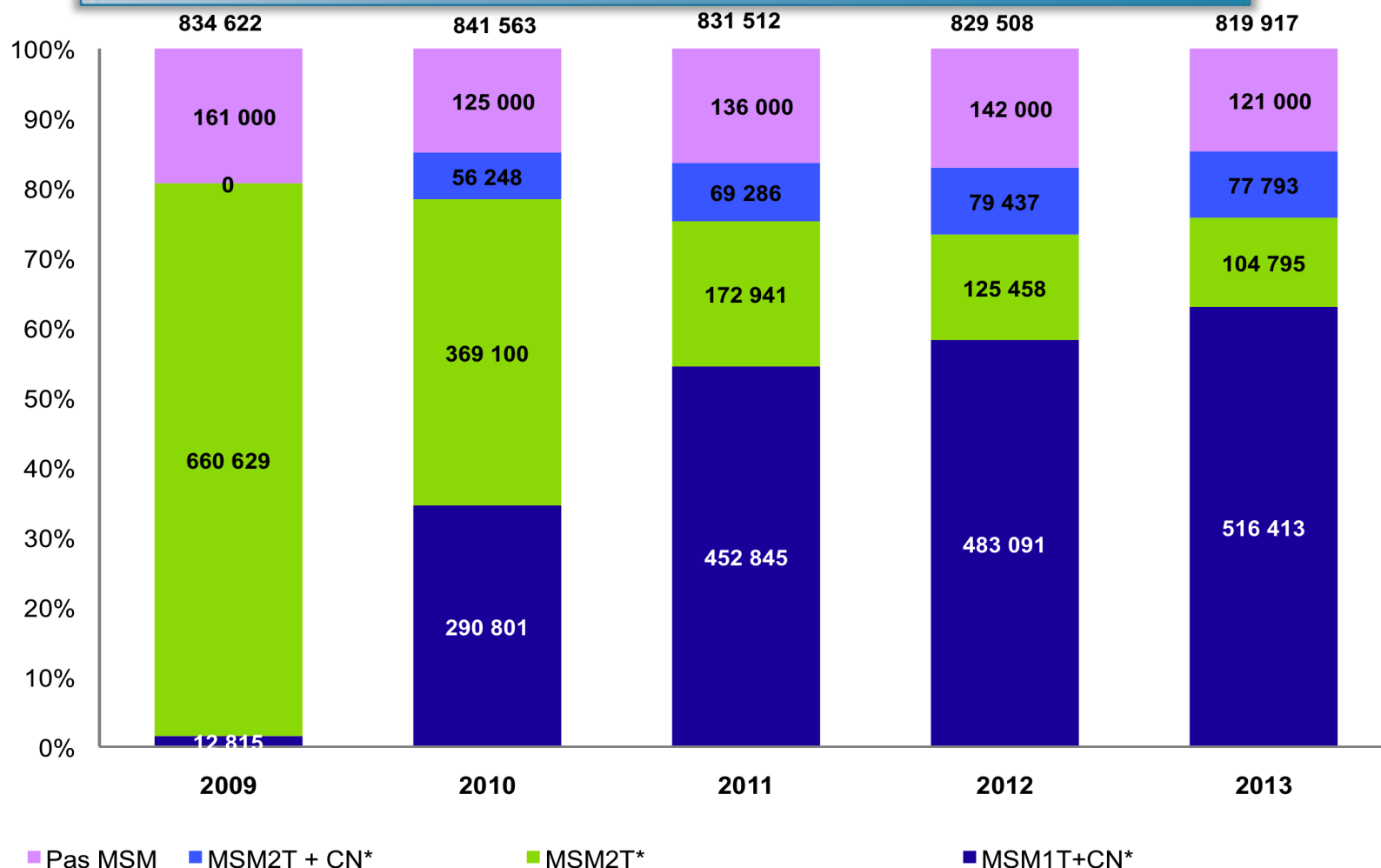
1 MoM



# Kết quả chính sách phát hiện T21 ở Pháp



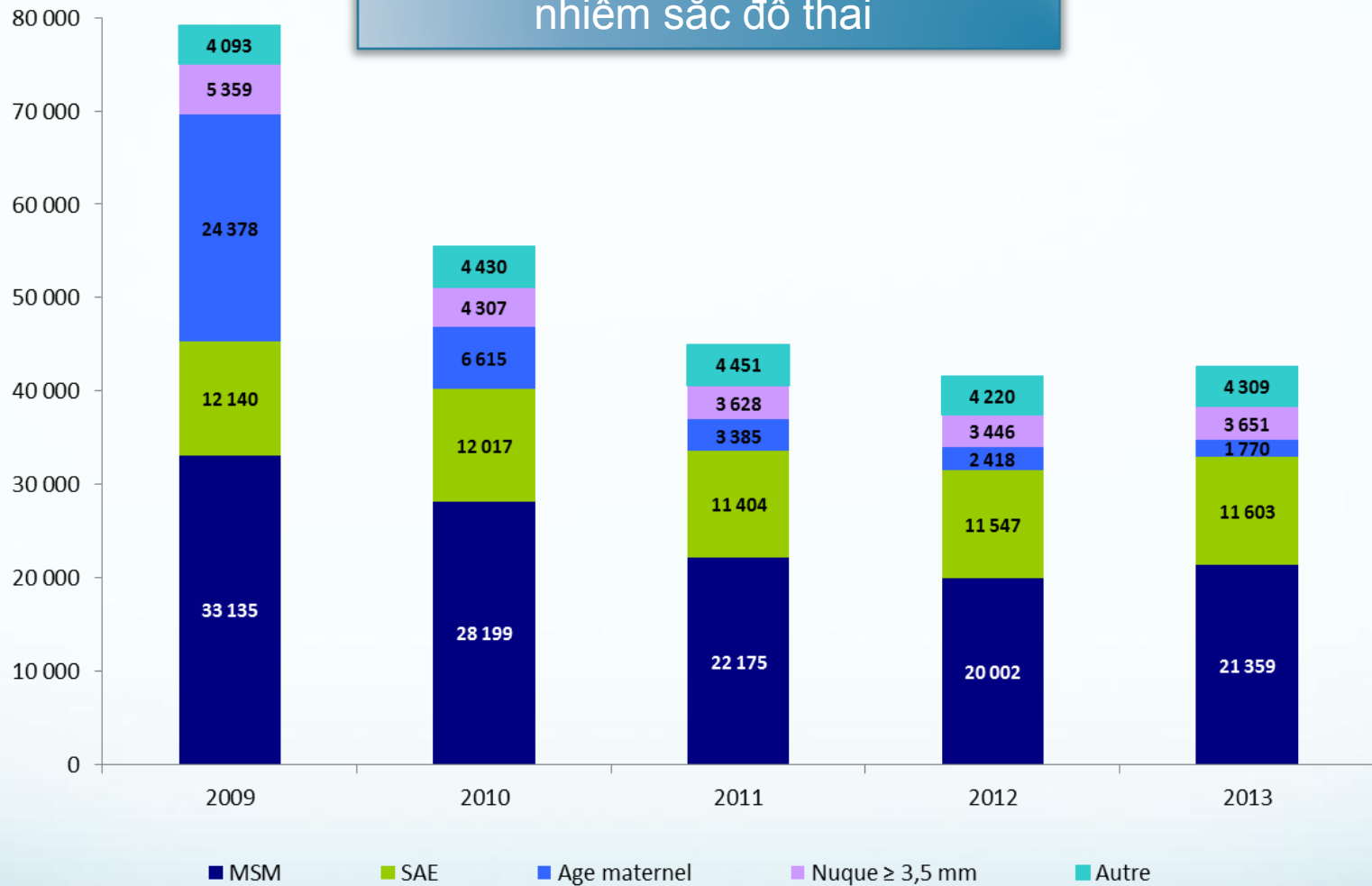
## Sự phân bố các typ khác nhau của MoM (2009 -2013)



→ Kết quả 1 : Độ đặc hiệu của phương pháp (80 à 85%)

→ Kết quả 2 : Tăng lượng BN có RCT1 (> 70%)

## Diễn tiến các chỉ định nhiễm sắc đồ thai



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

→ Kết quả 3 : Giảm số lượng caryotypes 46%

# Nguy cơ phôi hợp 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	<b>3,4%</b>	<b>3 %</b>	<b>3%</b>	<b>3,2%</b>

**Kết quả 4 : Tăng nhanh số lượng nhà siêu âm trong chương trình đảm bảo chất lượng**

**Kết quả 5 : 3,2% những phụ nữ có nguy cơ trên 5%**

**Kết quả 6 : KSSG < 1 MoM**

**→ Sự giảm độ nhạy của phát hiện**

## Trung bình KSSG theo LCC

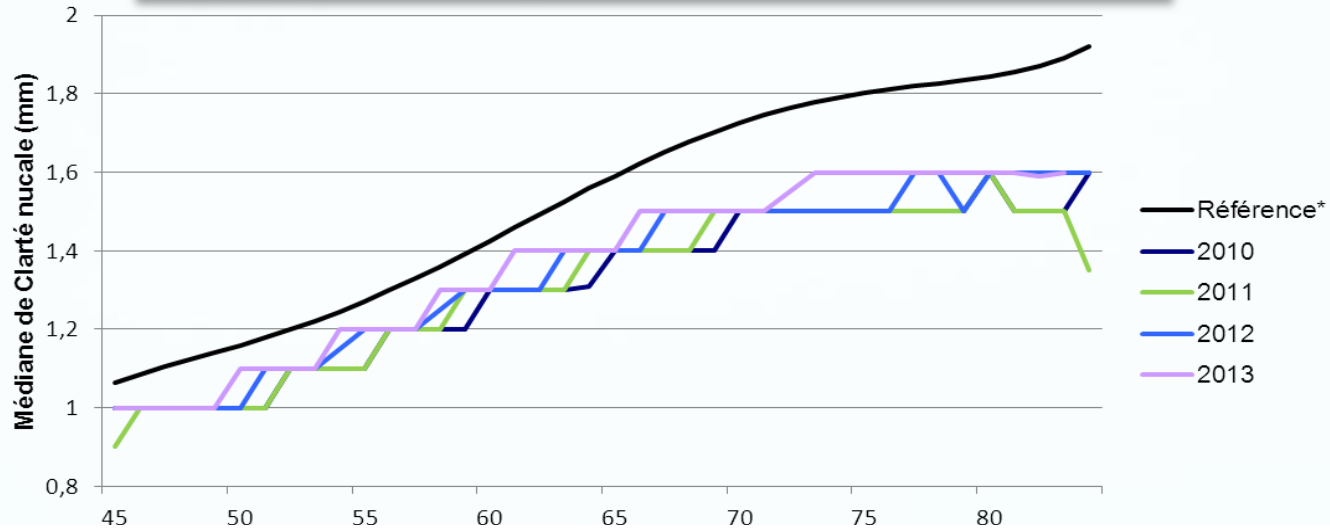
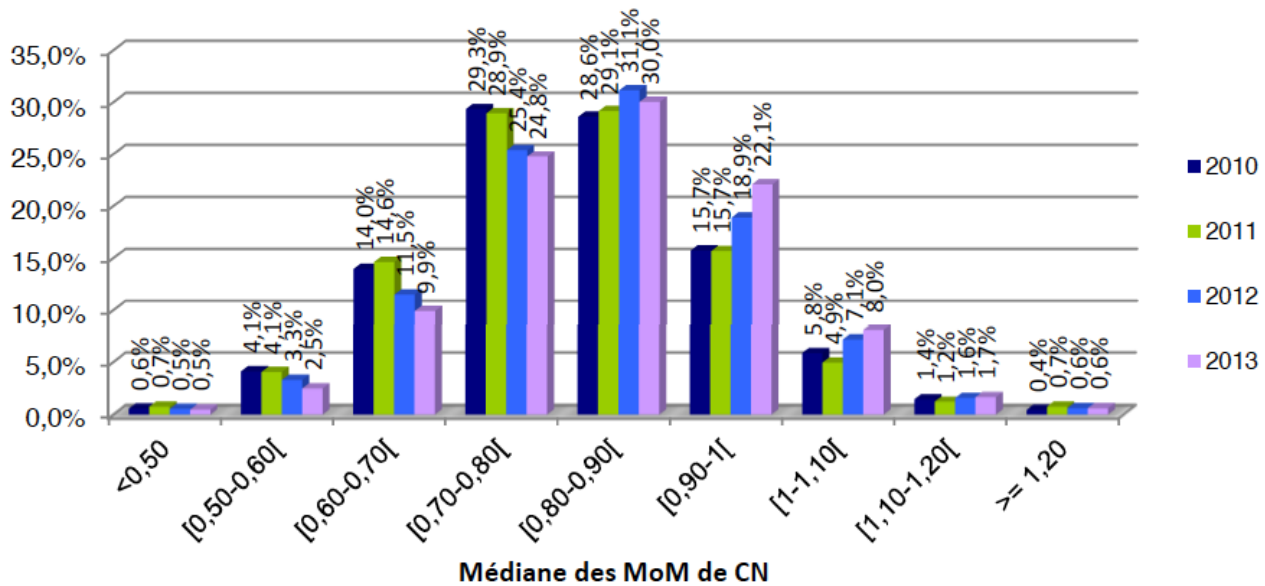


Figure 6. Répartition des échographistes en fonction des classes de médiane de MoM de CN



# Yếu tố ảnh hưởng đến đo KSSG



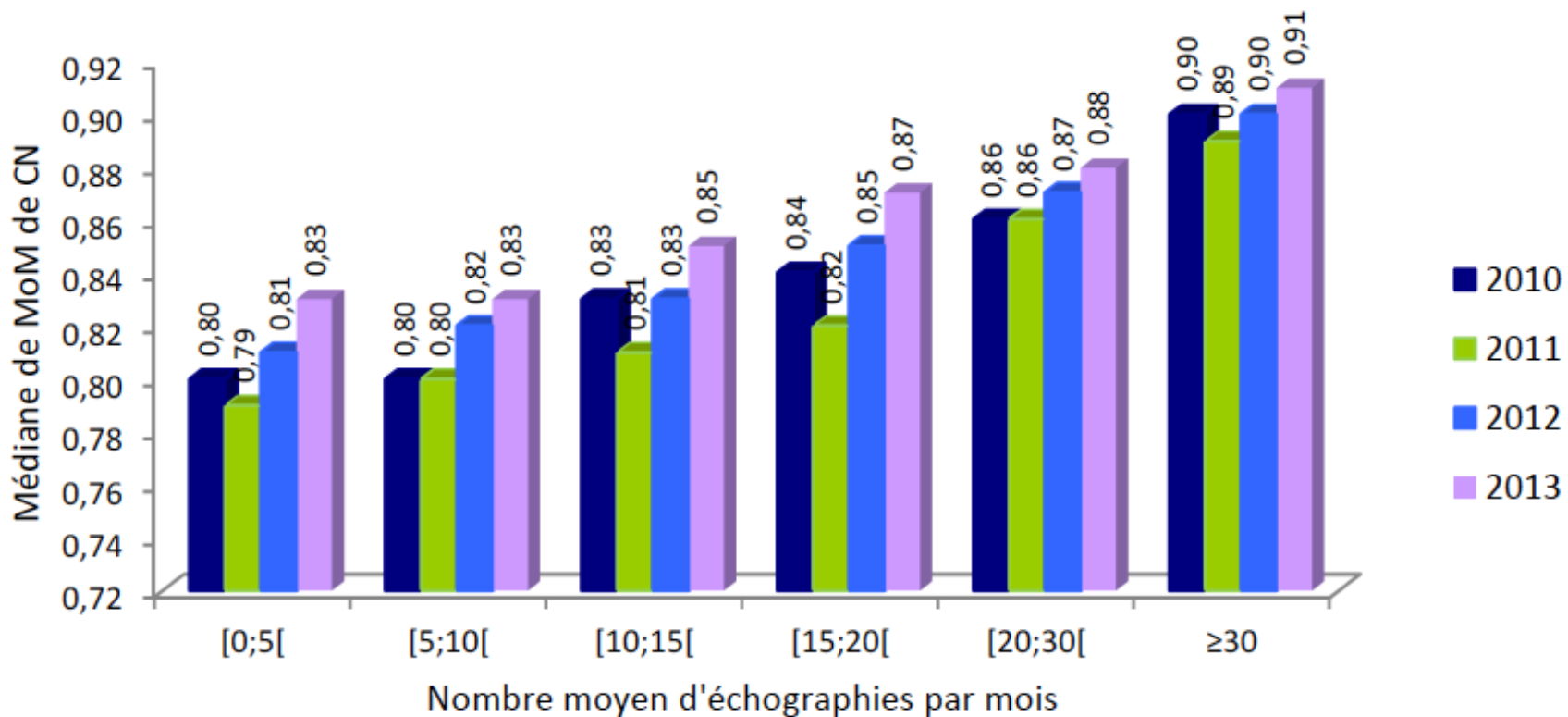
# Yếu tố làm thay đổi MoM của KSSG

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



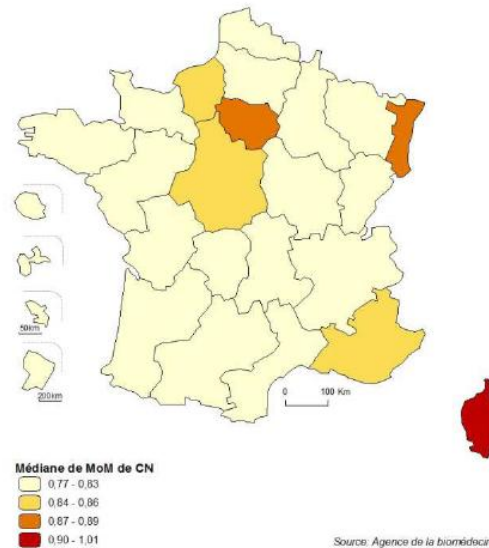
**MoM KSSG tăng theo LCC → Giá trị trên siêu âm khoảng 13 tuần**



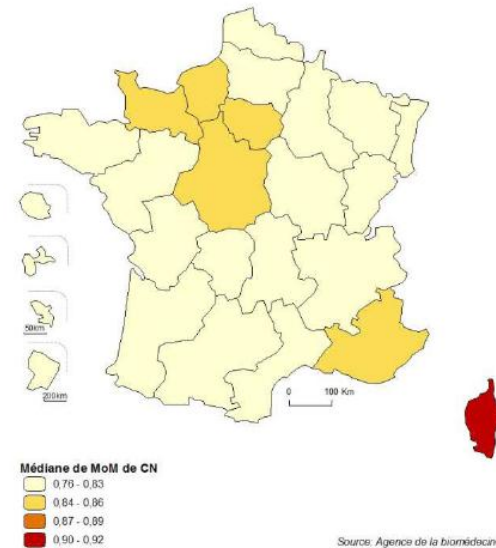


**MoM KSSG tăng theo các hoạt động của nhà siêu âm**

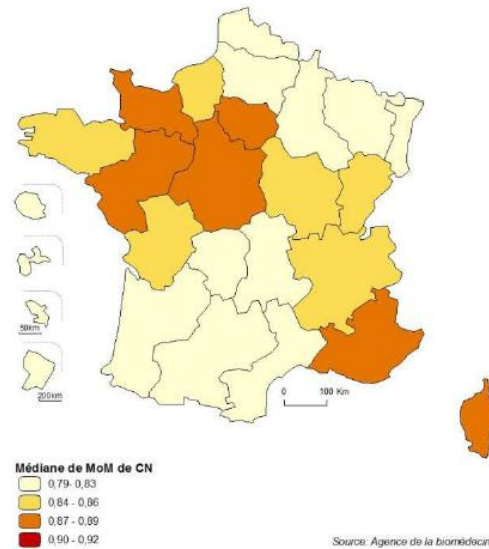
Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2010



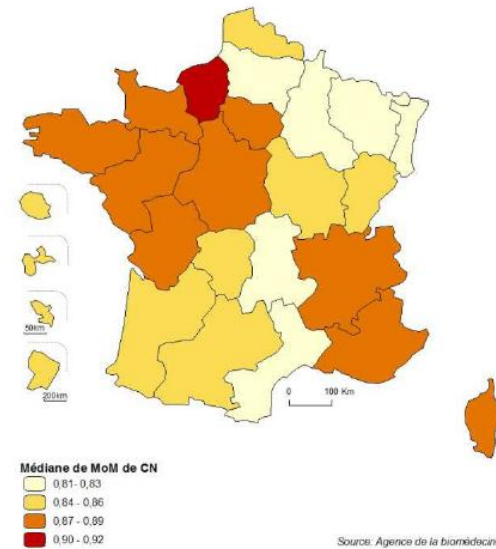
Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2011



Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2012



Médiane régionale des MoM de clarté nucale en 2013



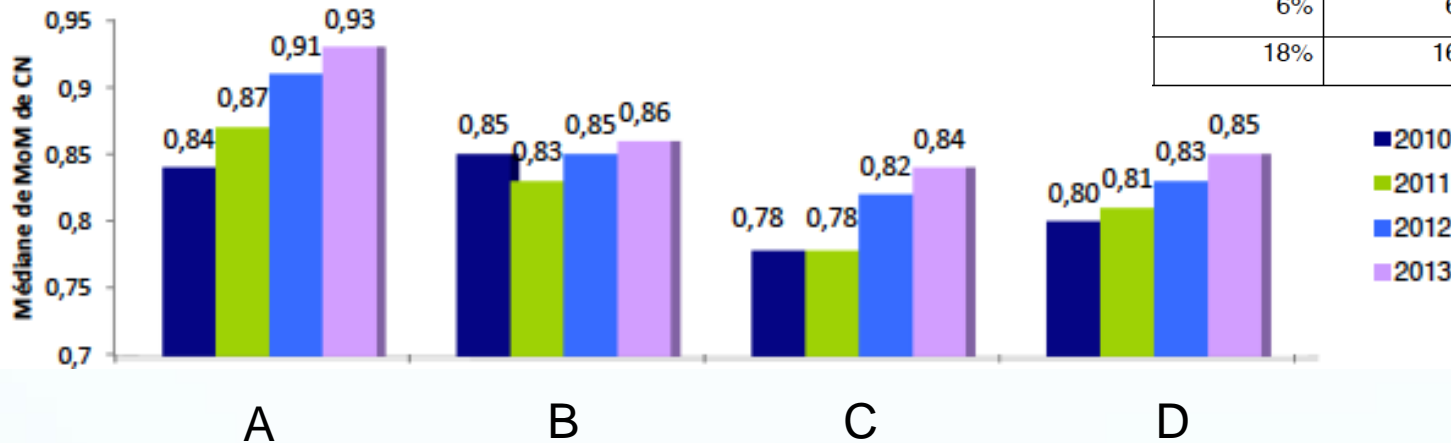
Thay đổi theo vùng của MoM KSSG

# Tests combinés du 1<sup>er</sup> trimestre

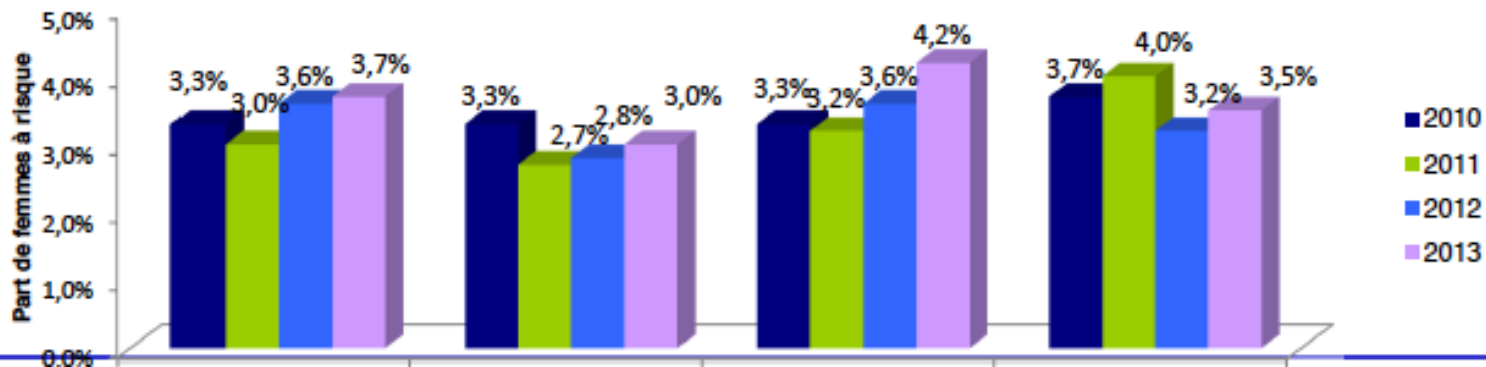
## Industriels

	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



Thay đổi theo vùng công nghiệp

# Hiệu suất thử nghiệm?



# Kết quả chung

	<b>2009</b>	<b>2010</b>	<b>2011</b>	<b>2012</b>	<b>2013</b>
Số trẻ sinh ra sống	<b>824 641</b>	<b>832 799</b>	<b>823 394</b>	<b>821 047</b>	<b>811 510</b>
Chẩn đoán xâm lấn (DI) N (% ca sinh)	<b>79 105</b> <b>(9,6%)</b>	<b>55 568</b> <b>(6,7%)</b>	<b>45 043</b> <b>(5,5%)</b>	<b>41 639</b> <b>(5,1%)</b>	<b>42 292</b> <b>(5,2%)</b>
DI để phát hiện trên MSM > 1/250	<b>33 135</b>	<b>28 199</b>	<b>22 175</b>	<b>20 002</b>	<b>21 359</b>
DI cho KSSG $\geq$ 3,5mm	<b>5 359</b>	<b>4 307</b>	<b>3 628</b>	<b>3 446</b>	<b>3 651</b>
DI cho AM $\geq$ 38ans	<b>24 378</b>	<b>6 615</b>	<b>3 385</b>	<b>2 418</b>	<b>1 770</b>
DI cho chỉ định khác	<b>16 233</b>	<b>16 447</b>	<b>15 855</b>	<b>15 767</b>	<b>15 912</b>
<b>Trisomies 21 được CD</b> trước sinh /sau sinh	<b>1 918/-</b>	<b>1 934/453</b>	<b>1 944/535</b>	<b>1 971/488</b>	<b>1 976/498</b>
<b>% CD trước sinh/Tổng số</b>		<b>81%</b>	<b>78,4%</b>	<b>80,2%</b>	<b>79,9%</b>

## Giá trị dự đoán dương tính của các thử nghiệm khác nhau

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 $\geq$		5.4%	6.1%	5.9%	1/17

→ Cải thiện VPP

→ Giảm sảy thai do sàng lọc

- **Cải thiện trung bình của CN**

- Khuyến nghị HAS 2015
- Chương trình đảm bảo chất lượng người làm siêu âm +++

- **Vị trí của DPNI ?**

- Không được hỗ trợ bởi bảo hiểm xã hội
- Chỉ định được giữ ở Pháp(CNGOF, Comité National d' Ethique) :
  - **Mục tiêu thứ 2:**
    - ✓ BN có nguy cơ cao với trisomie 21
    - ✓ Không thấy dấu hiệu gợi ý trên siêu âm

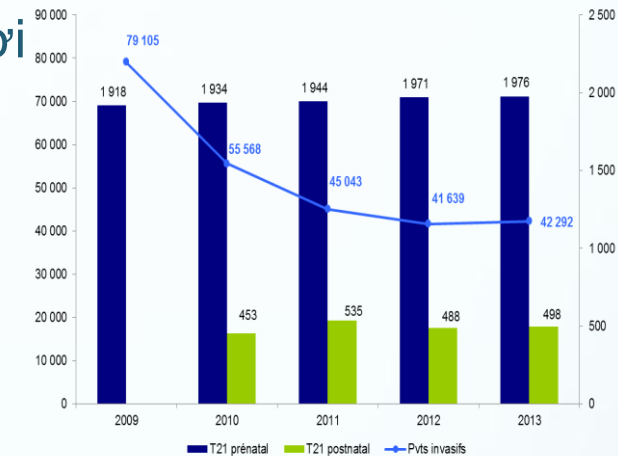
→ **Mục tiêu** : Giảm các can thiệp xâm lấn và không làm tăng độ nhạy của phương pháp sàng lọc

# Kết luận

- **Hệ thống phức tạp nhưng đảm bảo:**

- Khả năng tiếp cận chăm sóc cho tất cả mọi người
- Chất lượng chăm sóc

- **Mục tiêu của chính sách y tế**



- **Nhưng hệ thống có thể hoàn thiện: Cải thiện MoM của KSSG**

→ Phân tích về thực hành và chương trình đảm bảo chất lượng cho các nhà siêu âm

- **Vị trí của DPNI ?**