

Dépistage de la trisomie 21

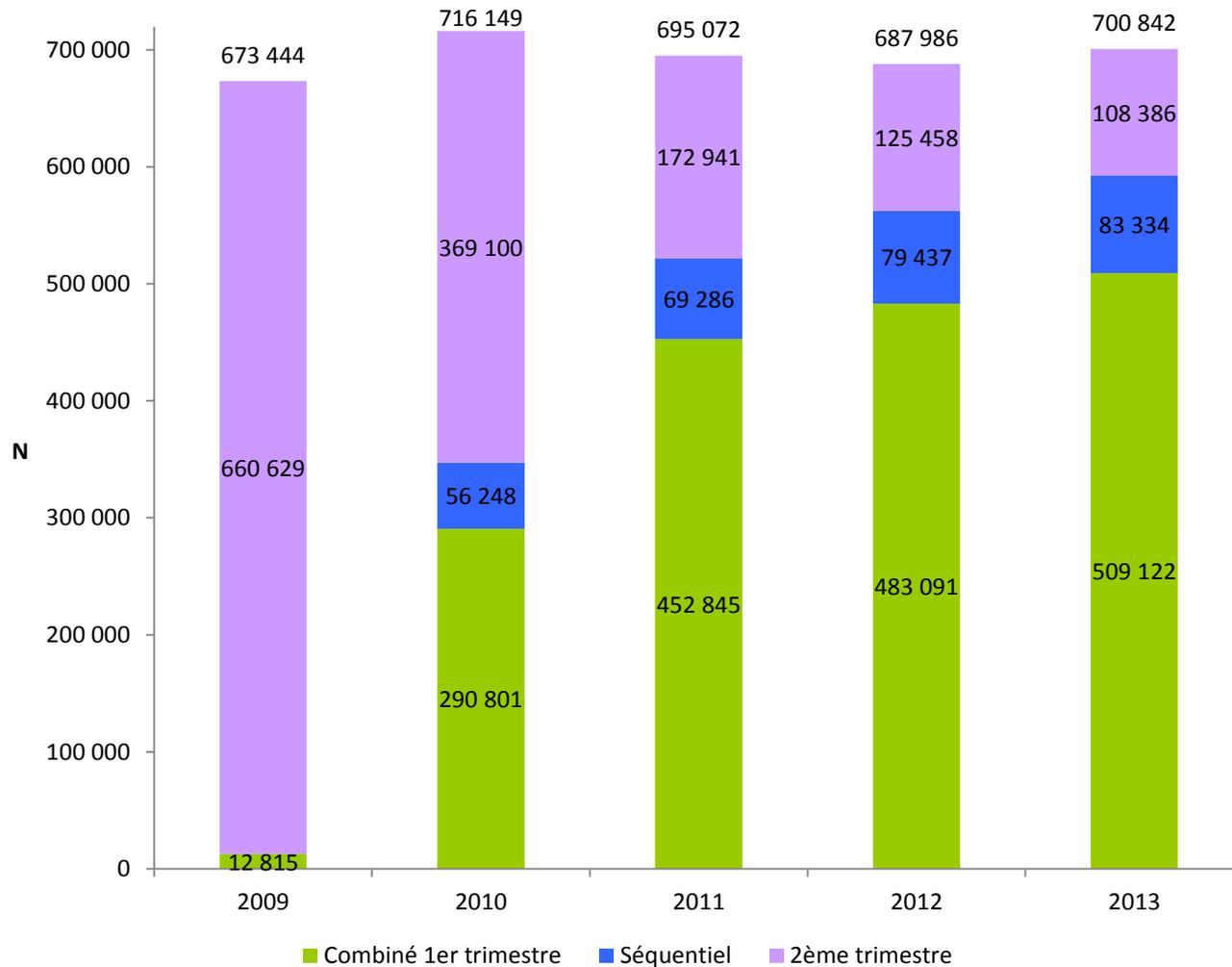
Bilan global

ABA Juin 2015

Source des données

- ✓ Données prénatales 2013 des laboratoires de biochimie (ABM)
- ✓ Données prénatales 2013 des laboratoires de cytogénétique (ABM)
- ✓ Données prénatales individuelles (test par test) du dépistage (ABM)
- ✓ Enquête sur les enfants nés atteints (ACLF avec l'appui de l'ABM)

Evolution du nombre de femmes testées par type de dépistage



Nombres d'accouchements en 2013: 805 801 (données INSEE)

Comparaison des différents types de dépistage Pourcentage de femmes à risque

	Dépistage combiné 1er trimestre			Dépistage séquentiel intégré			Dépistage au 2ème trimestre		
	Tests (N)	A risque (N)	A risque (%)	Tests (N)	A risque (N)	A risque (%)	Tests (N)	A risque (N)	A risque (%)
2010	290 801	10 898	3,7	56 248	2 158	3,8	369 100	32 204	8,7
2011	452 845	12 494	2,8	69 286	2 300	3,3	172941	16 338	9,4
2012	483 091	13 398	2,8	79 437	2 253	2,8	125 458	12 213	9,7
2013	509 122	14 763	2,9	83 334	2 666	3,2	108 386	10 986	10,1

Comparaison des différents types de dépistage Valeurs prédictives positives

Test	2010	2011	2012	2013
MSM1T+CN	5,5%	6,0%	5,6%	5,7%
MSM2T+CN	3,3%	2,6%	4%	3,2%
MSM2T	1,7%	1,9%	1,9%	1,5%
Inconnu	1,8%	2,3%	-	1,0%
Total	2,5%	3,6%	4,0%	4,0%

Comparaison des différents types de dépistage

Fréquence des cas diagnostiqués parmi les femmes avec dépistage

	Dépistage combiné du 1er trimestre			Dépistage séquentiel			dépistage du 2ème trimestre		
	N	T21	%	N	T21	%	N	T21	%
2010	290 801	nd	nd	56 248	nd	nd	369 100	nd	nd
2011	452 845	nd	nd	69 286	nd	nd	172 941	nd	nd
2012	483 091	591	0,12	79 437	61	0,08	125 458	150	0,12
2013	509 122	675	0,13	83 334	64	0,08	108 386	112	0,10

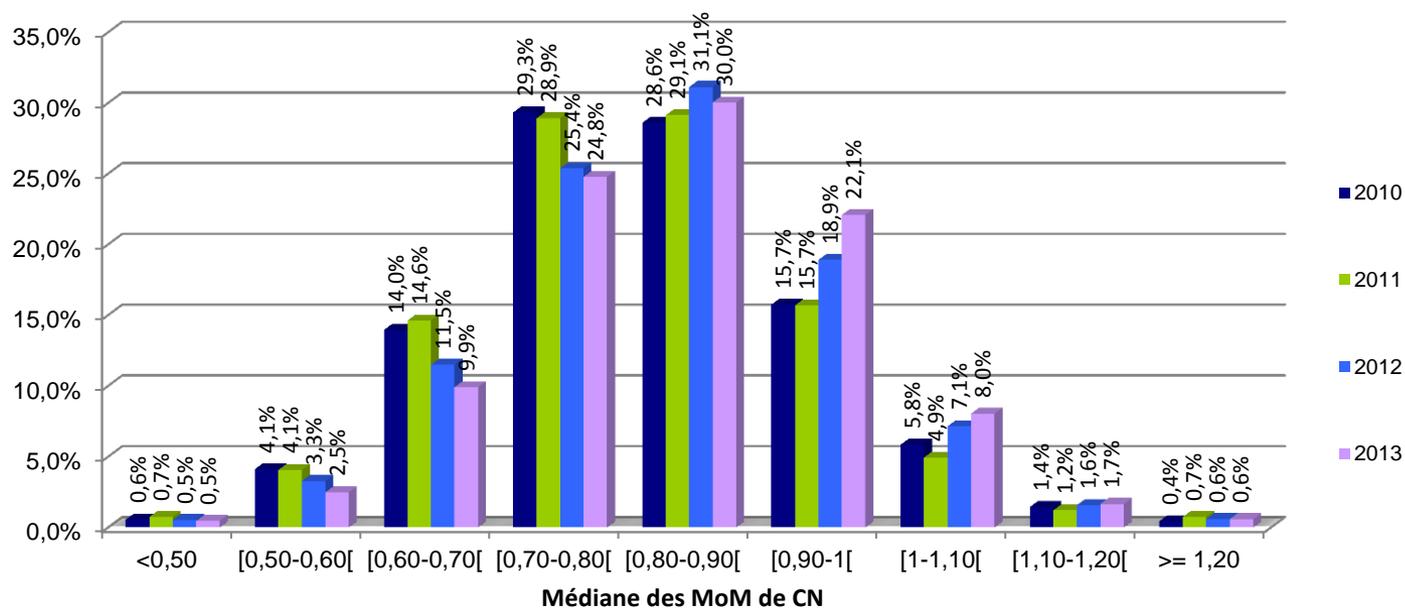
Résultats détaillés des marqueurs sériques

	N	Moyenne	Médiane	Ecart type	Minimum	Maximum	IC à 95%
MOM PAPPA							
2010	249141	1,13	0,99	0,67	0,01	43,12	[0,990-0,990]
2011	416883	1,16	1,01	0,67	0,01	26,62	[1,010-1,010]
2012	485736	1,17	1,02	0,67	0,01	48,06	[1,020-1,029]
2013	509986	1,17	1,03	0,66	0,01	13,99	[1,020-1,030]
2014 S1	260472	1,16	1,02	0,66	0,01	16,00	[1,019-1,020]
MOM HCGB							
2010	249141	1,16	0,94	0,85	0,01	32,5	[0,940-0,940]
2011	416883	1,17	0,94	0,85	0,01	44,94	[0,940-0,950]
2012	485736	1,23	0,99	1,11	0,01	50	[0,980-0,990]
2013	509986	1,25	1,01	0,91	0,01	42,88	[1,007-1,010]
2014 S1	260472	1,23	0,99	0,89	0,03	27,62	[0,990-1,000]

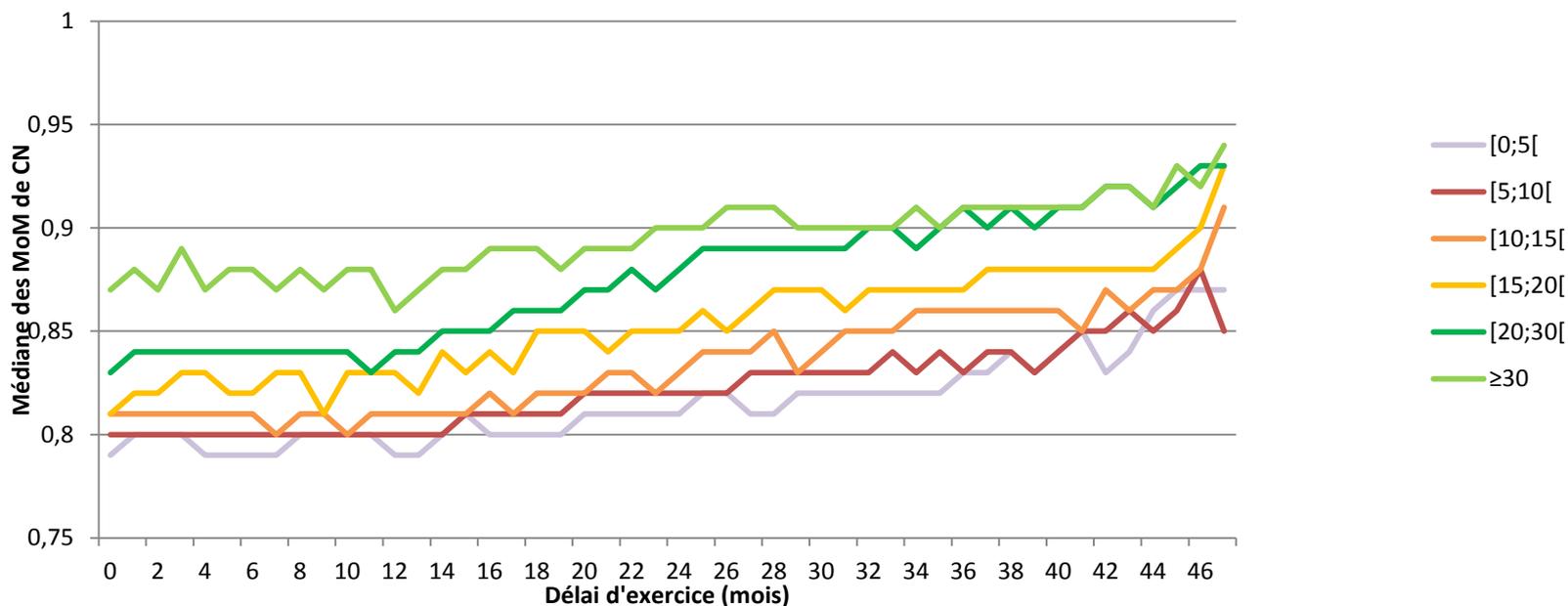
Evolution des médianes de clarté nucale

	N	Moyenne	Médiane	Ecart type	Minimum	Maximum	IC à 95% de la médiane
MoM de CN							
2010	249141	0,87	0,83	0,29	0,2	9,14	[0,83-0,83]
2011	416883	0,86	0,82	0,29	0,2	9,64	[0,82-0,83]
2012	485736	0,88	0,85	0,29	0,2	9,75	[0,85-0,85]
2013	509986	0,89	0,86	0,28	0,03	9,07	[0,86-0,86]
2014 S1	296708	0,90	0,87	0,28	0,05	8,65	[0,87-0,87]

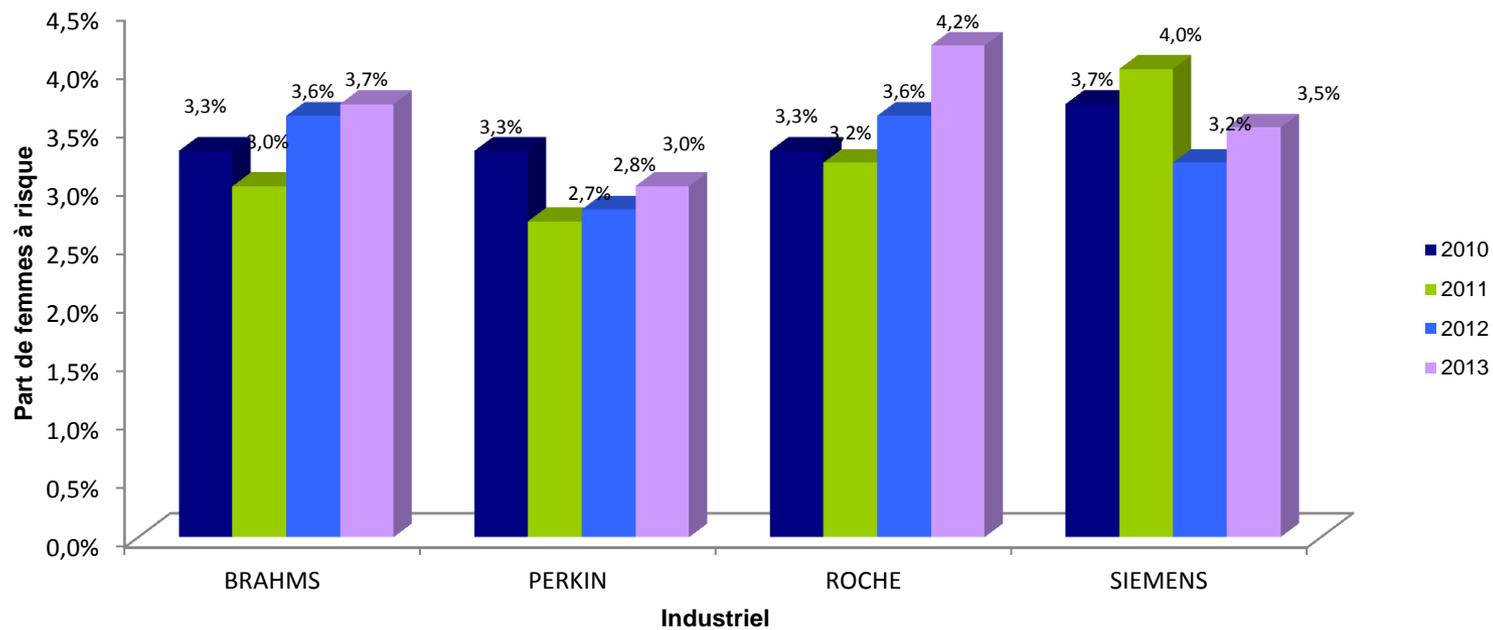
Répartition des médianes de MoM de clarté nucale en fonction des échographistes



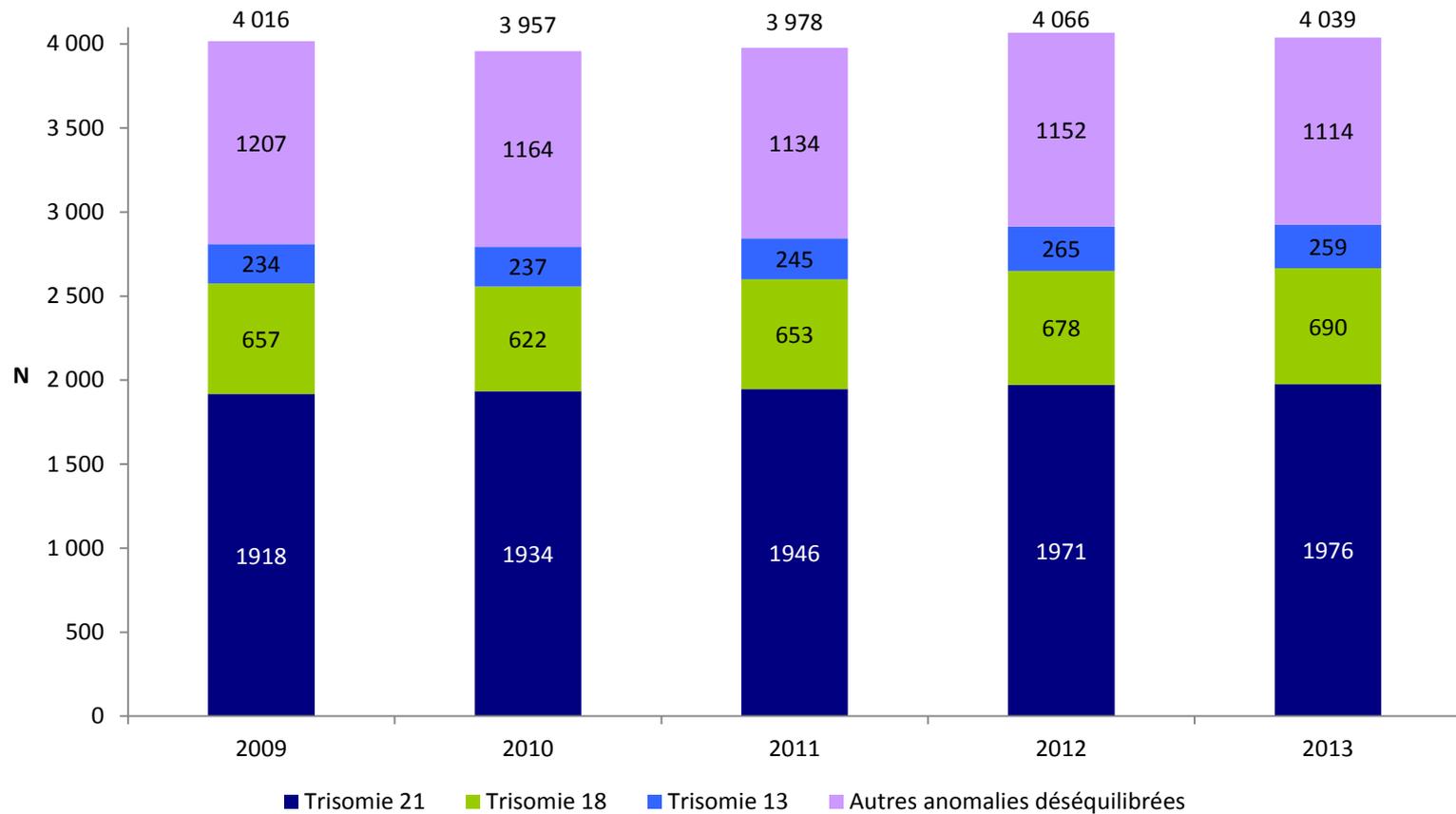
Comparaison des médianes de MoM de CN en fonction du volume mensuel moyen d'échographies et du délai d'exercice



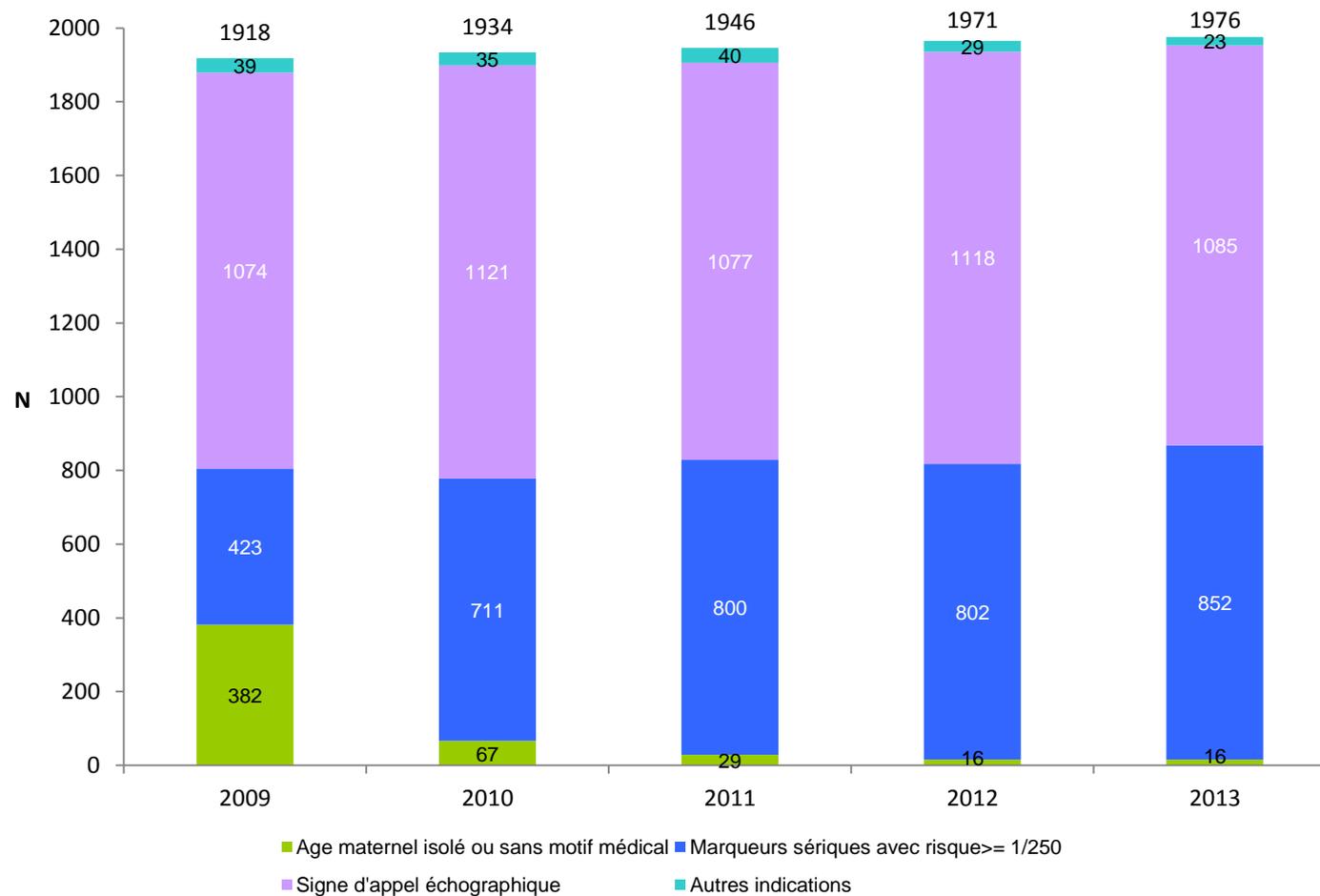
Pourcentage de patientes dans la zone à risque par industriel



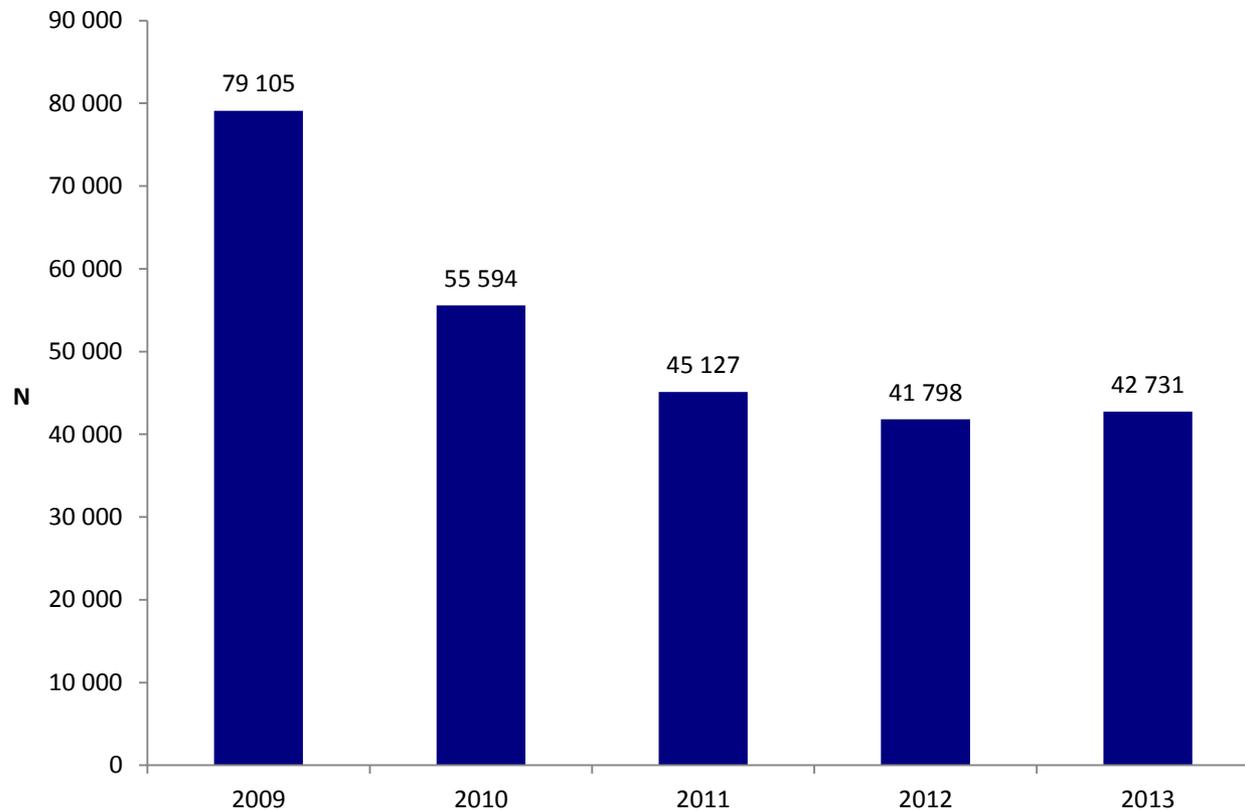
Anomalies chromosomiques diagnostiquées après caryotype foetal



Indications ayant conduit au diagnostic prénatal de trisomie 21



Nombre total de caryotypes foetaux réalisés par an



Après 4 années d'introduction du dépistage combiné du 1er trimestre

- Le nombre de trisomies 21 diagnostiquées en prénatal n'a pas diminué globalement
- Le nombre des autres anomalies chromosomiques n'a pas diminué non plus
- Le nombre des amniocentèses ou biopsies de villosités a diminué (presque 50%)

Néanmoins, manque d'homogénéité

- Différences entre les différents types d'échographistes : en fonction de leur expérience, du nombre d'examens qu'ils réalisent par mois.....
- Différences entre les différents logiciels de calcul des 4 industriels
- Différences entre les types de dépistages avec le dépistage séquentiel de toute évidence moins performant
- Nombreuses actions mises en œuvre pour améliorer le dispositif
 - Travail avec les industriels dans le cadre de l'ANSM
 - Travail avec les échographistes au sein de l'HAS
 - Travail avec les industriels pour améliorer le recueil des données

Enquête initiée par l'ACLF (JM Dupont)

- Etude du parcours obstétrical des mères d'enfants nés vivants atteints de trisomie 21
- Dépistage prénatal ?
 - quel type ?
 - quel résultat ?
- Inclusion : Enfant né vivant en France dont l'âge au diagnostic < 1 an

ENQUÊTE " DIAGNOSTIC POSTNATAL DE LA TRISOMIE 21 "

Inclusion des cas :

- Diagnostic postnatal de T21 chez un enfant de moins d'un an
- Année de diagnostic postnatal de 2010 à 2013

Exclusion des cas :

- Naissance du cas à l'étranger
- Année de dépistage en 2013
- Connaissance d'un diagnostic de trisomie 21 en prénatal

Abréviations : MS = marqueurs sériques (PAPPA / β HCG) / CN = clarté nucale / T21 = trisomie 21

Remplir un questionnaire par cas de diagnostic postnatal de trisomie 21 inclus dans l'enquête

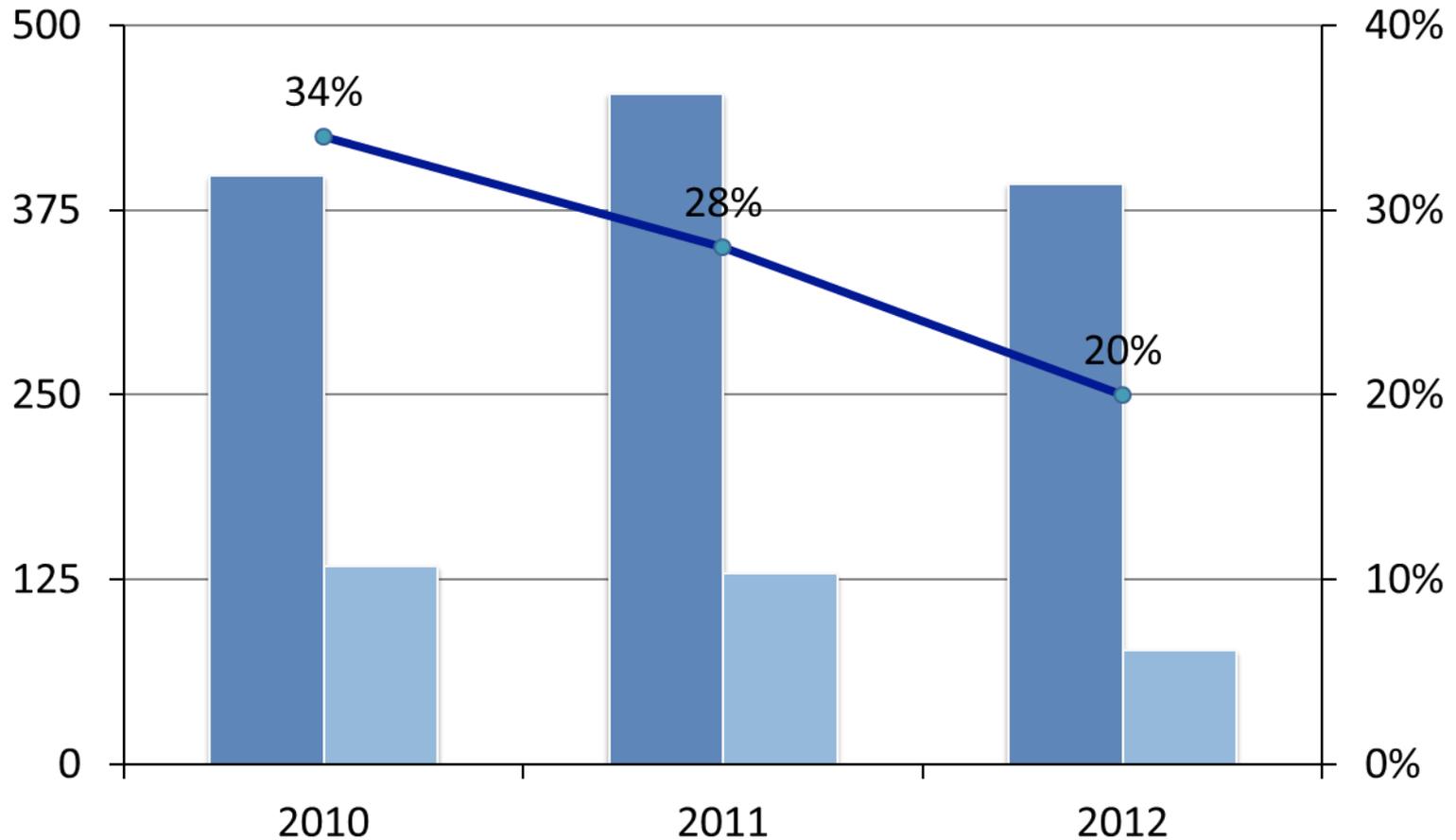
A faxer au : 01 58 41 35 31
Ou envoi par mail : T21@eacfl.fr

- Nom et ville du laboratoire de cytogénétique :
- Coordonnées de la personne ayant rempli le questionnaire (Nom, prénom, téléphone) :
- Numéro de dossier laboratoire du cas :
- 3 premières lettres du nom :et 2 premières lettres du prénom :de l'enfant
- Date de naissance de l'enfant (jour/mois/année) :
- Date du résultat du diagnostic postnatal (jour/mois/année) :
- Indiquez le résultat du caryotype :
- Indiquez les coordonnées :
 - du prescripteur (nom, prénom, téléphone, adresse, mail) :
 - de la maternité de naissance du cas (nom / ville) :
- Y a-t-il eu un dépistage prénatal : Oui / Non / Inconnu
 - > Si oui, indiquez :
 - Type de dépistage :
 - MS combiné (MS+CN) du 1^{er} trimestre
 - MS séquentiel (CN du 1^{er} trimestre et MS du 2^{ème} trimestre)
 - MS seuls du 2^{ème} trimestre
 - Echographie seule
 - Autre (préciser)
 - Inconnu
 - Date de dépistage : mois.....Année 2009 / 2010 / 2011 / 2012
(indiquer la date de dépistage des MS si dépistage combiné ou séquentiel)
 - Résultat du dépistage prénatal : Valeur du risque: 1/.....
- Si pas de valeur, indiquer si la mère était dans un groupe à risque Oui / Non / Inconnu
- Date de naissance de la mère (jour/mois/année) :

Population étudiée = mères d'enfant Tri 21

Données incomplètes

Dans 27% des cas, pas d'information sur la réalisation ou non d'un dépistage



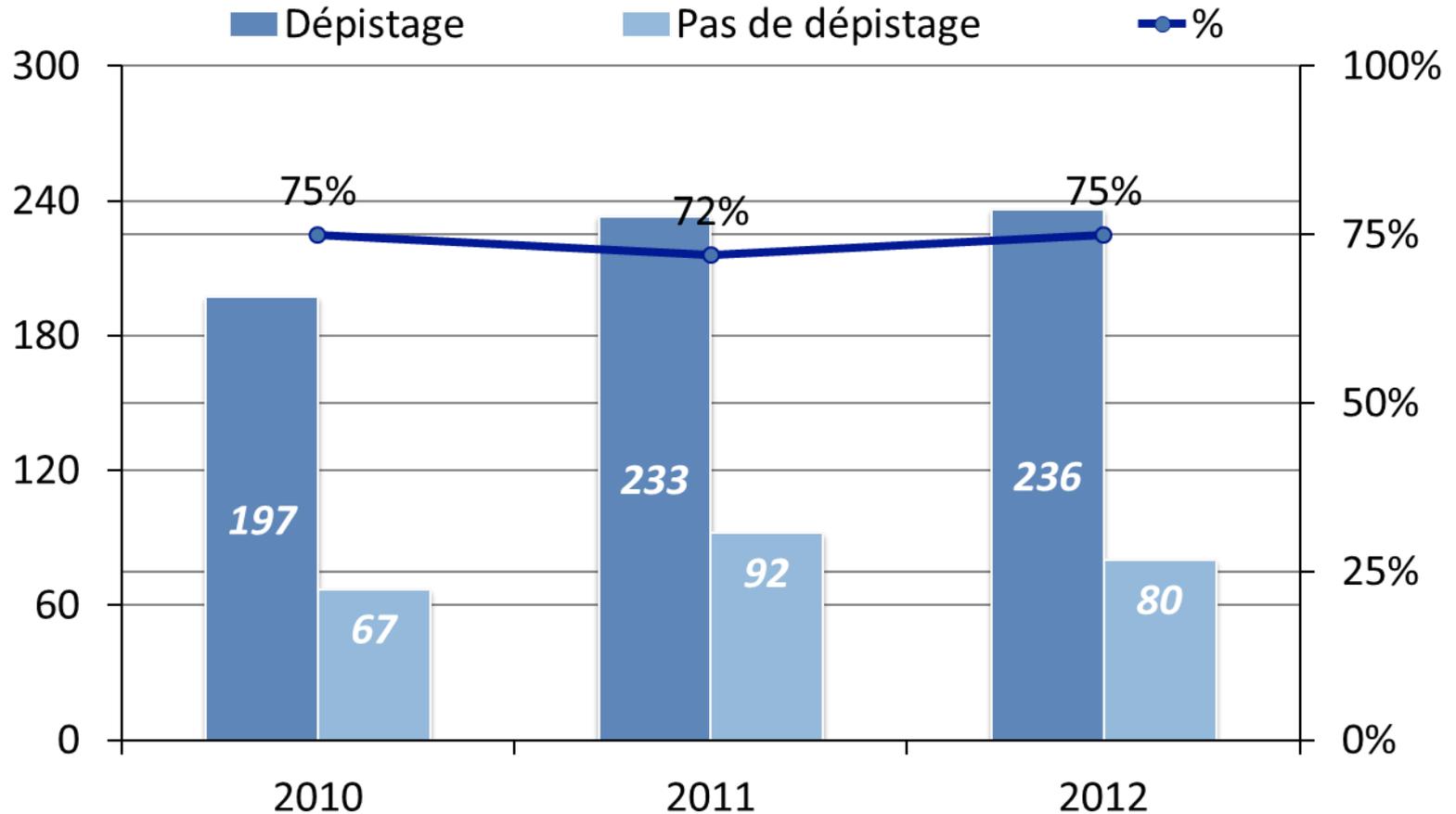
■ Total T21

■ Parcours inconnu

● Données manquantes

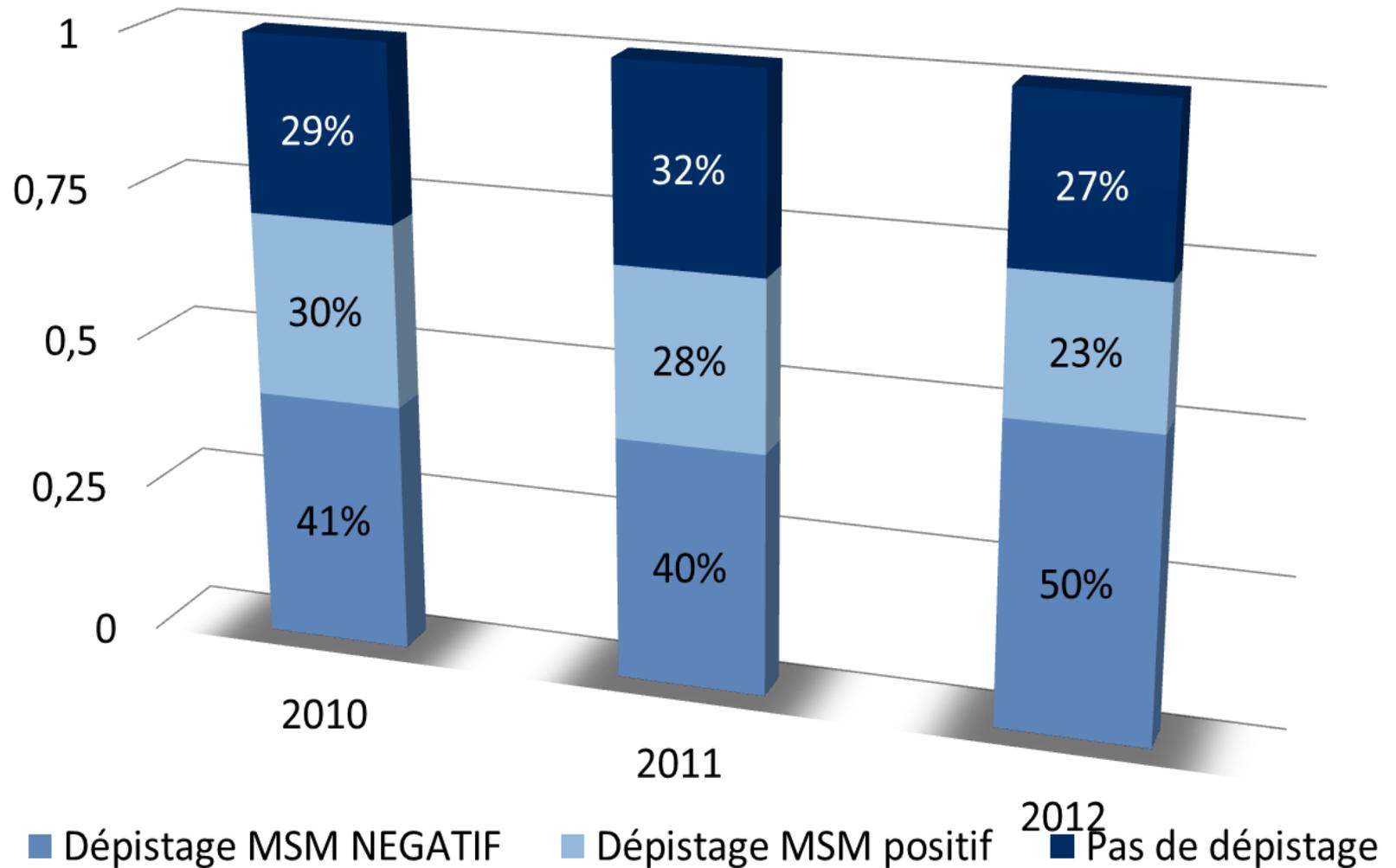
Population étudiée = mères d'enfant Tri 21

Recours au dépistage



Dans la population générale, 85% des femmes enceintes ont recours au dépistage

Population étudiée = mères d'enfant Tri 21 Résultats



Pérenniser le recueil des données post-natales (bilan d'activité post-natale)

Nombre de diagnostics cytogénétiques postnatals de T21 avec dépistage prénatal par MSM+/-CN, en fonction du résultat

Type de tests de dépistage prénatals avec MSM	Résultats des tests de dépistage par MSM		
	risque $\geq 1/250$ N	risque $< 1/250$ N	résultats inconnus N
tests combinés du 1er trimestre			
tests séquentiels intégrés			
MSM du 2nd trimestre			
type de tests inconnu			

Variations dans les pays d'Europe

Comment se place la France?

Données des registres Eurocat 2012

	N	P (p 10 000)	T21	TOP (%)
Paris (France)	25 869	46,00	119	93 (78%)
Isle de la réunion (France)	14 288	18,20	26	13 (50%)
French West Indies (France)	9 845	43,68	43	26 (60%)
Tuscany (Italy)	30 015	28,32	85	69 (81%)
Hainaut (Belgium)	12 901	27,90	36	29 (80%)
Antwerp (Belgium)	21 316	12,00	26	13 (50%)
Odense (Denmark)	4 605	21,72	10	7 (70%)
Saxony-Anhalt (Germany)	16 951	14,16	24	12 (50%)
Vaud (Switzerland)	8 241	32,76	27	20 (74%)
Northern England (UK)	33 831	22,17	75	51 (68%)
Thames Valley (UK)	31 179	24,70	77	51 (66%)

Variations dans les pays d'Europe (suite)

Données des registres Eurocat 2012

	N	P (p 10 000)	T21	TOP (%)
East Midlands & South Yorkshire	76 439	17,14	131	65 (50%)
Norway	61 550	19,17	118	69 (58%)
Wales (UK)	35 419	19,76	70	28 (40%)
Emilia Romagna (Italy)	39 415	14,97	59	22 (37%)
Netherland (NI)	16 582	16,28	27	8 (30%)
Cork and Kerry (Ireland)	9 994	34,02	34	3 (9%)
Zagreb (Croatia)	6 908	18,82	13	1 (8%)
Dublin (Ireland)	27 767	20,53	57	0
SE Ireland	7461	30,83	23	0

- Le dépistage de la trisomie 21 reste un choix de chaque femme enceinte (de chaque couple)
- Les femmes qui le choisissent doivent bénéficier d'un dépistage équitable, fiable et bien évalué
- **Les performances du dépistage peuvent être améliorées**
- Ce choix doit être éclairé par « une information loyale, claire et adaptée »



Merci à tous

Analyse des données françaises à partir des enfants nés atteints de trisomie 21 et dont les mères avaient eu dépistage < 1/250

Risque	Risque < 1/250			Coût DPNI	
	N	% cumulé	DPNI	800 €	400 €
[1/300;1/250[30	8,40 %	18 534	14 827 200	7 413 600
[1/350;1/300[32	17,37 %	21 432	17 145 600	8 572 800
[1/400;1/350[21	23,25 %	24 295	19 436 000	9 718 000
[1/600;1/400[54	38,38 %	35 567	28 453 600	14 226 800
[1/1000;1/600[70	57,98 %	57 257	45 805 600	22 902 800
[1/2500;1/1000[71	77,87 %	122 408	97 926 400	48 963 200
≥ 1/2500	79	100 %	509 986	407 988 800	203 994 400
TOTAL	357				