



AG ABA du 14 juin 2023

BILAN 2021

Labo 7	Amiens CHU	Labo 48	Limoges CHU	Labo 34	Paris Cerba
Labo 39	Angers CHU	Labo 65	Lons le saunier	Labo 3	Paris Cochin
Labo 19	Annecy Synlab	Labo 64	Lorient	Labo 45	Paris Drouot
Labo 31	Arras	Labo 68	Lyon Alpigène	Labo 32	Paris Eylau
Labo 35	Avesnes / Helpe	Labo 5	Lyon Eurofins Biomnis	Labo 54	Paris Hôp. Américain
Labo 16	Avignon	Labo 9	Lyon CHU	Labo 57	Paris Necker
Labo 38	Belfort CH	Labo 13	Marseille CHU	Labo 47	Paris Poissy
Labo 46	Bordeaux CHU	Labo 63	Marseille LAM	Labo 23	Paris R Debré
Labo 55	Caen	Labo 24	Marseille St Jo	Labo 58	Reims
Labo 36	Calais	Labo 66	Martinique Biolab	Labo 15	Rennes
Labo 29	Carcassonne	Labo 37	Metz	Labo 30	La Roche sur Yon
Labo 18	Cayenne	Labo 12	Montpellier CHU	Labo 52	Rouen
Labo 10	Chalon/Saone	Labo 43	Montpellier LAM	Labo 44	St Etienne LAM
Labo 67	Chambéry	Labo 25	Nancy LAM	Labo 33	Saint Lo
Labo 41	Chartres	Labo 20	Nantes LAM	Labo 61	Strasbourg CPDPB
Labo 14	Clermont CHU	Labo 40	Nantes CHU	Labo 60	Strasbourg LBBM
Labo 49	Clermont LAM	Labo 53	Nice	Labo 6	Tahiti
Labo 8	Dijon	Labo 51	Nimes LaboSud	Labo 22	Toulouse CHU
Labo 62	Guadeloupe	Labo 1	Nouméa	Labo 28	Tours CHU
Labo 11	Le Havre LAM	Labo 50	Orléans CH	Labo 17	Tours LAM
Labo 56	Lille Cerballiance	Labo 21	Paris A Béclère	Labo 42	Valence CH
Labo 2	Lille CHU	Labo 4	Paris Argenteuil	Labo 26	Vitry le Francois
Labo 27	Lille Diagnovie	Labo 59	Paris Le Blanc Mesnil		

Participation des laboratoires pour cette session ABA

68 Bilans 2021 (sur 74 attendus)

Pas de bilan pour :

Les LBM : Dax, Mulhouse, Pau*, Toulouse**

Les CH : Epinal, La Réunion****

(* : arrêt en 2022 ; **reçu trop tard)



Participation des laboratoires pour cette session ABA

68 Bilans 2021 (sur 74 attendus)

Merci à

Laurence Budes (Roche)

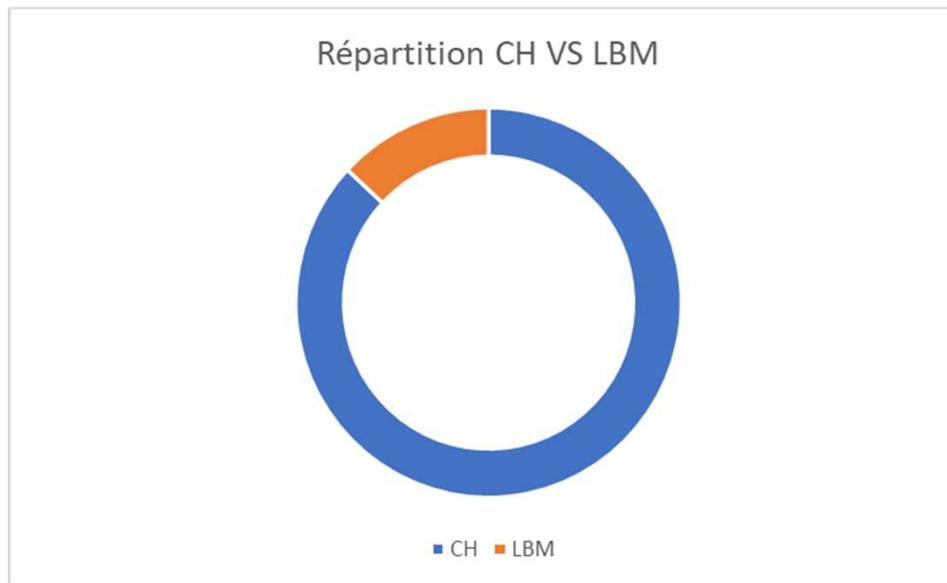
Anouk Richard-Girème (Thermo)

Marc-Antoine Fouré (Perkin)

Activité des laboratoires ABA en 2021

	2019	2020	2021
Nb Dépistages	(71 labos)	(66 labos)	(68 labos)
moins de 1000	11	9	12
de 1000 à 5000	36	35	32
de 5000 à 10000	14	16	17
de 10000 à 21000	7	4	5
> à 130 000	2	2	2

Répartition des laboratoires ABA



En 2020

CH 12%

LBM 88 %

En 2021

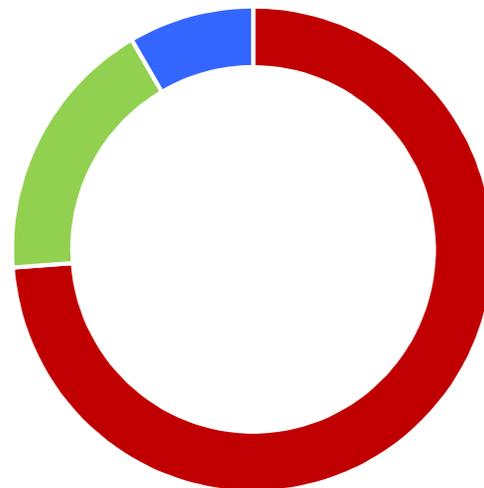
CH 12 %

LBM 88 %

Répartition stable entre les CH publics et les LBM privés en nombre d'actes

Fournisseurs des laboratoires ABA en 2021

PerkinElmer	23	(73,8 % des tests)
Roche	25	(17,8 % des tests)
Thermofisher	20	(8,4 % des tests)



■ PE ■ Roche ■ Thermo

PE diminue de 1,2 %
Thermo diminue de 0,6 %
Roche augmente de 1,8 %

Activité nationale

	MSM 1T	MSM 2T+CN	MSM 2T	TOTAL
2016	504291	62880	70005	637176
2017	508139	57028	64376	629543
2018	492330	53018	58928	604273
2019	492685	21388	110780	624853
2020	491766 (82,6%)	454	102127 (17,4%)	595100
2021	525273 (83,3%)	0	105145(16,7%)	630418

Disparition des dépistages MSM 2T +CN (exclus de la NABM et des bonnes pratiques)

Sursaut du nb de dépistages (+ 5,6%) : le nombre de naissances a cessé de diminuer ou meilleure exhaustivité des déclarations ?

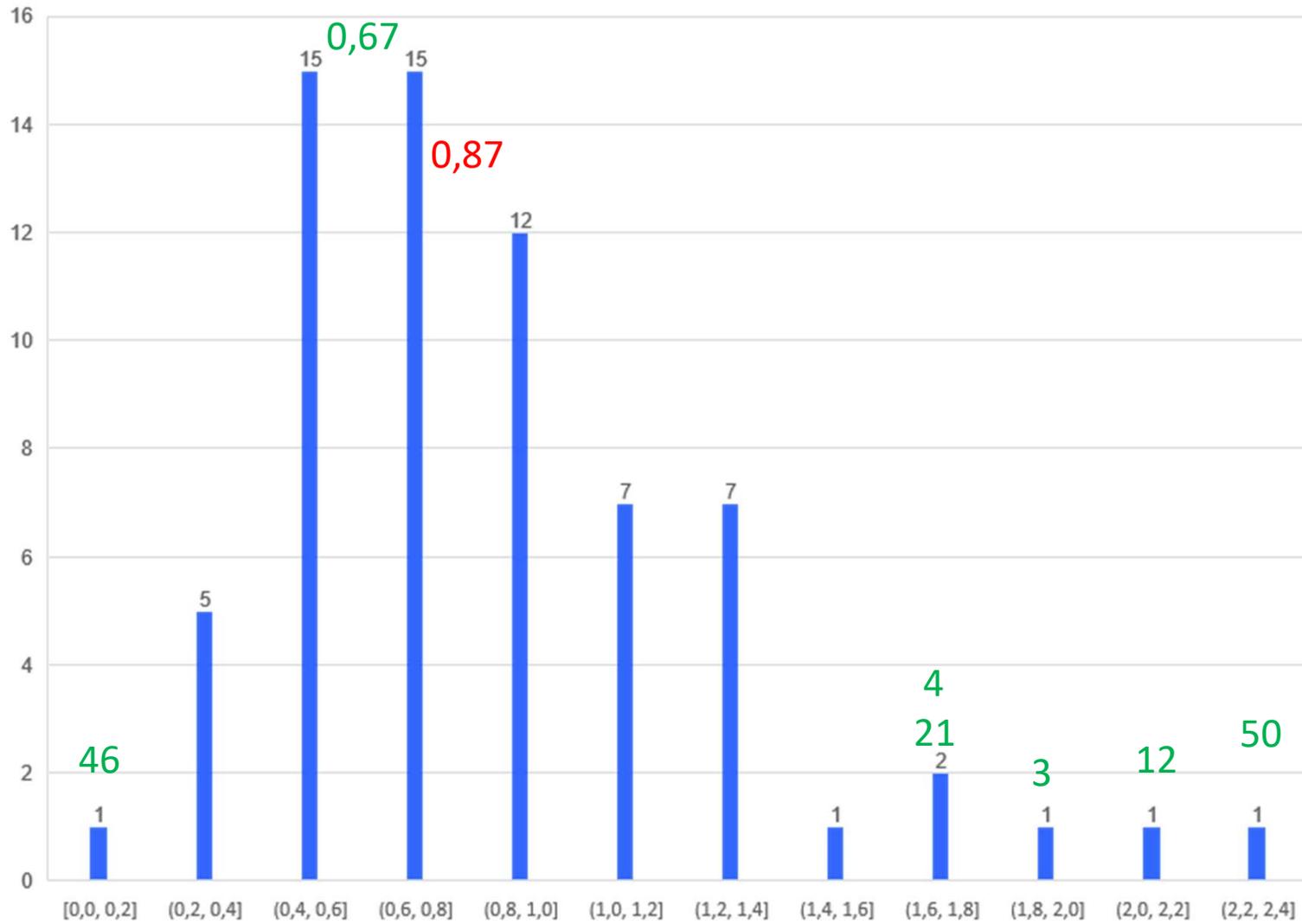
Résultats % de femmes à risque accru de T21

	Risque > 1/50		
	2020	2021	
MSM 1T	0,57%	0,67%	p <<0,001
MSM2T	2,9%	3.22%	p <<0,001
Total	1% (n=5951)	1,1% (n=6935)	p <<0,001

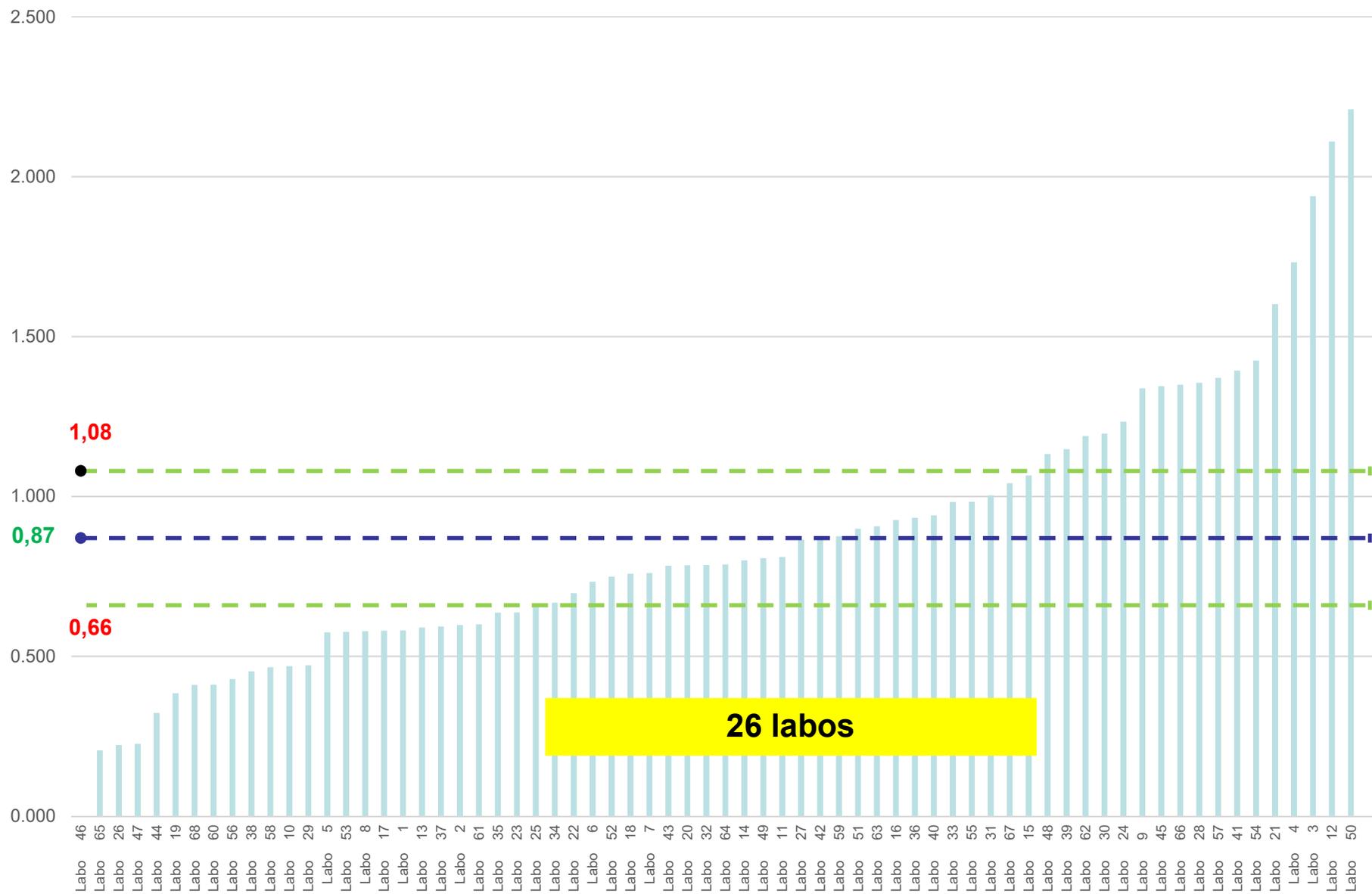
4,8 fois plus de FPR au 2^{ème} T qu'au 1^{er} (vs x 5,1 en 2020)

>1% des patientes sont candidates au geste diagnostique d'emblée : chiffre facile à retenir.... En augmentation ?

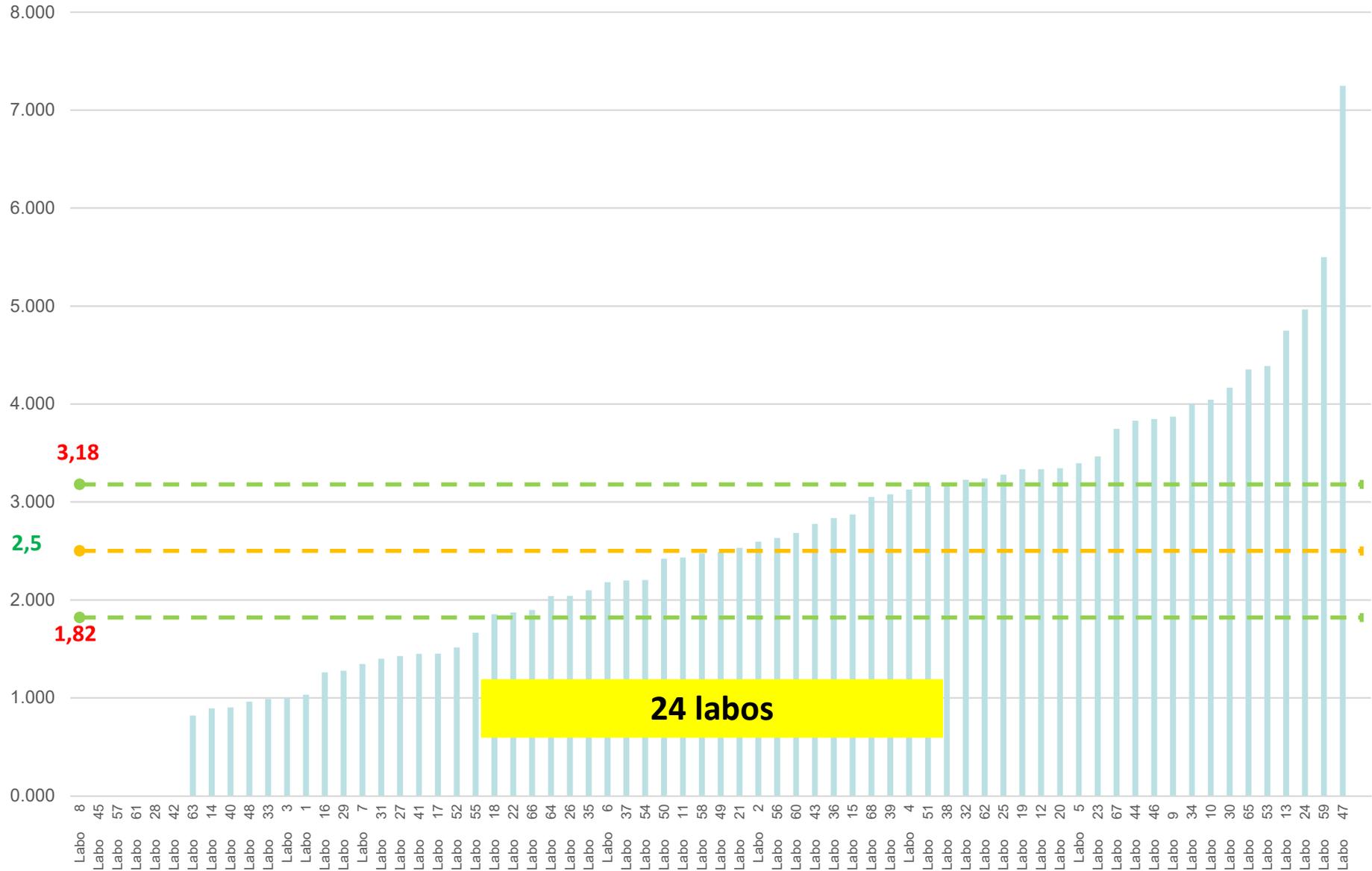
% de femmes > 1/50 1er T : répartition des laboratoires



% de patientes >1/50 au 1er T selon les laboratoires



% de patientes >1/50 au 2ème T selon les laboratoires

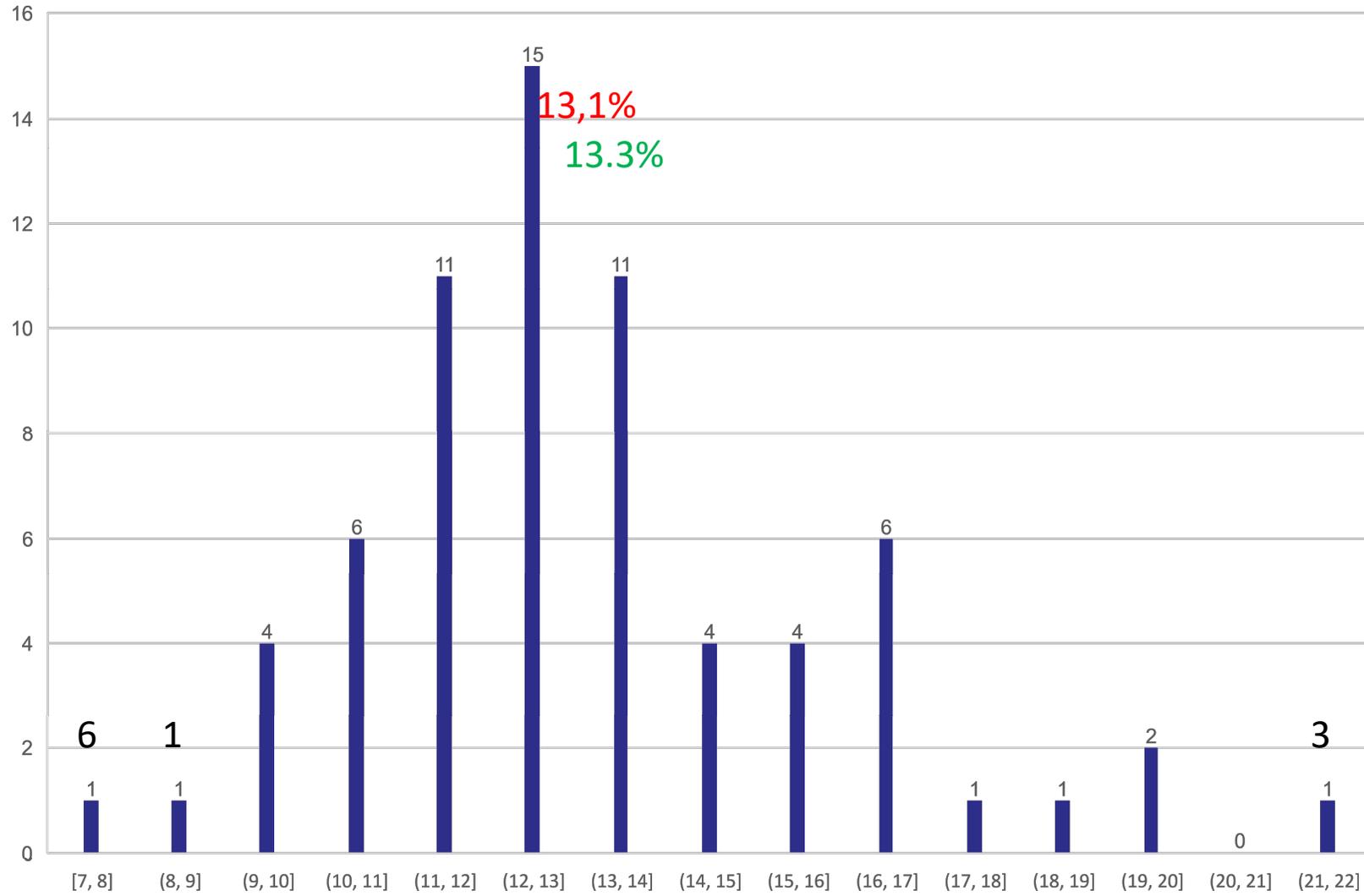


Résultats % de femmes à risque accru de T21

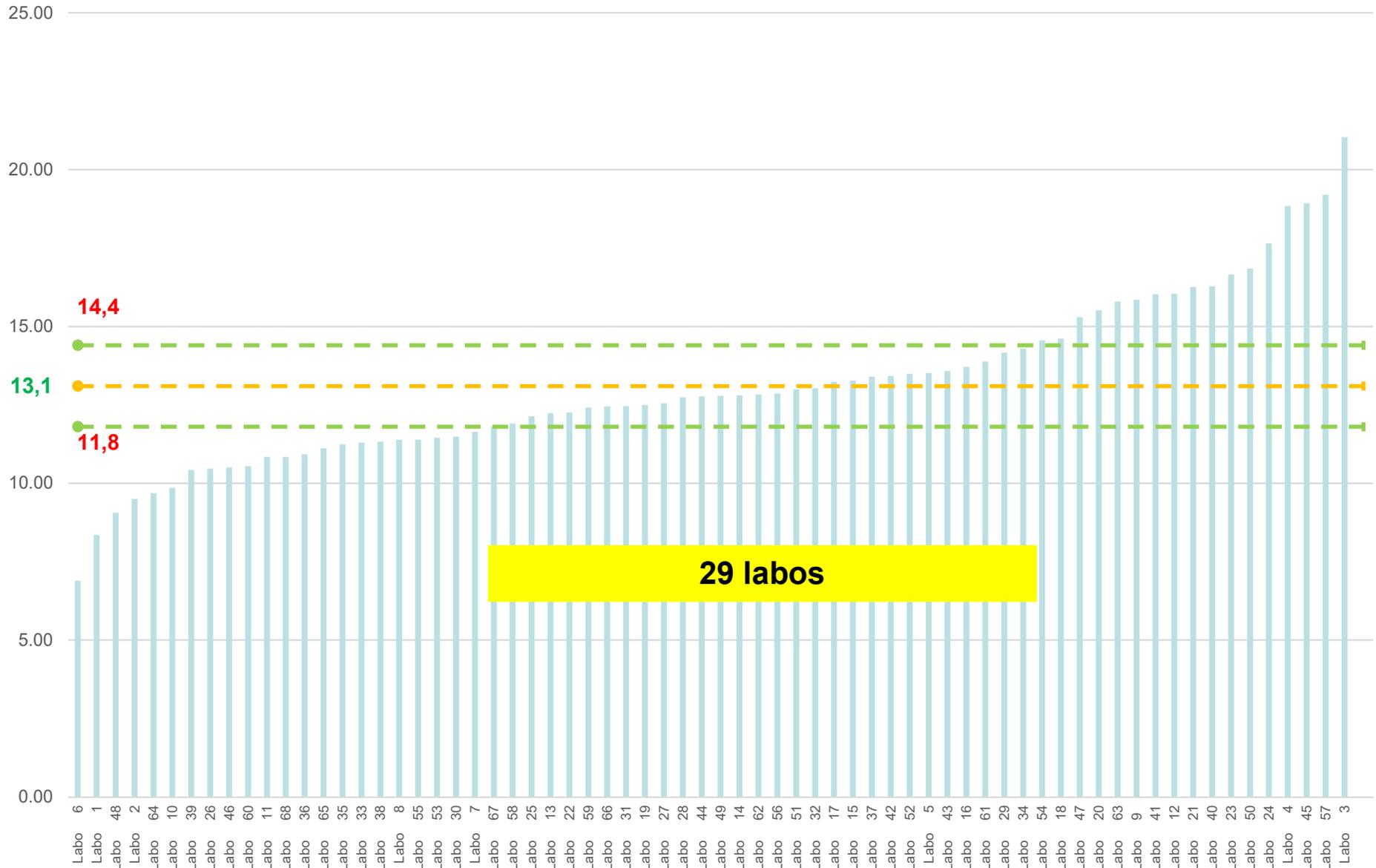
	Risque 1/51 - 1/1000		
	2020	2021	
MSM 1T	12%	13,3%	p<<0,01
MSM2T	31,4%	31.6%	p=0,53 (DNS)
Total	15,4% (n=91645)	16,4% (n=103390)	p<<0,01

2,4 fois plus de DPNI au 2^{ème} T qu'au 1^{er} (vs 2,6 en 2020)
Augmentation nette des patientes candidates au DPNI

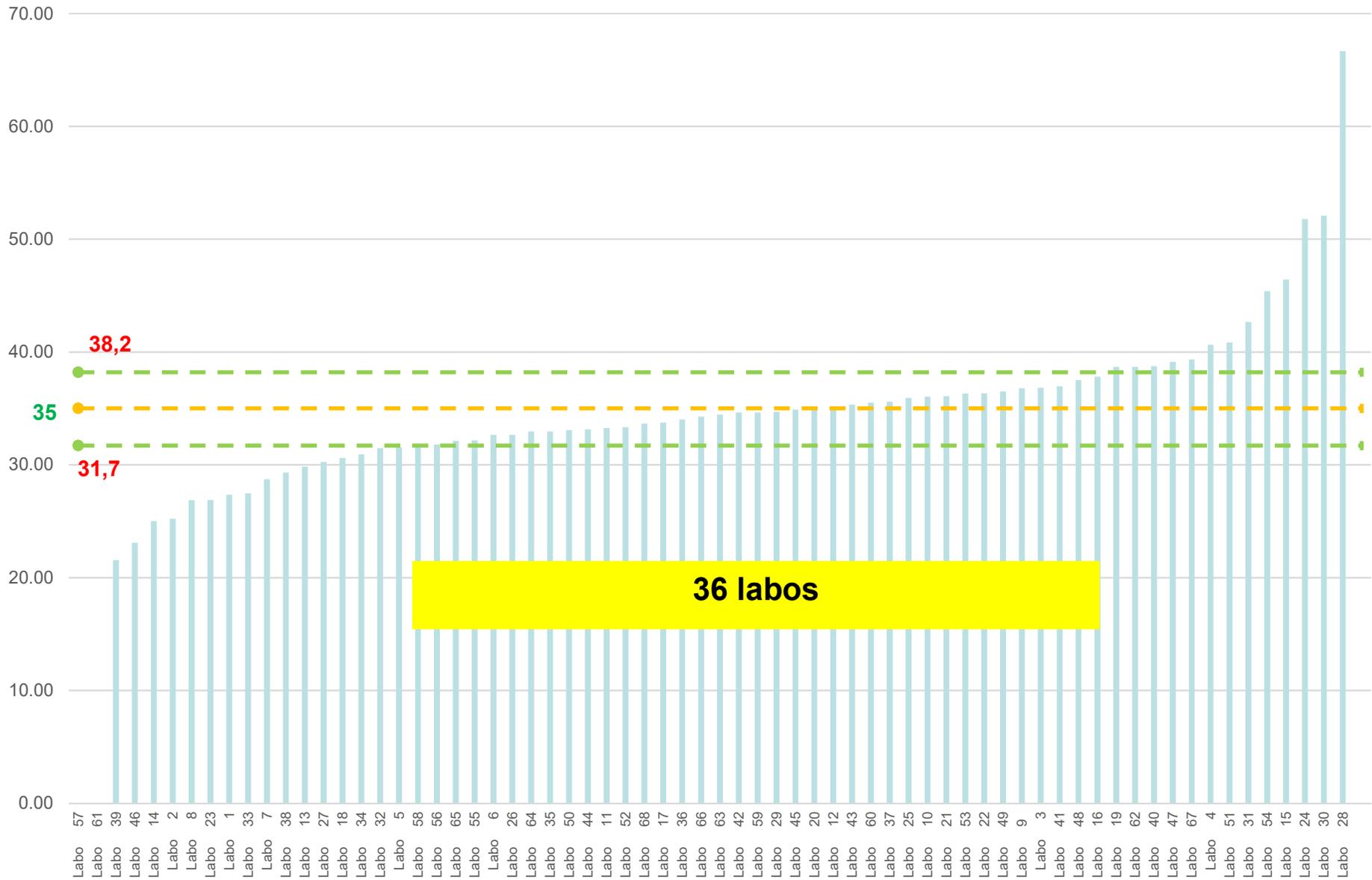
Répartition des labos en fonction de leur FPR entre 1/51 et 1/1000 au 1erT



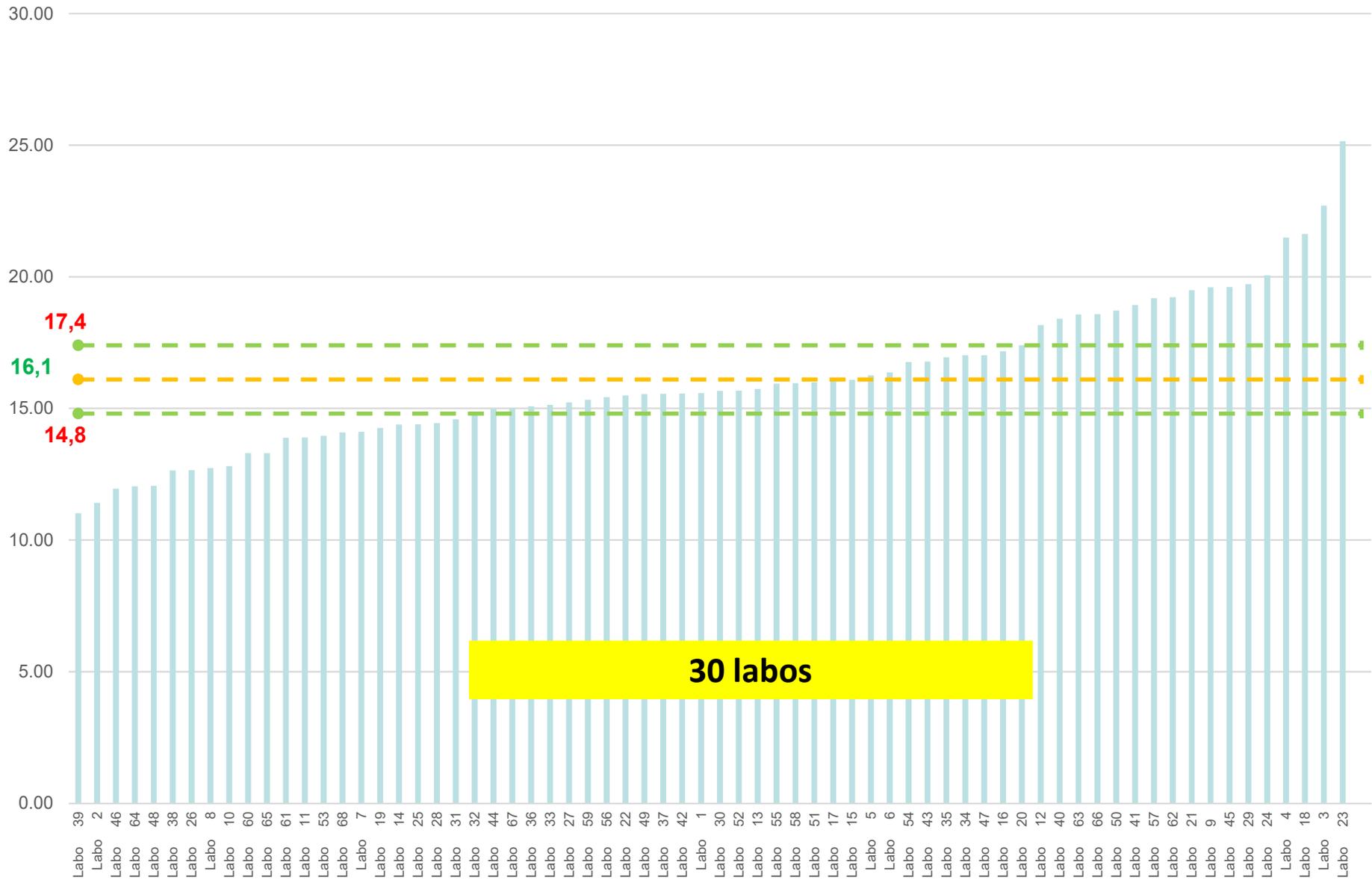
% de faux-positifs au 1er T entre 1-50 et 1-1000 par laboratoire



% de patientes en 1/50 et 1/1000 au 2ème T par laboratoire



% global de faux-positifs (1er + 2ème T) entre 1/51-1/1000 par laboratoire



Taux de dépistage global 2021

	MSM 1T	MSM 2T	Total
T21 dépistées	671	120	791
T21 totales	690	123	813
Taux de dépistage	97,2%	97,6%	97,3% (95,4%)

813 (vs 776) cas de Trisomie 21

+ 103 (vs 97) cas avec des CN $\geq 3,5$ mm

Total : 916 vs 873 (il manque des labos mais 5,1% de cas en plus par rapport à 2020)

Avec le nouveau seuil à 1/1000, le dépistage est quasi exhaustif

Les cas de trisomie 21 de 2021

Les 894 cas de T21 dépistés :

- 645 IMG + 167 issues NR (c'est beaucoup !) = 90,8% (au max)
- 19 MFIU
- 0 né par faux négatif du DPNI (vs 1)
- 80 nés par refus de DPNI ou caryotype ou IMG (vs 55 vs 45) ↑

Les cas de trisomie 21 de 2021

Les non-dépistés : 22 cas (vs 36)

- 2 (9%) dépistées par l'écho 2T/3T (vs 14%)

- 20 nés (vs 17)

MSM avec CN >3,5 mm = 103 cas (vs 97), non comptés dans ce bilan

Les trisomies 21 dépistées en 2021

	R>1/50	1/51-1/1000	<1/1000
MSM 1T	317	329	25
MSM 2T	66	51	3
TOTAL	383	380	28
	48%	48%	4%

% de femmes à risque 1/50 - 1/1000 selon fournisseur

2021	PE	R	Th	Global
MSM 1T	13,5%	13,6%	11,4%	13,3%
MSM 2T	30,7%	34,9%	33,4%	31,6%
Total	16,4%	16,5%	15,5%	16,4%

Même FPR global qu'en 2020

Un FPR très superposable entre Perkin et Roche ($p > 0,5$)

Thermo rend moins de faux-positifs ($p < 0,01$)

Les cas de T21 par fournisseur

	Perkin	Roche	ThermoF	Total
Dépistés 1T	510	105	56	671
Total 1T	524	108	58	690
% 1T	97,3%	97,2%	96,6%	97,2%
Dépistés 2T	94	15	11	120
Total 2T	96	15	12	123
% 2T	97,9%	100%	91,7%	97,6%
Global	97,4%	97,6%	95,7%	98,5%

Les cas de trisomie 21 par fournisseur

Le résultat est sans ambiguïté :

Pas de différence significative entre les 3 industriels pris 2 à 2 : Perkin (97,4%) et Roche (97,6%), ni entre Perkin (97,4%) et Thermo (95,7%) et même entre les 2 extrêmes Roche & Thermo ($0,3 < p < 0,5$)

Peut-on conclure à une meilleure efficacité du dépistage Thermo ?

.....peut être !?

Prévalence de la trisomie 21

Prévalence moyenne de la trisomie 21 :

2017 : 1/817

2018 : 1/802

2019 : 1/771

2020 : 1/707

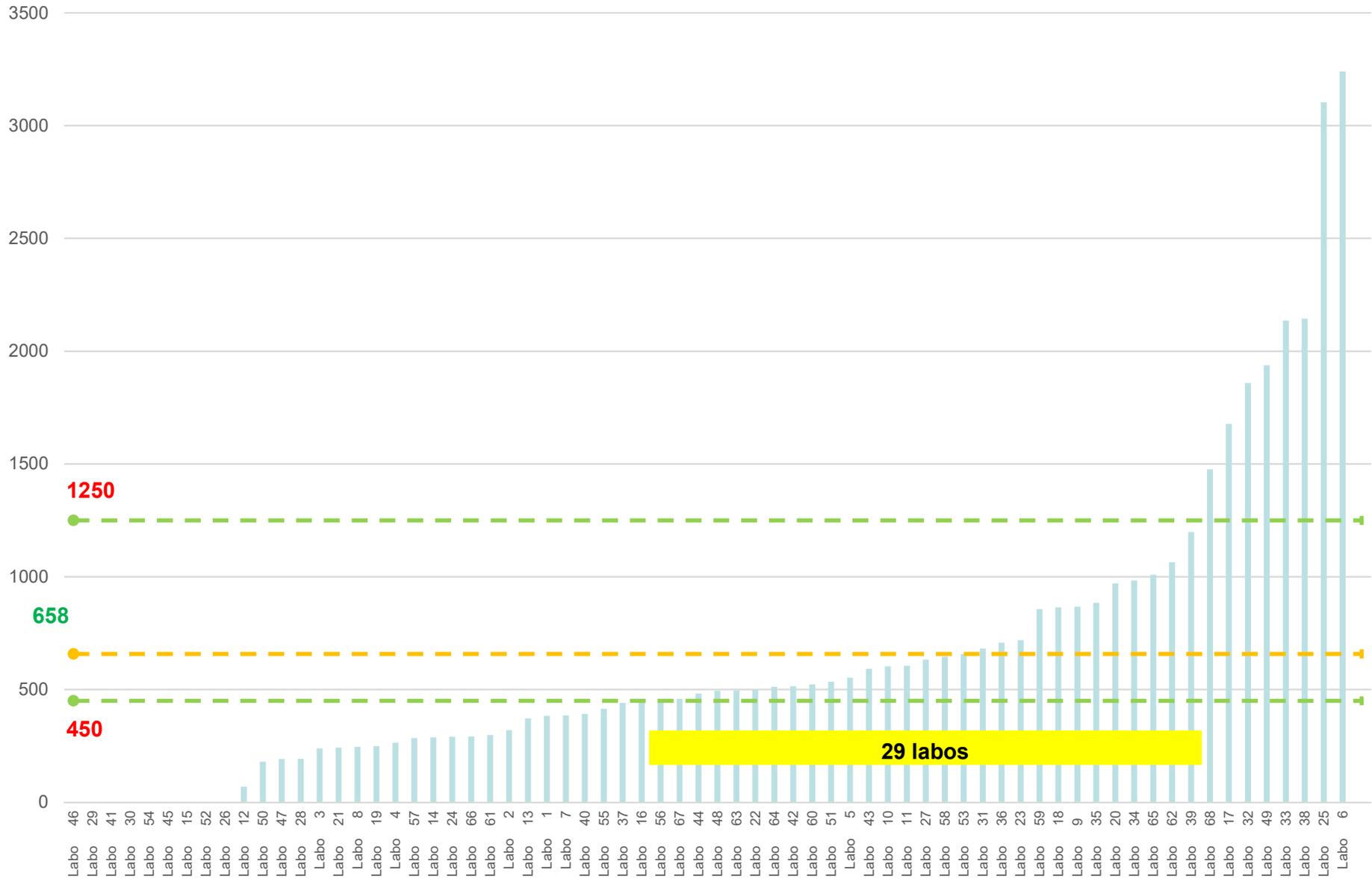
2021 : 1/658

Augmentation régulière de la prévalence : âge des patientes + amélioration des retours de DPNI/caryo ?

Certains labos ont peu de cas de T21 !

.....mais certains en ont beaucoup !!

Fréquence (1/x) de T21 par laboratoire



Autres aneuploïdies

- 1ère tentative d'étendre le bilan aux autres anomalies
- Depuis 2019, le DPNI dépiste les T13 et T18
- Elargissement plus récent à d'autres aneuploïdies (2, 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22) + délétions/duplications > 7Mb

Trisomie 13

- N = 68
- **CN>3,5** → 4 cas avec risque > 1/50 et diagnostiqués par geste d'emblée
- **1^{er} T** → 56 cas diagnostiqués

	DPNI	Caryo
>1/50	7	15
1/51 – 1/1000	63	29
<1/1000	1	12
	71	56

Trisomie 13

- 2ème T → 8 cas diagnostiqués

	DPNI	Caryo
>1/50	0	1
1/51-1/1000	13	5
<1/1000	0	2
	13	8

- En tout : 1 cas / 9270 patientes (théorie \approx 1/12 000)
- 25% de faux (+) au DPNI !

Trisomie 18

- N = 124
- **CN>3,5** → 23 cas avec risque > 1/50 et (quasi tous) diagnostiqués par geste d'emblée

	DPNI	Caryo
>1/50	2	22
1/51 – 1/1000	0	1
	2	23

Trisomie 18

- 1^{er} T → 87 cas diagnostiqués

	DPNI	Caryo
>1/50	3	10
1/51-1/1000	95	56
<1/1000	12	21
	110	87

Trisomie 18

- 2^{ème} T → 14 cas diagnostiqués

	DPNI	Caryo
>1/50	3	3
1/51-1/1000	17	9
<1/1000	0	2
	20	14

- 1 cas / 5100 patientes (théorie \approx 1/7000)
- 41% de faux (+) au DPNI ! Ça semble bcp.....

Les gémellaires



Gémellaires 2021

15 labos en 2020 et plus que 5 en 2021 réalisent le dépistage des grossesses gémellaires

1933 en 2020 et 226 dépistages en 2021

156 (69 %) patientes à risque (vs 14 %)

118 (76%) ont fait un DPNI : tous négatifs !

0 cas dépistés

Peut-on espérer un arrêt complet de cette incongruité en 2022 ?

AFP et DFTN



AFP et DFTN

	2019 71 labos	2020 64 labos	2021 66 labos
AFP dosées	111960	102511	105145
Nb AFP > 2,5 MoM	1052	991	1273
Nb Spina	17	6	10
VPP	1/62	1/160	1/127

Dépistage marginal mais qui permet de faire encore quelques diagnostics

Conclusion

- Un plus grand nombre de labos ont répondu rendant les statistiques sans doute plus pertinentes
- Peut-on espérer un mieux l'année prochaine ?
- Rester modeste devant ces comparaisons :
 - données à titre indicatif
 - étude statistique optimale ?... comment définir (avec plus de certitude) des limites pertinentes ? Est seulement possible ?
 - état des lieux datant déjà d'il y a 2 ans....

Remerciements

Merci à Jérôme Gudewicz pour Excell

Merci à François Rose, Emeline Gernez et Guillaume Grzych pour leur expertise en statistiques

Merci à tous pour vos bilans !

