



**AG ABA du 14 juin 2023**

**BILAN 2021**

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

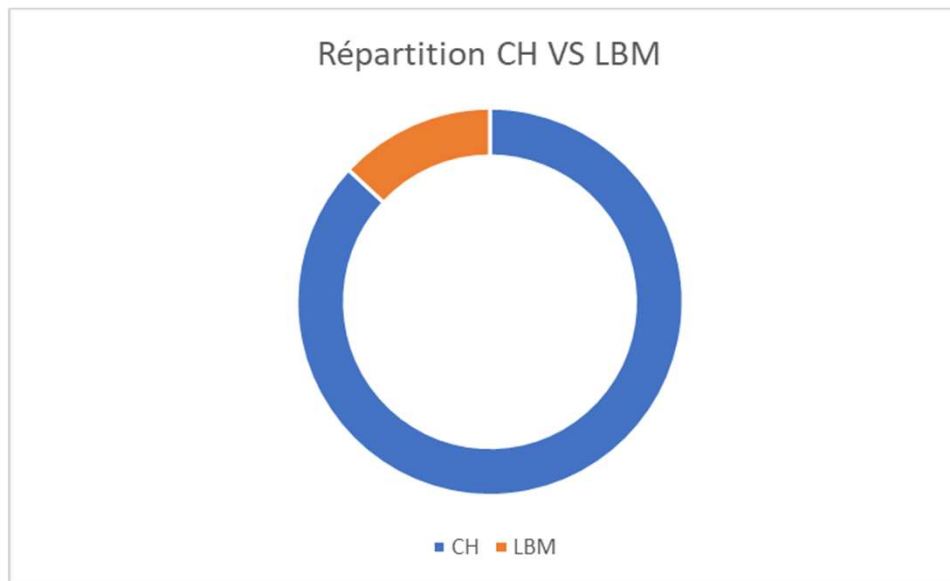
**Anouk Richard-Girème (Thermo)**

**Marc-Antoine Fouré (Perkin)**

## Activité des laboratoires ABA en 2021

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

# Répartition des laboratoires ABA



## En 2020

CH 12%

LBM 88%

## En 2021

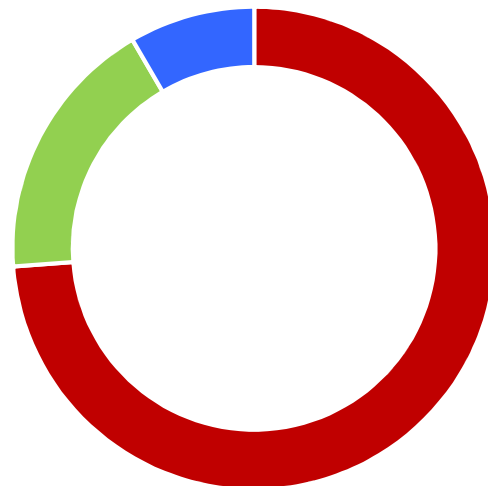
CH 12%

LBM 88%

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

# Fournisseurs des laboratoires ABA en 2021

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



■ 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
<b>2021</b>	<b>525273 (83,3%)</b>	<b>0</b>	<b>105145(16,7%)</b>	<b>630418</b>

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 ?



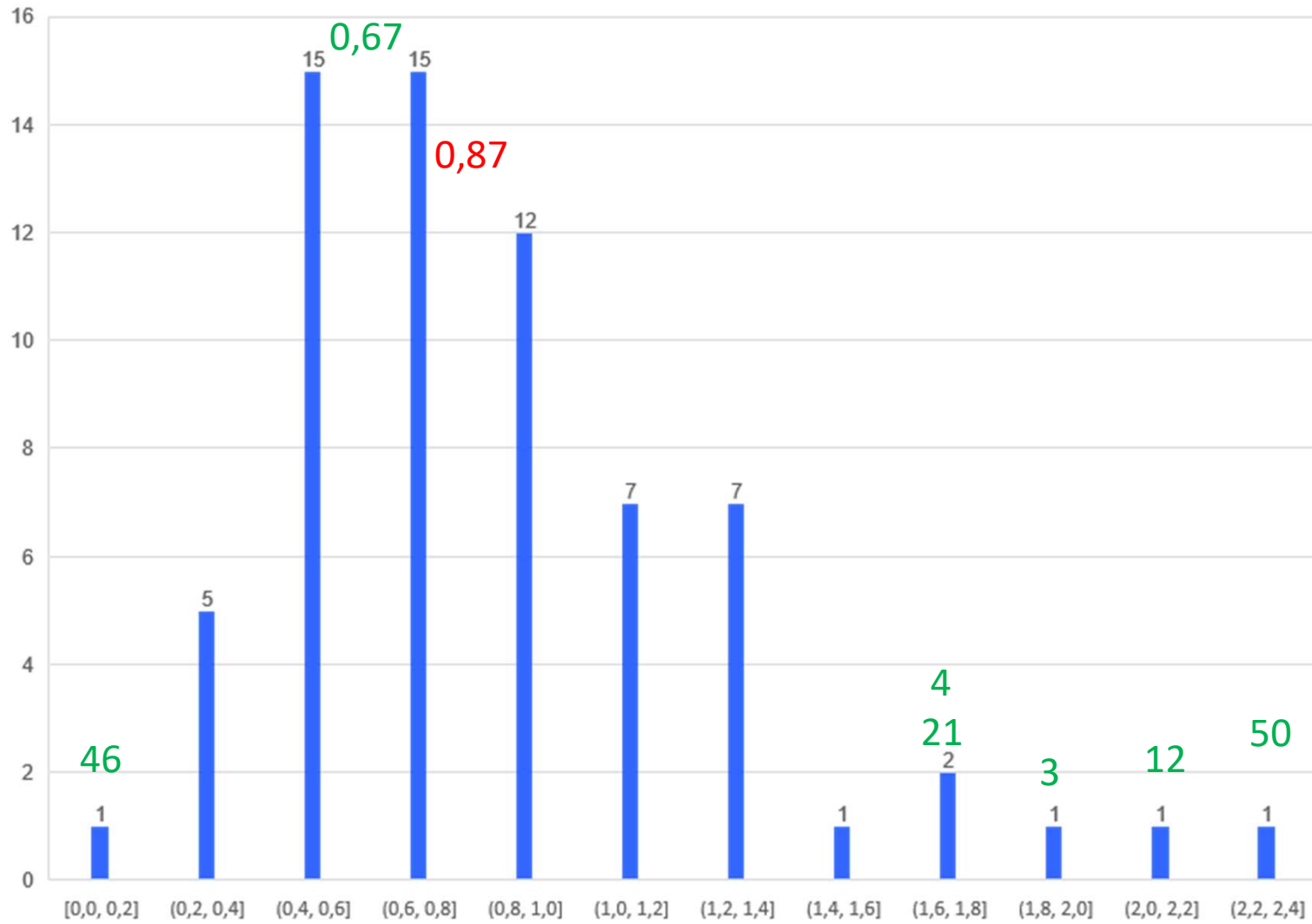
# Résultats % de femmes à risque accru de T21

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

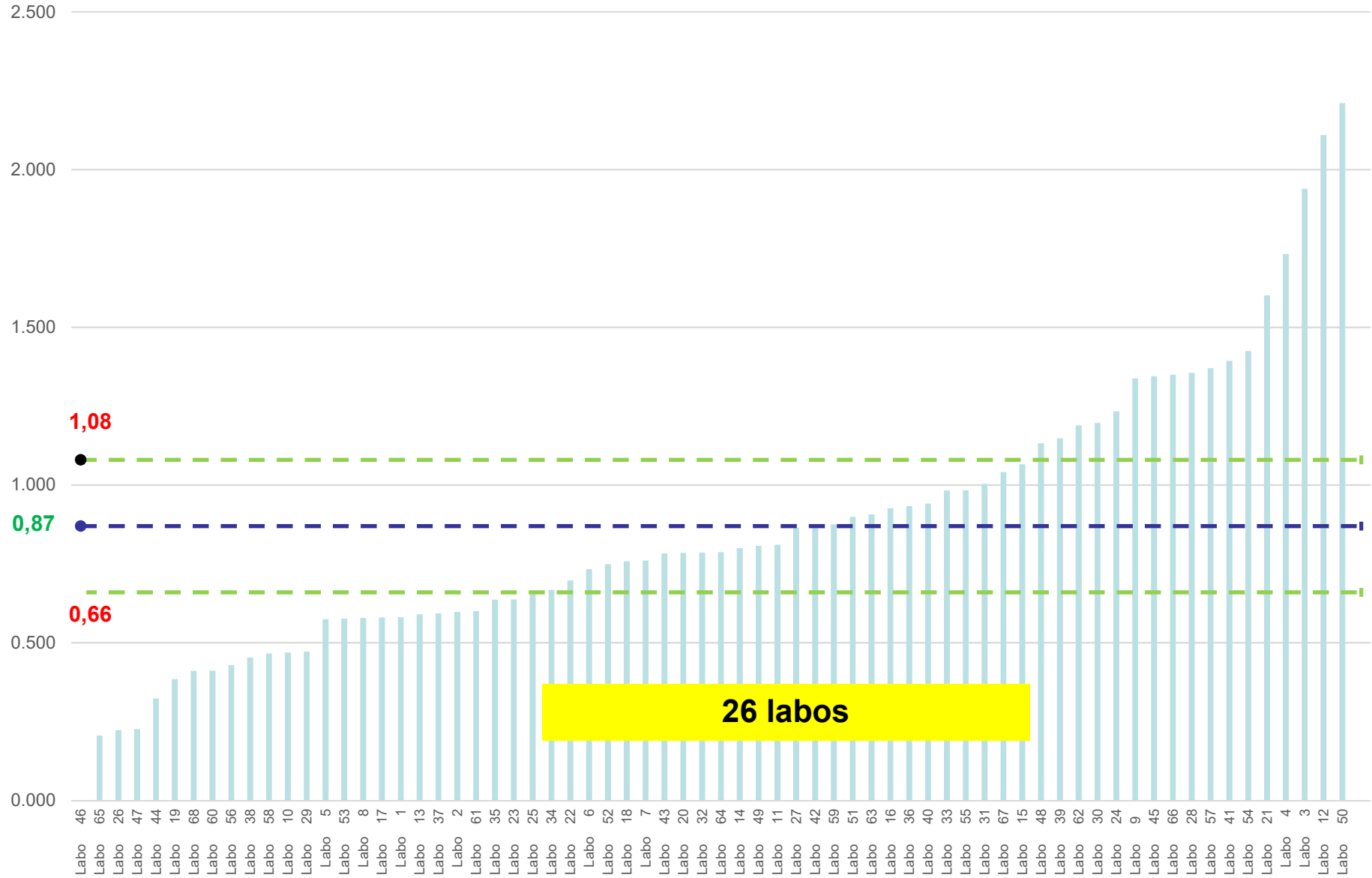
4,8 fois plus de FPR au 2<sup>ème</sup> T qu'au 1<sup>er</sup> (vs x 5,1 en 2020)

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

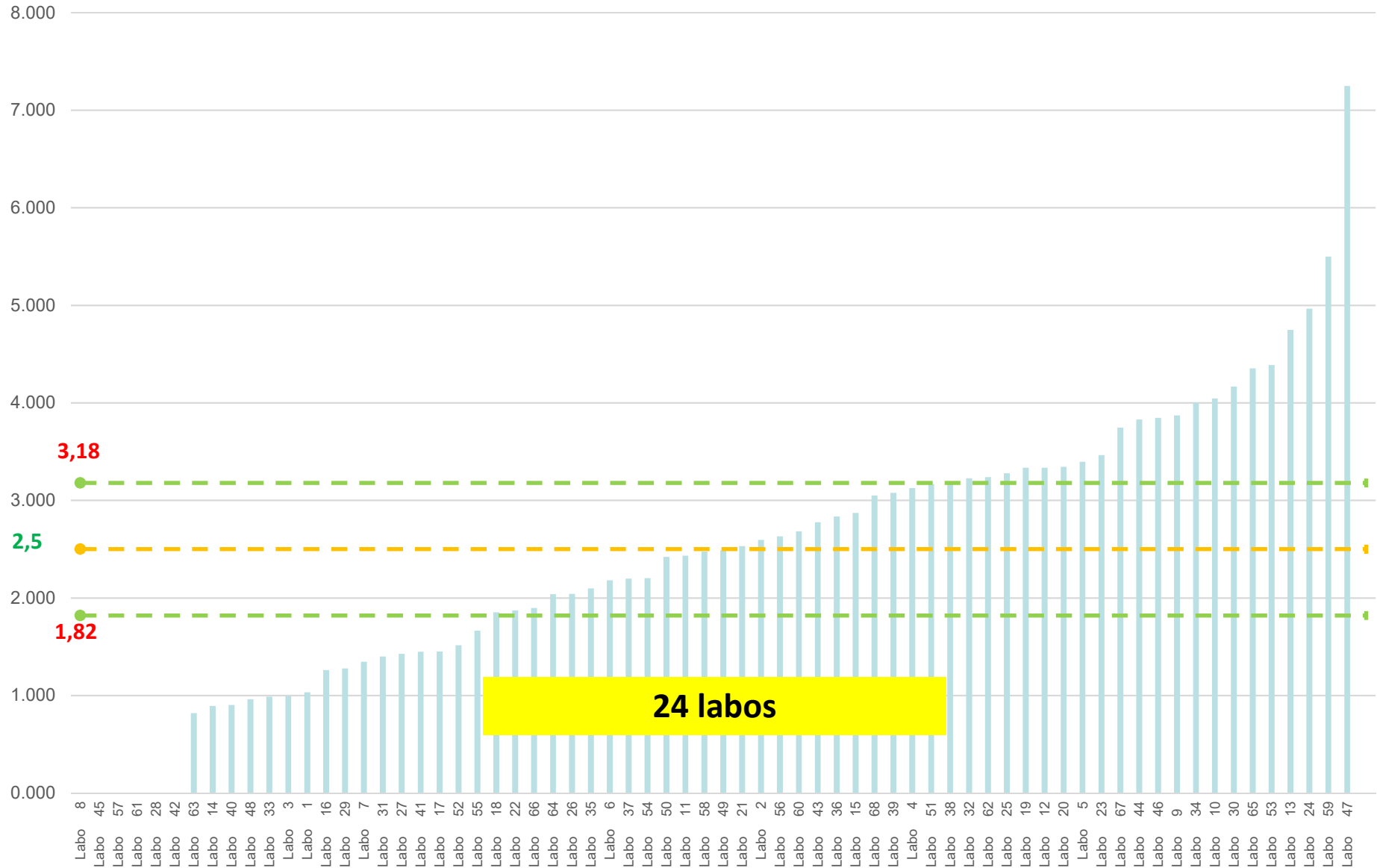
% de femmes > 1/50 1er T : répartition des laboratoires



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



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

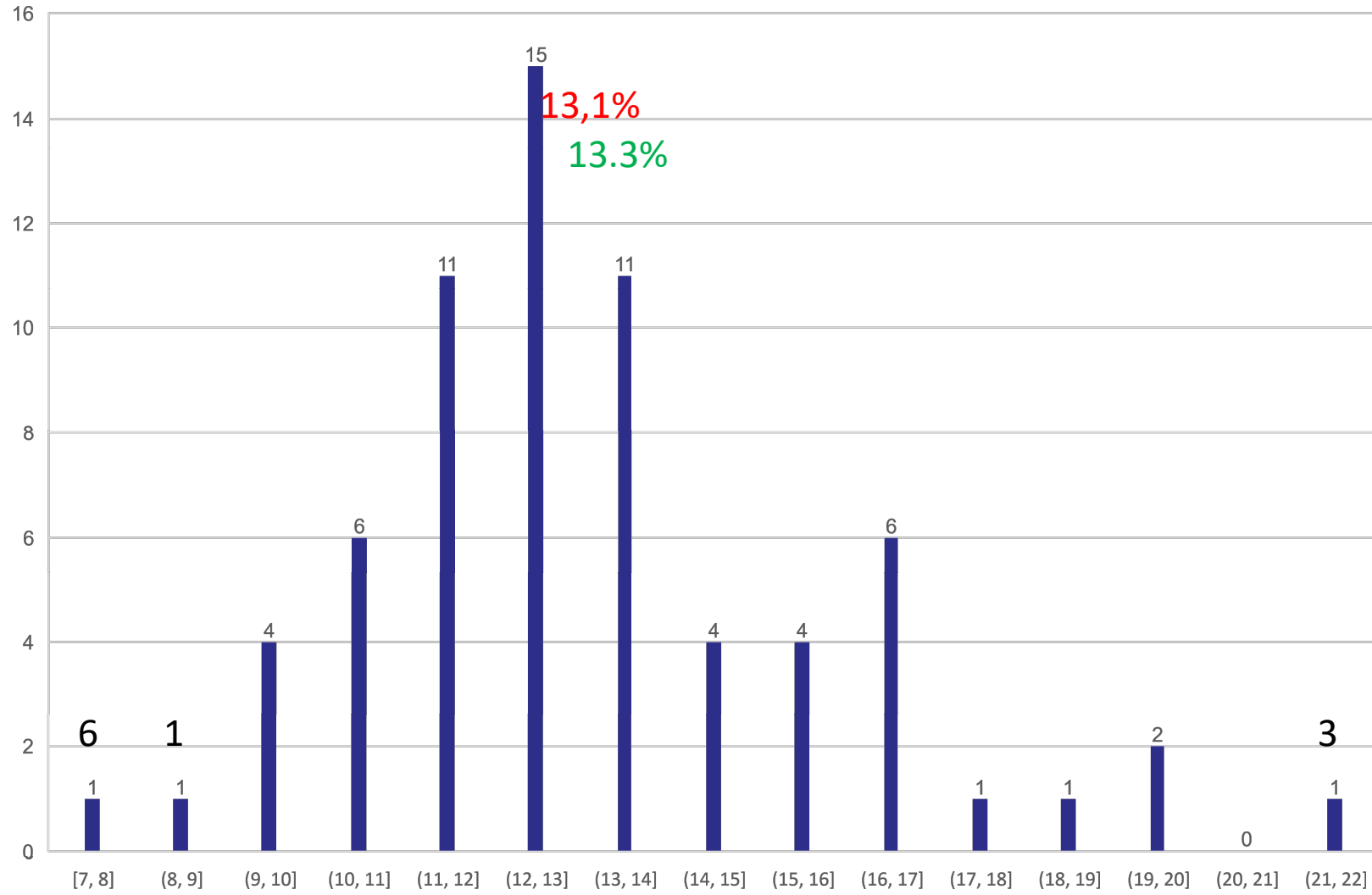


# Résultats % de femmes à risque accru de T21

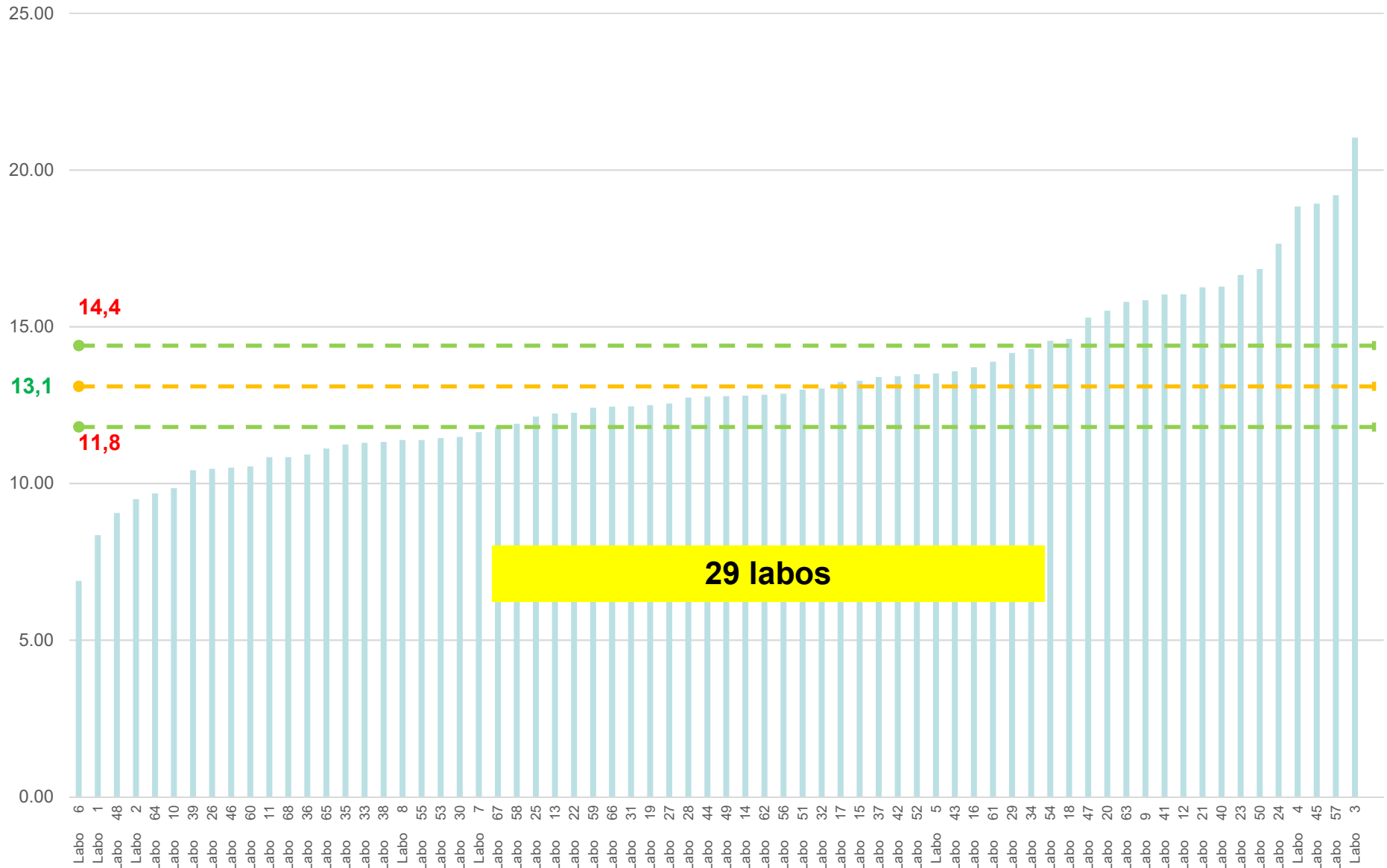
	<b>Risque 1/51 - 1/1000</b>		
	<b>2020</b>	<b>2021</b>	
MSM 1T	12%	<b>13,3%</b>	p<<0,01
MSM2T	31,4%	<b>31.6%</b>	p=0,53 (DNS)
Total	15,4% (n=91645)	<b>16,4%</b> <b>(n=103390)</b>	p<<0,01

2,4 fois plus de DPNI au 2<sup>ème</sup> T qu'au 1<sup>er</sup> (vs 2,6 en 2020)  
Augmentation nette des patientes candidates au DPNI

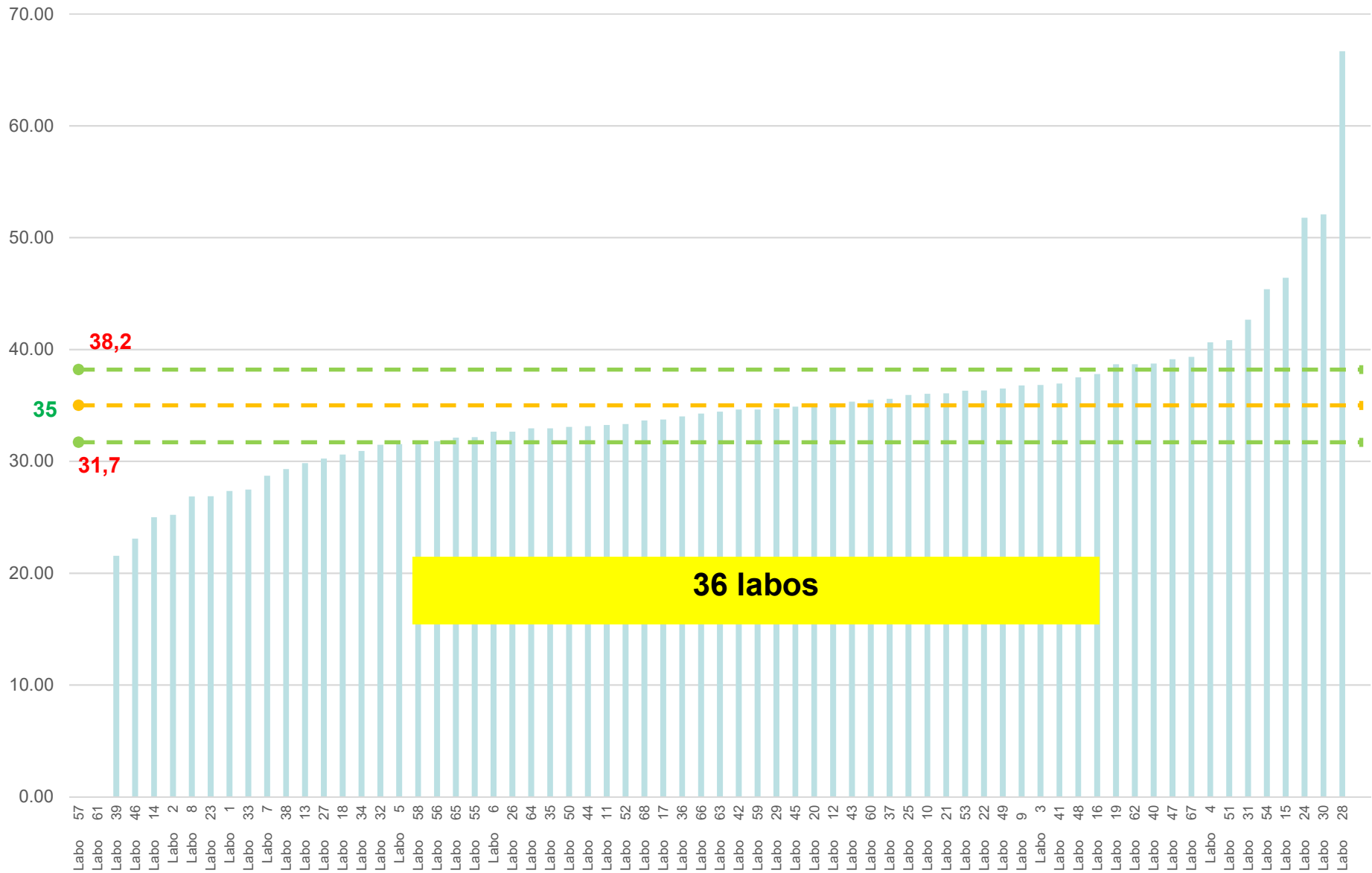
Répartition des labos en fonction de leur FPR entre 1/51 et 1/1000 au 1erT



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

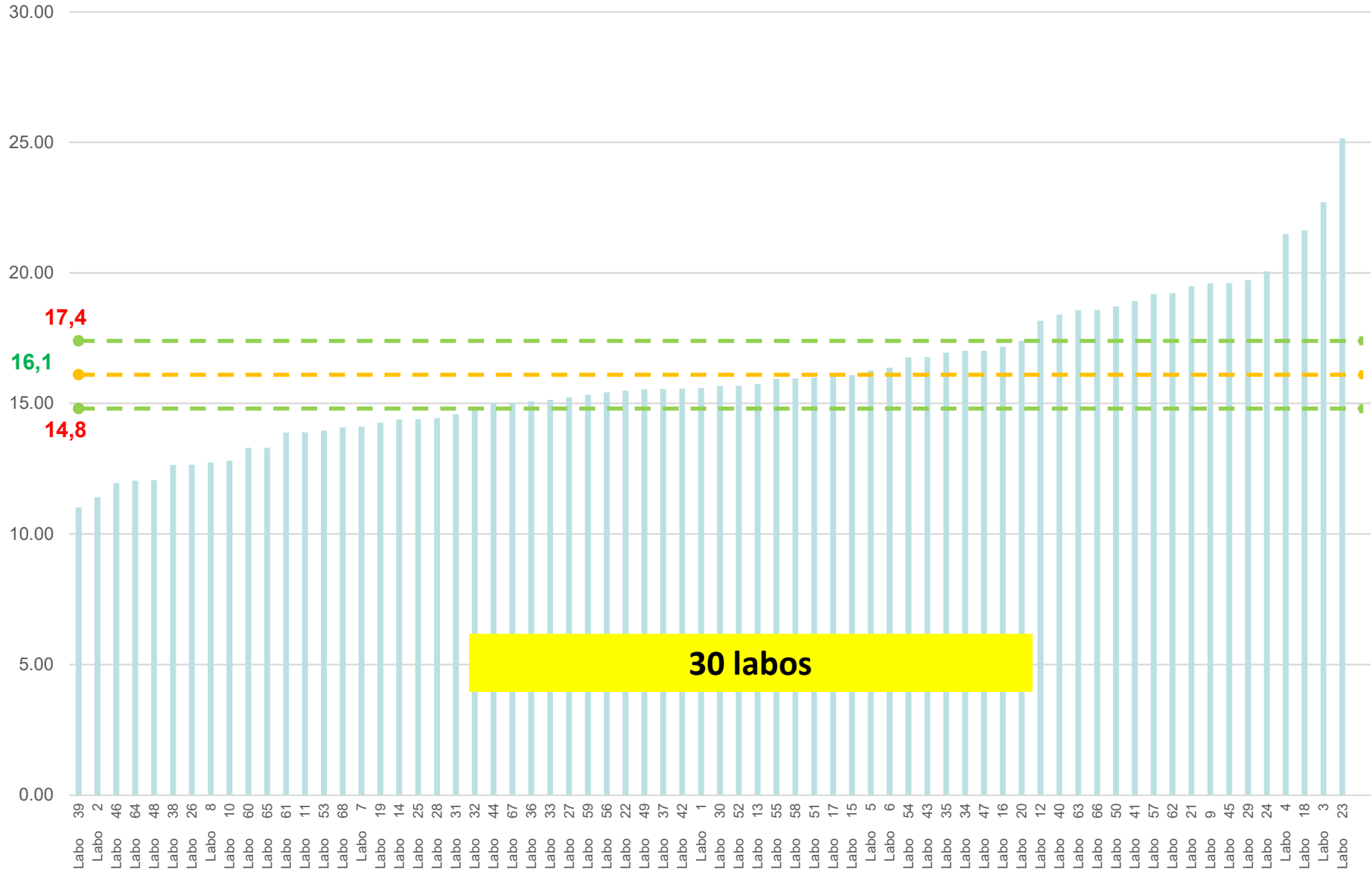


## % de patientes en 1/50 et 1/1000 au 2ème T par laboratoire





# % 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	<b>97,2%</b>	<b>97,6%</b>	<b>97,3%</b> (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

---

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

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

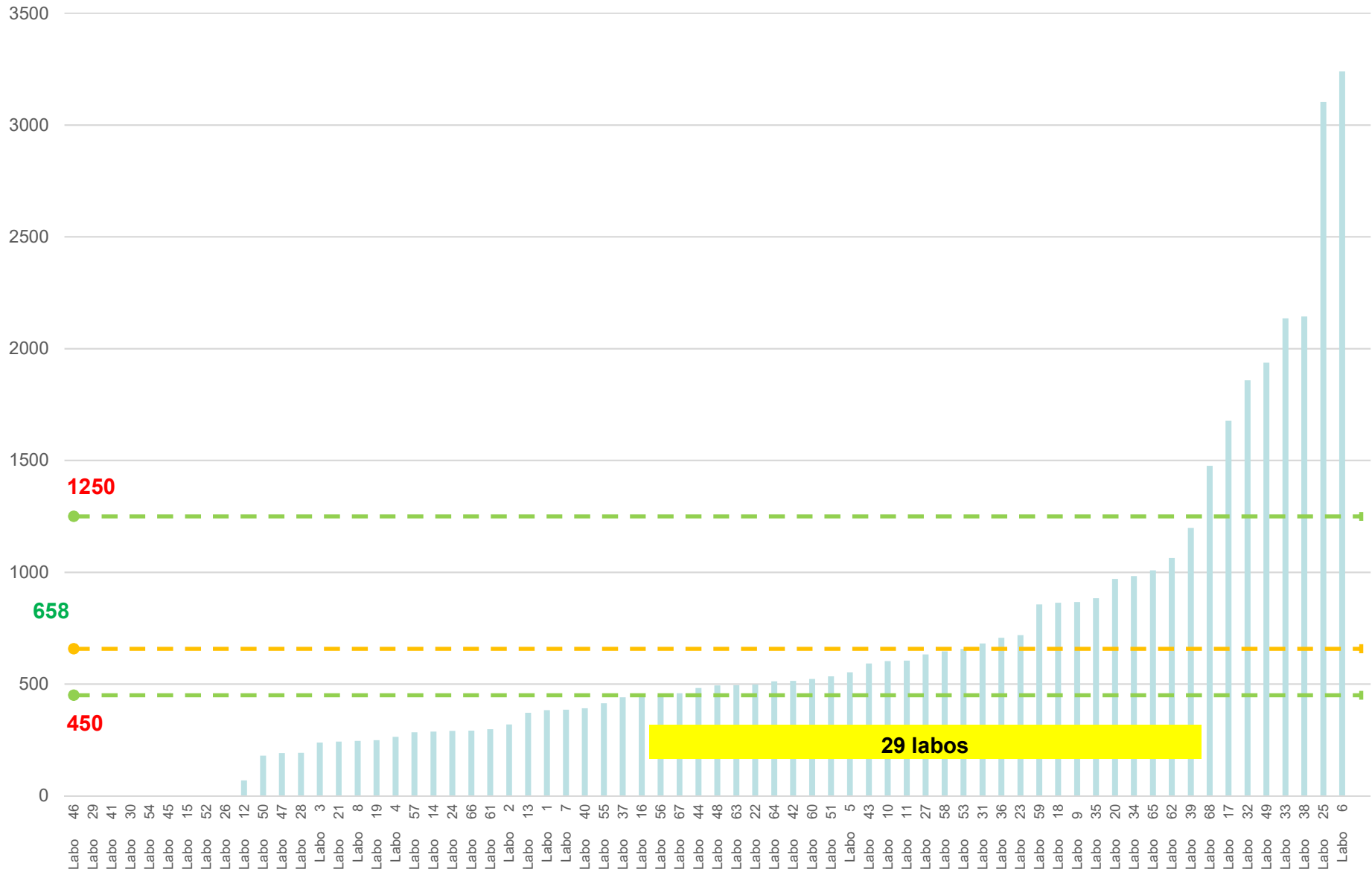
2021 : 1/658

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<sup>er</sup> T** → 56 cas diagnostiqués

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

# Trisomie 13

- 2ème T → 8 cas diagnostiqués

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

- 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
	<b>2</b>	<b>23</b>

# Trisomie 18

- 1<sup>er</sup> T → 87 cas diagnostiqués

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

# Trisomie 18

- 2<sup>ème</sup> T → 14 cas diagnostiqués

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

- 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

	<b>2019</b> 71 labos	<b>2020</b> 64 labos	<b>2021</b> 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 !**

