

# ABA 13 Juin 2018

## Informations Générales



# Renouvellement Bureau ABA

- Départs :
  - Maguy Bernard à la retraite ;
  - Marie-Pierre Moineau ... qui prépare sa retraite
- 9 candidats pour 9 postes
- Nouveau : Bichr Allaf, Robert Debré
- Très ancienne : F Muller, postule pour finaliser les arrêtés des conditions du DPNI (MSM-dépendant), car en raison de « conflit d'intérêt » les autres membres du Bureau seront exclus des instances décisionnaires.



- Répertoire ABA
- Site internet ABA

Hébergement du site : Société IngenCys

Webmaster : **Antoine Laudat**, CH Chartres

**[www.biologistesdepistagetrisomie21.fr](http://www.biologistesdepistagetrisomie21.fr)**

## ABA et DPC

- Formation Bioforma du « lendemain de ABA » est supprimée (départ de Maguy Bernard)
- **Formation DPC des 8 et 9 Décembre 2018 :**  
**Isabelle Lacroix**

## Représentation ABA

- **HAS** et GT Document Information aux patientes : travail en cours .
- **HAS** et GT DPNI : Maguy Bernard ; F Muller ; Annie Levy au titre autre Société savante; Tanguy Martin-Denavit (au titre génétique) : rapport finalisé (voir plus loin).
- **ABM** et CMS : Sophie Dreux nommée pour 3 ans
- **ABM** et GT suivi T21 : S Dreux, I Lacroix, F Muller, C Sault  
Ce groupe n'est plus reconduit depuis 2017
- **ABM** et GT Stratégie en diagnostic prénatal : F Muller
- Fédération des **CPDPN** : S Dreux et F Muller
- **DGS** et DPNI : F Muller (voir résumé plus loin)

# Programme ABA 2018

- ANSM : ne sera pas présente.
- HAS : ne sera pas présente.
- ABM : non présente
- ARS : non présente

# Information Fondation Jérôme Lejeune

- La fondation et le collectif contre l'handiphobie avaient déposé un **recours auprès du Conseil d'Etat** le texte adopté en 2016 concernant la **transmission des données à l'ABM**.
- S'apparente à un fichage selon les plaignants
- **Conseil d'Etat a validé le texte de 2016** au nom du contrôle et de l'évaluation des résultats, objectif d'intérêt général.
- Le Conseil d'Etat a cependant restreint le périmètre de diffusion de ces informations. **Ils ne seront pas transmis à la Fédération des Réseaux.**

## Rappels Bonnes Pratiques

- Adhésion à un Réseau : **obligatoire** (document demandé lors de la visite d'inspection ARS)
- Adhésion CPDPN : **obligatoire** (document)
- Présence aux STAFF du CPDPN très souhaitable.

# CR Echographique

- Le CR échographique est-il obligatoire pour rendre un dépistage combiné ou séquentiel intégré ?

**NON**

- Décret du 27 mai 2009 parle de « transmission des données » sans mentionner la notion de CR.

**Un CR c'est mieux**, mais pas obligatoire.

# Feuilles de demande d'analyse

- Terminologies inappropriées :  
« Origine géographique » et non « Ethnie » et encore moins « Couleur de peau : noire/blanche/autre ».
- « Clarté nucale » et non « Mesure de nuque ».
- Texte de la CNIL à indiquer.
- Consentements : utiliser la dernière version de l'arrêté.
- Commentaires du biologiste : prenez le temps de relire vos commentaires automatiques avec du recul, parfois étonnants ...
- Etc ...

## Profils atypiques : seuils d'alerte commentaire

- **< 0,25** pour un des marqueur : **ne garder QUE cette indication**
- **< 0,5 et 0,5** pour les deux marqueurs : **à supprimer**

# Facteur Tabac

- Impact cigarette classique bien étudié.
- hCG $\beta$  (hCG) est **diminuée** chez les fumeuses (risque de non dépistage de la T21 si le facteur n'est pas appliqué).
- Zéro cigarette = facteur non appliqué.
- 1 ou 20 = facteur identique, **pas d'effet dose**.
- Après **15 jours** d'abstinence, retour à zéro cigarette.
- Patch nicotine = pas d'effet.
- Cannabis = ?

# Jumeau évanescent

- Soit embryon non visible (œuf clair) ou **LCC NON mesurable**
  - . PAPP-A et hCG $\beta$  identiques à population témoin
  - . **MSMT1 utilisables** (monofoetale)
- Soit embryon visible (LCC mesurable)
  - . PAPP-A est augmentée artificiellement (50%)
  - . Sous-détection de la trisomie 21 du jumeau restant
  - . **MSMT1 non utilisables** =>
  - . MSMT2 mais ... **6 semaines de délai** nécessaires  
(PAPP-A et AFP demi-vie longue de 3 semaines)



# ATCD de trisomie 21

- Si l'antécédent de T21 **n'est pas une trisomie 21 libre**, le dépistage ne doit pas être réalisé. L'avis d'un généticien est requis
- Si l'antécédent **ne concerne pas la femme enceinte**, ne pas appliquer le facteur.
- Le risque de récurrence est important, le facteur appliqué est important, il modifie le calcul de risque de façon importante.

# MSM2T tardifs

- Texte arrêté : MSM2T : 14 sa à 17+6 sa.
- Que faire au-delà ?
- Deux publications : valeurs normales établies, sensibilité et spécificité du dépistage de la trisomie 21 similaires à celles observées dans la période 14-17+6.
- **Prise en charge résolue** par un texte MEDIAM (or nomenclature CNAM) prise en charge 4004 et 4005 par dérogation.

# Nouveaux seuils décisionnels

Rappel : le rapport HAS correspond à des recommandations destinées à la DGS pour écrire le texte sur l'intégration du DPNI dans le dépistage et donc qu'à ce jour il n'est pas officiel de recommander un DPNI

- 1/50 : caryotype versus DPNI
- 1/250 : déjà étudié
- 1/1000 : DPNI versus rien

Faut-il réaliser une **démarche particulière** pour ce seuil 1/1000 ?

Faut-il étudier **l'incertitude de mesure à 1/1000** ?

## Données transmises : ce qui en est fait

- Encadré par **textes réglementaires**
- Recueil par **ABM**
- Regardées par des « data managers »
- Utilisées telles quelles, selon des règles pré-établies
  - ex : 2000 patientes et 200 cas de T21 = OK
  - ex : 10000 patientes et 0 cas de T21 = OK
  - ex : aucun caryotype réalisé = OK
- Utilisées pour le **bilan annuel** du dépistage de la T21.
- Utilisées par **HAS** pour évaluer les politiques de santé.
- Utilisées par la **DGS**

.....

## Données transmises : ce qui en est fait (suite)

- Utilisées par la **HAS** pour l'évaluation économique du **DPNI** versus MSM.
- Les données manquantes ou fausses pénalisent les MSM.
- Utilisées pour ne pas recommander l'usage de MSM2T + CN (**séquentiel intégré**). Voir exposé ABA 2017 et voir plus loin ce point particulier.
- Utilisées pour le **CQ des échographistes** sur le plan individuel, CQ qui est maintenant **sanctionnant** (perte du N° agrément). Donc pensez à eux !

## Et donc ....

- Obtenir le résultat des **caryotypes des patientes à risque** est **indispensable et obligatoire** : permet de calculer la VPP du laboratoire, d'une méthode, d'un marqueur, d'une politique, ...
- Obtenir la **totalité des issues de grossesse** est aussi réglementaire « .. le suivi des issues de grossesse y compris le taux de perdues de vue ».

**MAIS ... je travaille à faire supprimer ce point dans le nouveau texte DPNI/MSM (DGS)**

- Recueillir les **cas de T21 non dépistés** est indispensable scientifiquement parlant.
- **Faites un effort ...**

# Caryotypes

**Arrêté du 27 mai 2013**

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

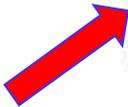
Arrêté du 27 mai 2013 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21

## « 4.5. TRANSMISSION DES DONNÉES.

Les biologistes médicaux chargés du calcul de risque transmettent à l'Agence de la biomédecine (ABM) les données pertinentes et nécessaires dont ils sont détenteurs ou destinataires et, au minimum :

- le numéro identifiant du laboratoire autorisé pour effectuer les analyses mentionnées au 6° de l'article R. 2131-1 du code de la santé publique ;
- le code attribué par le laboratoire aux résultats individuels des examens ;
- la date de naissance de la femme enceinte ;
- la date de réalisation de l'échographie du premier trimestre ;
- le numéro identifiant de l'échographiste ;
- la valeur de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale ;
- la valeur en multiple de la médiane de la clarté nucale ;
- la date du prélèvement sanguin (dosage des marqueurs sériques maternels) ;
- la valeur en multiple de la médiane de la PAPP-A et de la sous-unité bêta libre de l'hCG (marqueurs sériques du premier trimestre), le cas échéant de l'hCG totale ou de la sous-unité bêta libre de l'hCG et de l'AFP ou de l'œstriol non conjugué (marqueurs du deuxième trimestre) ;
- le résultat du calcul de risque (mentionné aux articles 6, 8 ou 9 du présent arrêté) en précisant le logiciel et les réactifs utilisés ;
- s'il a été réalisé, le résultat du caryotype prénatal.

Ces données sont recueillies tous les six mois et mises à la disposition :



# Caryotypes

12 juin 2013

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Texte 8 sur 127

- 
- les cytogénétiens communiquent aux biologistes médicaux les informations utiles à l'évaluation des nouvelles modalités de dépistages et de diagnostic et au contrôle qualité du dispositif, et notamment les résultats des caryotypes prénatals.

Chacun est responsable de la transmission des données en sa possession.

Les mesures nécessaires sont prises pour garantir, dans le respect des dispositions de la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relatives à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, la confidentialité et la sécurité des données recueillies, conservées et mises à disposition, en particulier leur pérennité et leur intégrité.»

L'Agence de la biomédecine transmet au moins annuellement :

7.1. A la direction générale de la santé les résultats relatifs à l'ensemble de la population testée, et notamment :

- 
- la structure d'âge de cette population ;
  - les médianes et la distribution de chacun des marqueurs biochimiques ;
  - les médianes et la distribution de la clarté nucale en fonction de la longueur cranio-caudale ;
  - le pourcentage des femmes considérées à risque (risque supérieur ou égal à 1/250) ;
  - la valeur prédictive positive du test ;
  - l'estimation du taux de faux positifs ;
  - l'estimation de la spécificité et de la sensibilité du test.

# Caryotypes

Réunion **DGS du 16 mars 2018** sur le texte DPNI :

Présidente ACLF découvre ce texte, dit n'avoir jamais été mise au courant ...

**Le DG demande à ce qu'une lettre d'information soit envoyée aux cytogénéticiens ACLF pour rappeler leur obligation à envoyer les résultats des caryotypes aux biologistes ABA.**

**Question à ACLF : Ou en est-on ?**

# Travaux ABA 2016-2017



- **Etude SPINALPHA**

“Impact on spina bifida screening of shifting prenatal Down syndrome maternal serum screening from the second trimester to the first.” Tous les ABA nommés en auteur.

article accepté en Mai 2017, Prenatal Diagnosis, on line mai 2017

- **Article BioNuQual**

« Impact of a shift in nuchal translucency measurements on the Down's syndrome screening: a population based study on 2.3 million screenings.” F Muller et S Dreux au nom de ABA.

Article soumis en mai 2017 à Ultrasound Obstet Gynecol

- **Etude hCG10** : en cours

