



# TRISOMIE 21 :

Etat des lieux du diagnostic prénatal à Mayotte  
Comment améliorer le dépistage ?



10/11/2022

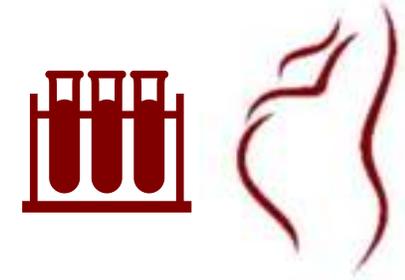
CAROLINE HOAREAU - *Sage-femme DAN*

MARION BOUSQUET - *Assistante gynécologue DAN*



# Généralités

## - Le dépistage de la T21



- années 1980 : âge > 38 ans → amniocentèse (Se~30%)

- 1985 : nuque épaisse au T2

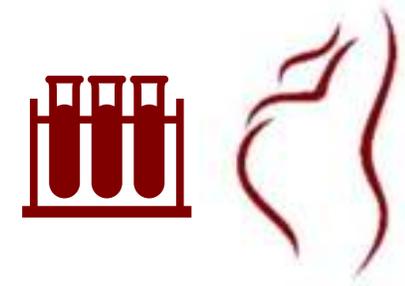
- depuis les années 90 : CN T1, « genetic sonogram » (interprétation des signes mineurs du T2 selon le dépistage du T1 puis recalcul du risque initial), CN + MST2 + âge (Se~80%)...

→ Depuis 2009 (puis modifié en 2018) :

- Dépistage **proposé à toutes** les femmes enceintes
- **Combiné du T1 ++** (Se~85-90%) : CN + MS (PAPPA + BHCG) + âge maternel (pour LCC entre **45 et 84mm**)
- MS T2 (hCG + AFP) et âge maternel jusqu'à 17SA+6j
- MS T2 tardifs (Robert Debré) à partir de 18SA jusqu'à 35SA

# Généralités

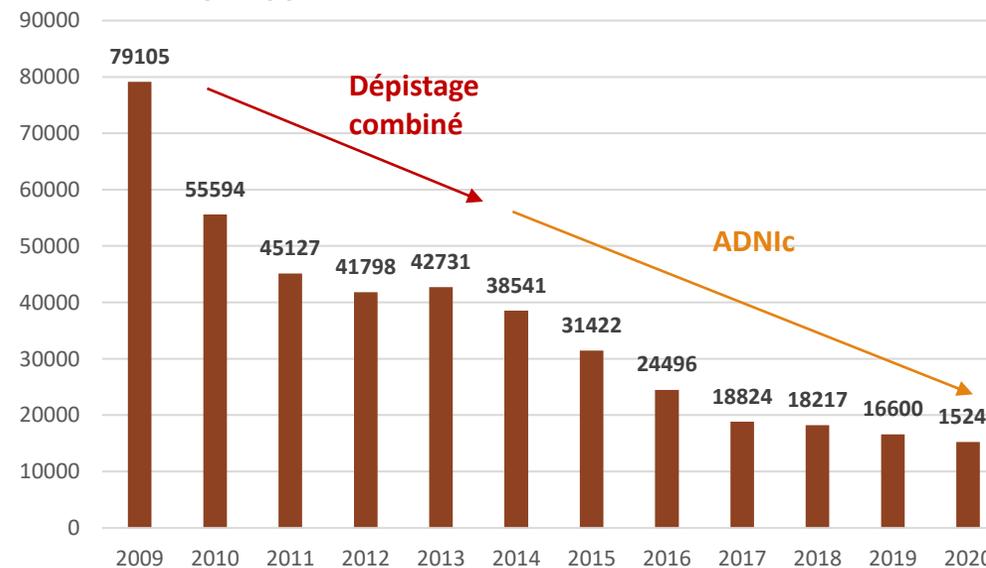
## - Le dépistage de la T21



- 2017 Recommandations HAS : **test ADNicT21** pour risque entre **1/50 et 1/1000**, **caryotype** ou **DPNI** (si refus) si  $\geq 1/50$ . Remboursé depuis janvier 2019 (sous certaines conditions).

→ taux de détection = **99,3%** → FP = **1/1000** (patiente à HR sans SAE)

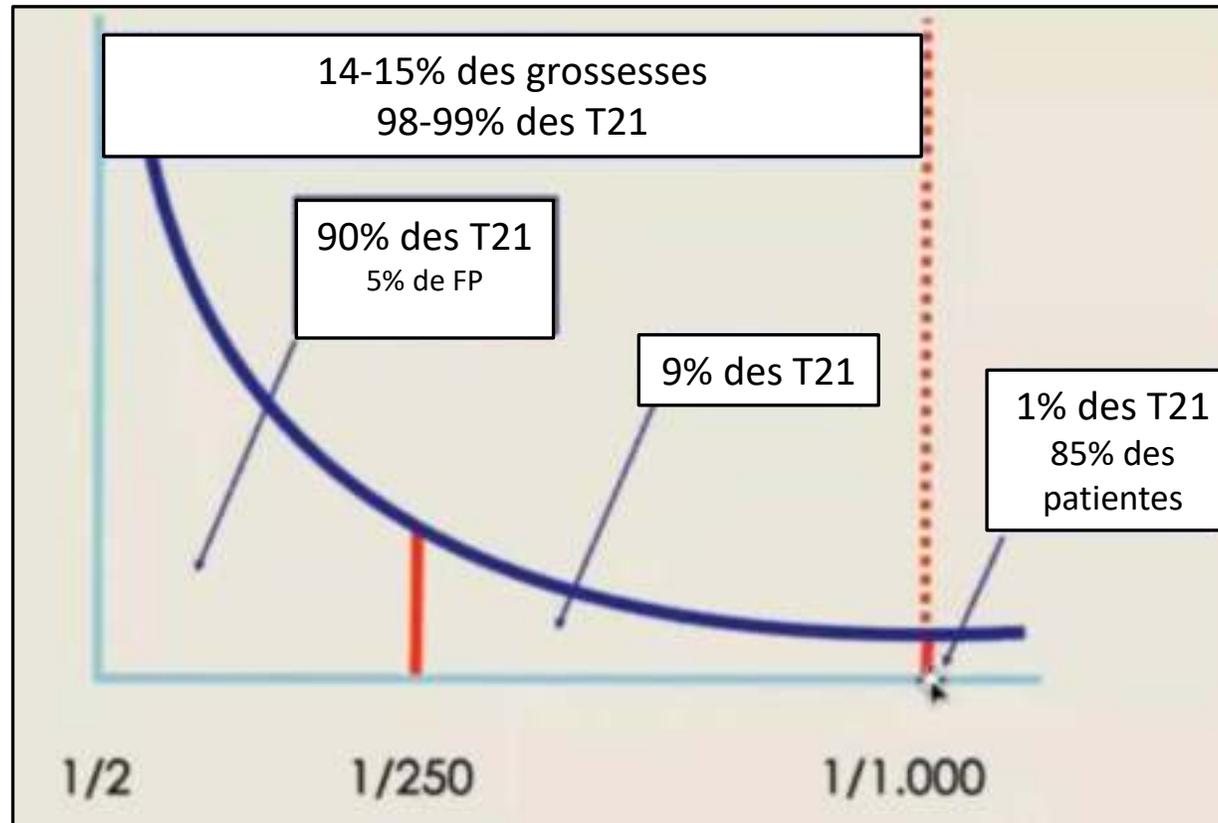
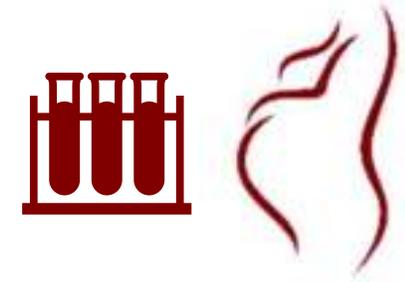
→ diminution du nombre de caryotype fœtaux ++



Agence de Biomédecine,  
Taylor Philips et al. BMJ 2016

# Généralités

## - Le dépistage de la T21



# Dépistage et diagnostic de la T21 à Mayotte en 2021

---

-Nombre de naissances en 2021 = 10704

## -Etat des lieux du dépistage

- 1311 dépistage MS 1<sup>er</sup> trimestre soit 12,2%
- Dépistage du 2<sup>nd</sup> trimestre et tardifs
  - Pas de chiffres précis
  - Labo privé :
    - Cerba = pas de chiffres disponibles
- Labo CHM
  - En 2021 : 24 demandes de MS 1T et 8 demandes pour des MS 2T
  - En 2022 (sur 10 mois) : 39 MS 1T et 30 MS 2T

	RC 1T	MSM 2T	sup 20 SA
2021	766	971	107
2022	1040	1251	627

# Diagnostic prénatal en 2021 des T21 sur Mayotte

---

## 26 naissances d'enfant porteur de T21

- 20 indication de PLA par le CPDPN
  - dont 12 PLA réalisées
  - 1 PLA infaisable
  - 7 PLA non souhaité
- 1 patiente suivie au DAN sans indication de PLA car urgence d'extraction
- 5 IMG accordée pour T21 soit 41,7% des DPN (France En 2015 : IMG T21 77,3% )
- 5 enfants nés T21 non adressé au DAN

**Nbr de DPN de T21 / nombre de T21 né à Mayotte = 12 / 26 = 46,2%**

# Diagnostic prénatal en 2021 des T21 sur Mayotte

---

## Indication de DPN : sur quel point d'appel ?

- 3 MSM avec un risque  $> 1/50$
- 6 DPNI +
- 11 signes d'appel échographique

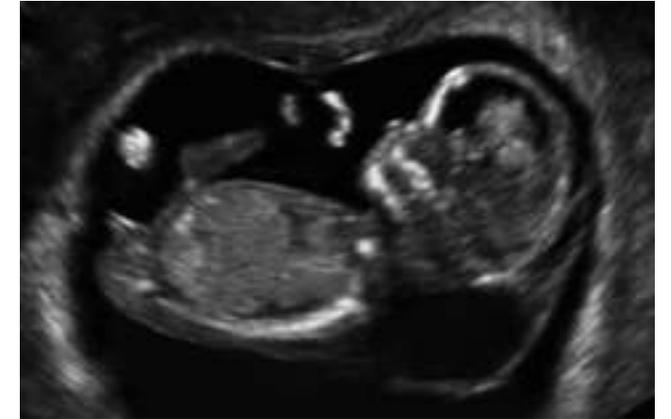
# Les signes d'appel échographiques



- **HCN** à l'écho T1
- Les **malformations**
- **les « signes mineurs » du T2** (70% au moins 1) :
  - intérêt limité avec le dépistage actuel et **l'utilisation de l'ADNic T21**
  - intéressant pour **Mayotte** quand :
    - pas de dépistage de T21 réalisé
    - si risque intermédiaire et pas d'accès au DPNI (pas de sécu/pas de moyen/accès limité)
    - si jumeaux et pas d'accès au DPNI
    - si DPNI non interprétable

# HCN T1

- CN mesuré quand LCC entre **45 et 84mm**
  - ↗ R anomalie chromosomique/génétique
  - ↗ R malformations (cœur ++)
  - ↗ R issue défavorable (FCS MFIU)
- } **proportionnel à l'HCN**
- T21 = **1<sup>ère</sup>** cause d'HCN (**10 à 20%** des HCN)
  - **≥ 3,5mm** (99<sup>e</sup> p.) → BT/amniocentèse d'emblée pour FISH ACPA
  - entre **3 et 3,5mm** → prélèvement à discuter en CPDPN,  
→ **90% RAS**, surtout la T21 à éliminer
  - hygroma kystique parfois (mais plus monosomie X)



# Les malformations à risque de T21

- **cardiopathies** 40-50% (AHA 2018) :

CAV, CIV, CIA,

pathologies conotruncales...



- **atrésie duodénale** (3-5% des T21)

T21 dans 1/3 des cas

Estomac en « double bulle »

+ hydramnios

(J. C. Bishop 2020)



# Les signes mineurs

---

= ensemble de signes échographiques qui ne constituent pas un signe direct de la maladie mais dont l'observation **est plus fréquente** en cas d'anomalie du fœtus/la population générale.

depuis mise en place du dépistage : ↘ de leur prévalence

→ peu d'études récentes

risque difficile à évaluer et à individualiser !

# Les signes mineurs

## Hypoplasie ou Agénésie des OPN / Epaisseur préfrontal

### - le plus pertinent

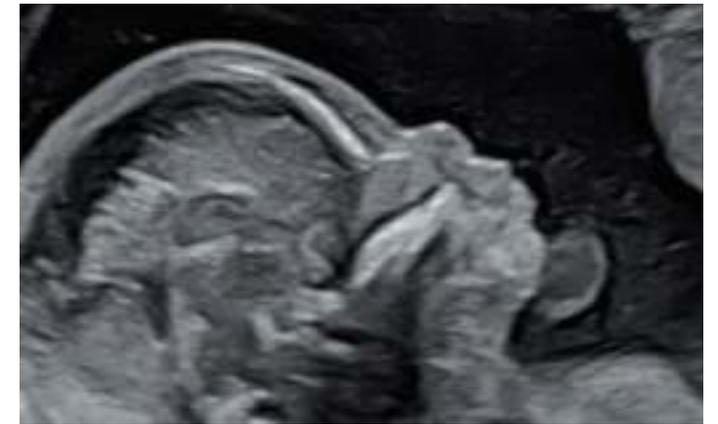
- X risque par 6.5 (population caucasienne) si isolé (LR+ 23 global)

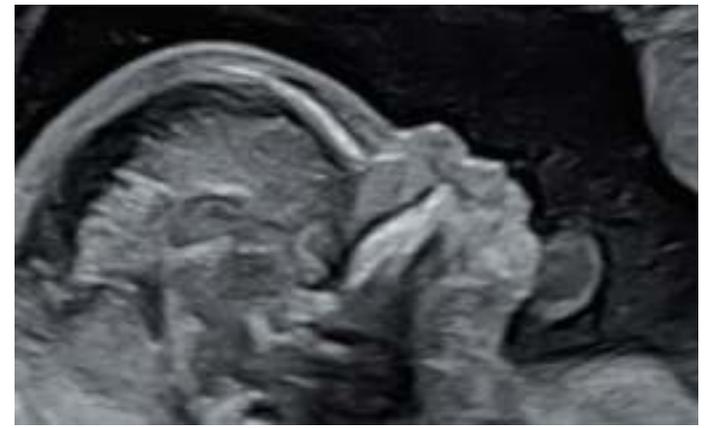
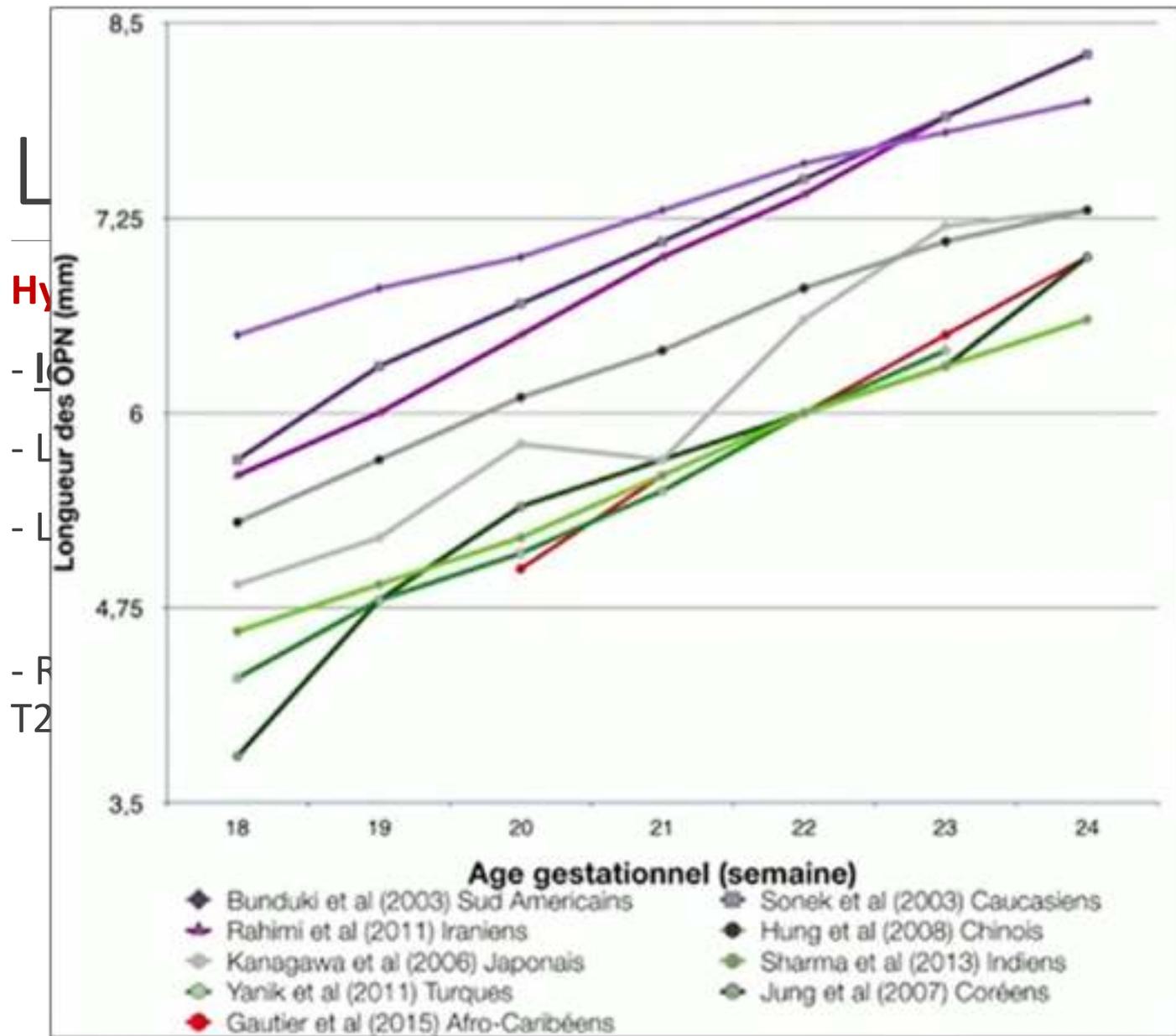
- LR si isolé sur population afro-caribéenne = **2.32** (*M Gauthier et al. 2017*)

- **9%** de la population Afro-caribéenne contre **0,5-1%** chez les caucasiens (*Cicero et al. 2003*)

- Rapport épaisseur PN/longueur OPN > 95<sup>e</sup> p. retrouvé dans 86% de T21. (*Fl Vos et al. ISUOG 2015*)

→ CPDPN Océan Indien : pas d'amnio systématique à Mayotte, selon son caractère isolé et le dépistage T21.





17)

6 de

# Les signes mineurs

## Epaisseur de nuque au T2

- le plus pertinent avec l'hypoplasie des OPN !
- quand  $\geq 6\text{mm}$  -> persistance CN : ACPA
- LR+ 11-23, LR+ 3,8 si isolé

## Pyélectasies minime

- $>4\text{mm}$  entre 16 et 22SA,  $>7\text{mm}$   $>28\text{SA}$
- LR+ 1.5  $\rightarrow$  risque minime
  - $\rightarrow$  dépistage T21, pas d'amnio si isolé car seul des T21 retrouvées

## LH et LF court

- $<3^{\text{ème}}$  percentile
- LF : LR+ entre 1.5 et 2.7  $\rightarrow$  risque minime
- LH : LR+ entre 5,1 et 7,5  $\rightarrow$  risque modéré

Variable selon ethnies

- $\rightarrow$  dépistage t21, pas d'amnio si isolé



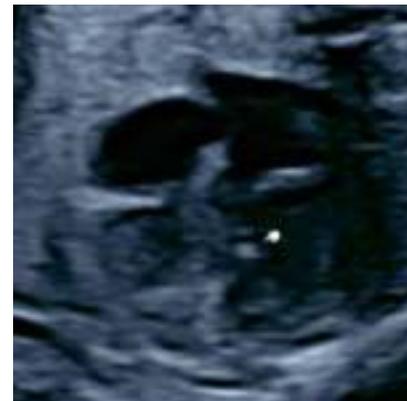
M. Agathokleous 2013  
SMFM 2021

# Les signes mineurs

---

## Focus intracardiaque

- **3 à 5%** des fœtus euploïdes
- pas une malformation
- risque **minime** (LR entre 1.4 et 1.8), et pas d'association si isolé
- si dépistage fait et signe isolé = **pas d'autres examens.**



*Ouznanian et al 2007,  
SMFM 2021*

# Les signes mineurs

## Ventriculomégalie minime/modérée

- VM  $\geq 10\text{mm}$ , **/!\** mesures correctes !
- R **X3,8** si isolé
- CPDPN Océan Indien -> **amniocentèse FISH ACPA**
- **5%** d'anomalies au KTP (surtout T21), + **10-15%** à l'ACPA

## HEI =

- si  $\geq \text{os}$  (grade 2 ou 3)  $\rightarrow$  baisser le gain ++, « HI » **off**
- idiopathique 0,5% des foetus
- **3-5%** aneuploïdie quand isolé (T21 le plus souvent)
- LR + variable : **1.65** à 6
- CPDPN Ocean Indien -> Amniocentèse

SMFM : mucoviscidose parents, DPNI/dépistage MS T21 + sérologie CMV



M. Agathokleous 2013  
SMFM 2018, 2021

# Ce qui n'est pas un signe mineur

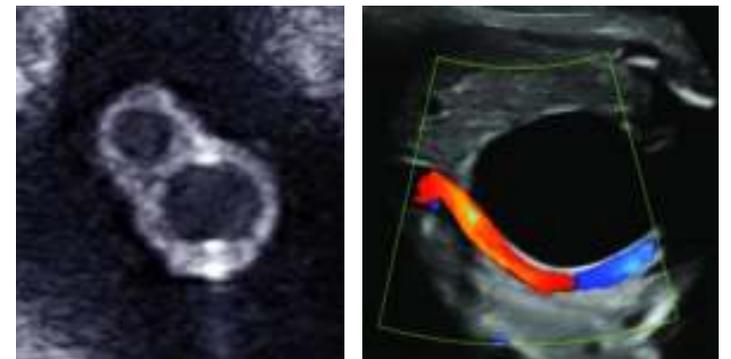
## Kystes des plexus choroïdes

- autant dans la T21 que dans la population générale
- plutôt retrouvé dans la **T18** (dans 30 à 50% des T18 mais associés ++)
- variant de la normale, pas d'importance clinique
- presque tous résolutif à 28SA



## AOU

- 0,25-1% des grossesses
- pas de risque si isolé
- si associé : risque d'aneuploïdie 4 à 50% → prélèvement



# Et le reste...

- *profil plat*
- *langue protruse*
- *clinodactylie*
- *petites oreilles/mal ourlées*
- *sandal gap*
- ...

Peut aider individuellement  
mais trop de faux positif !



# Signes d'appel échographiques - Mayotte 2021

---

En 2021 à Mayotte sur les 21 T21 vues au DAN au CHM et les 4 suivis en dépistage :

- 19 « signes mineurs » isolés ou associés
- seuls 6 malformations congénitales
- 7 aucun SAE

# Comment s'améliorer ?

---

## EN PRATIQUE :

- **Proposer** le dépistage à toutes les patientes à l'écho T1 ou dès l'échographie de datation/1<sup>ère</sup> consultation si datation tardive <35SA.
- Donner un **choix éclairé** (temps de consultation suffisamment long, information claire ++ principes du dépistage, ses limites, qu'est ce que la T21 ?)
- Permettre **l'accès au DPNI** en cas de risque intermédiaire/grossesse multiple
  - DPNI accessible depuis septembre 2022 au CHM
- Au moins 1 échographie morphologique COMPLETE pendant la grossesse... **avant** un terme tardif !

## Et après...!! :

**Aide** à la prise en charge de ces enfants : foyer, association... etc