



TRISOMIE 21 :

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



10/11/2022

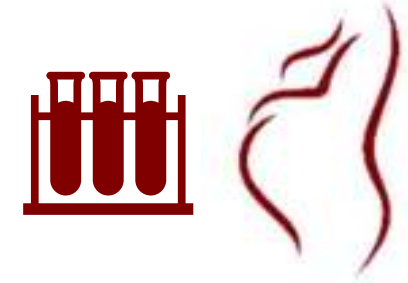
CAROLINE HOAREAU - *Sage-femme DAN*

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

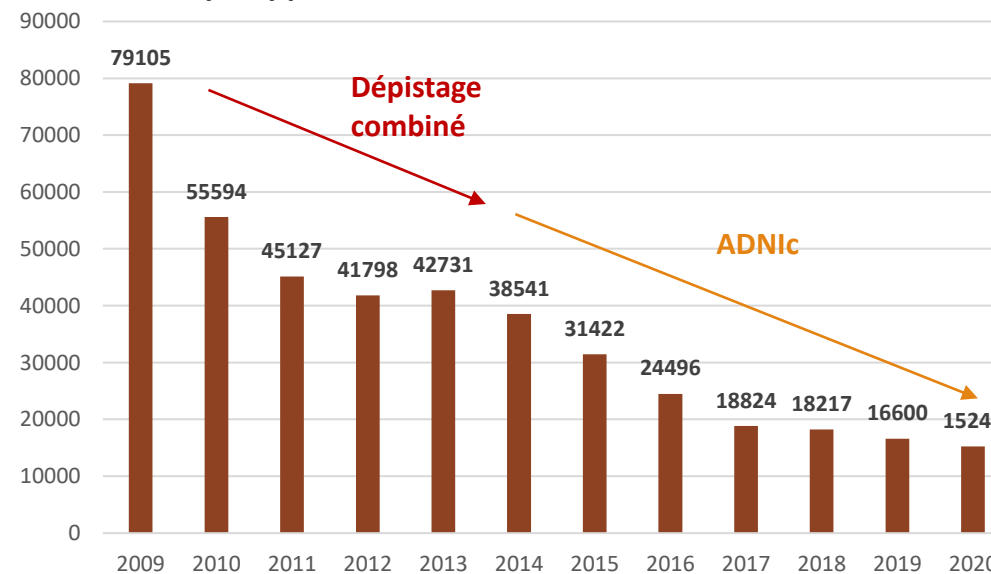
- Le dépistage de la T21



- 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)

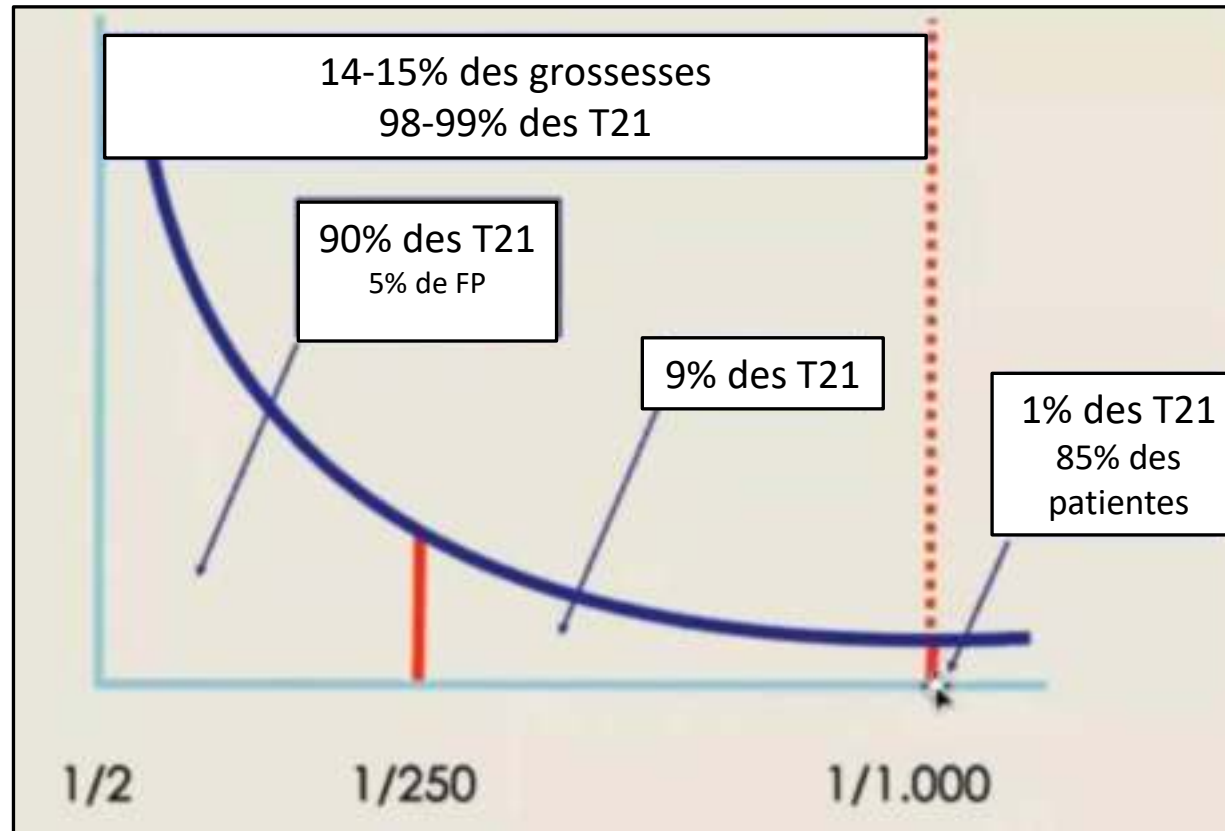
→ diminution du nombre de caryotype fœtaux ++



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^{er} trimestre soit 12,2%
- Dépistage du 2nd 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

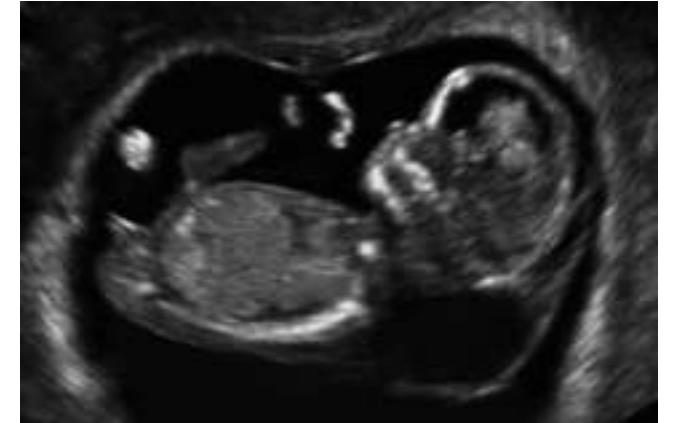
Les signes d'appel échographiques



- **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^{ère}** cause d'HCN (**10 à 20%** des HCN)
 - **≥ 3,5mm** (99^e 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

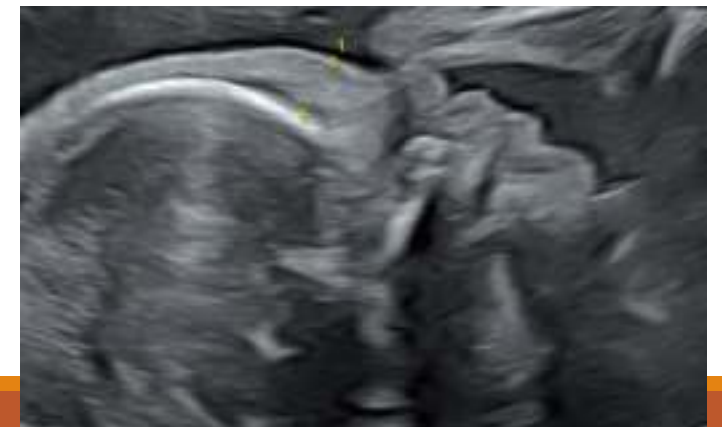
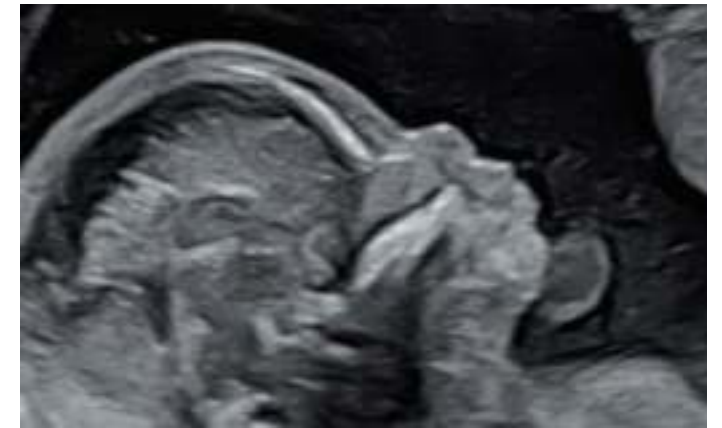
- X risque par 6.5 (population caucasienne) si isolé (LR+ 23 global)

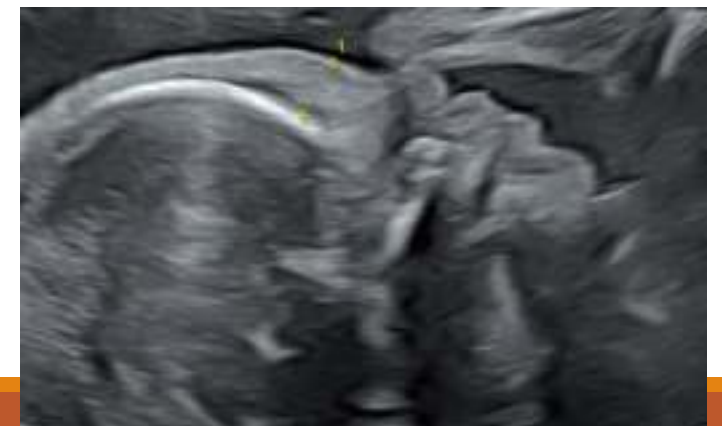
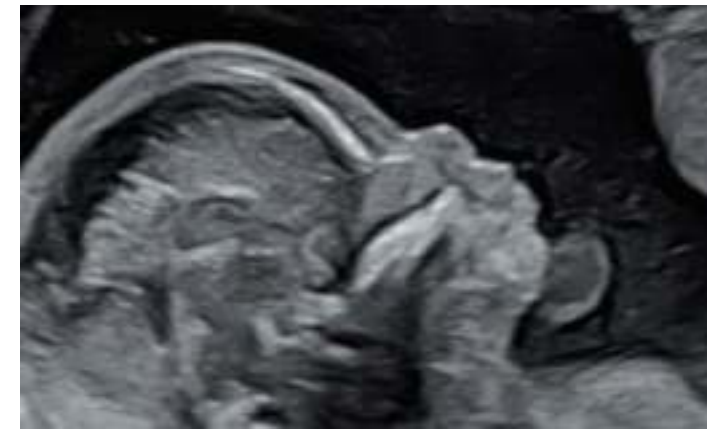
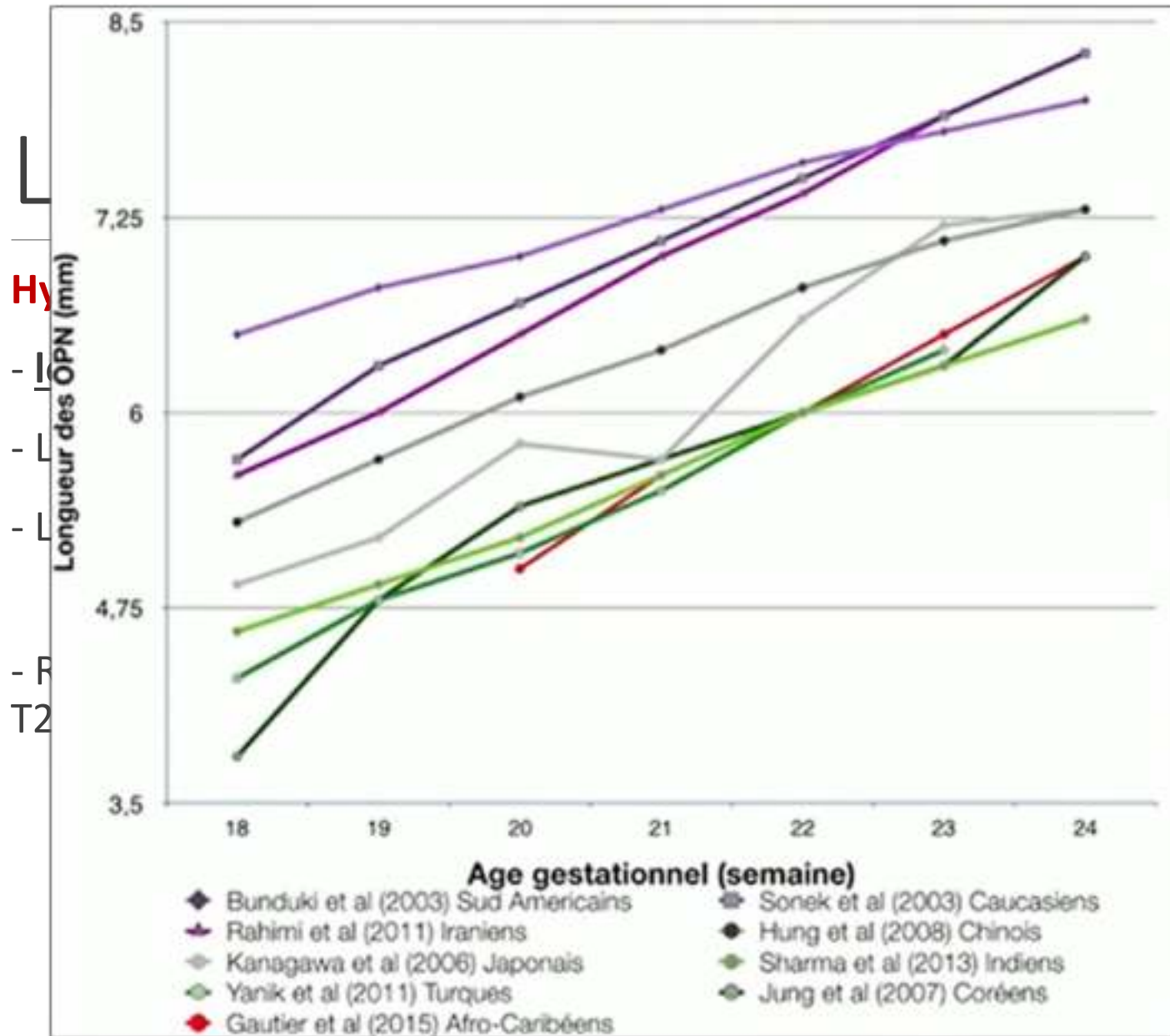
- LR si isolé sur population afro-caribéenne = **2.32** (*M Gauthier et al. 2017*)

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

- Rapport épaisseur PN/longueur OPN > 95^e 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

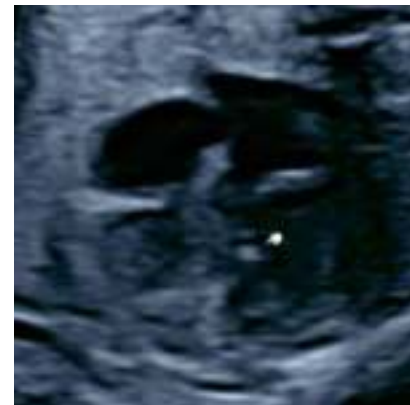


M. Agathokleous 2013
SMFM 2021

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 10mm, **/!** 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 **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^{ère} 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