

Dépistage et diagnostic prénatals de l'aneuploïdie en ce qui concerne les grossesses gémellaires

La présente directive clinique a été rédigée par le comité sur la génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et le comité de diagnostic prénatal du Collège canadien des généticiens médicaux (CCGM). Elle a été approuvée par le comité exécutif et le Conseil de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, ainsi que par le conseil d'administration du Collège canadien des généticiens médicaux.

AUTEURS PRINCIPAUX

François Audibert, MD, Montréal (Québec)

Alain Gagnon, MD, Vancouver (C.-B.)

COMITÉ SUR LA GÉNÉTIQUE DE LA SOGC

R. Douglas Wilson, MD (président), Calgary (Alb.)

François Audibert, MD, Montréal (Québec)

Claire Blight, inf. aut., Halifax (N.-É.)

Jo-Ann Brock, MD, Halifax (N.-É.)

Lola Cartier, MSc, CCGC, Montréal (Québec)

Valérie A. Désilets, MD, Montréal (Québec)

Alain Gagnon, MD, Vancouver (C.-B.)

Jo-Ann Johnson, MD, Calgary (Alb.)

Sylvie Langlois, MD, Vancouver (C.-B.)

Lynn Murphy-Kaulbeck, MD, Moncton (N.-B.)

Nanette Okun, MD, Toronto (Ont.)

Melanie Pastuck, inf. aut., Calgary (Alb.)

Vyta Senikas, MD, Ottawa (Ont.)

COMITÉ DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL DU CCGM

Sylvie Langlois, MD (présidente), Vancouver (C.-B.)

David Chitayat MD, Toronto (Ont.)

Valérie A. Désilets, MD, Montréal (Québec)

Michael T. Geraghty, MD, Ottawa (Ont.)

Janet Marcadier, MSc, Ottawa (Ont.)

Tanya N. Nelson, PhD, Vancouver (C.-B.)

David Skidmore, MD, Halifax (N.-É.)

Vicky Siu, MD, London (Ont.)

Frédérique Tihy, PhD, Montréal (Québec)

Tous les membres de comité nous ont fait parvenir une déclaration de divulgation.

Résumé

Objectif : Élaborer un document de consensus canadien formulant des recommandations quant au dépistage et au diagnostic prénatals de l'aneuploïdie fœtale (p. ex, syndrome de Down et trisomie 18) en ce qui concerne les grossesses gémellaires.

Options : Le processus mis en œuvre pour le dépistage et le diagnostic prénatals dans les cas de grossesse gémellaire est complexe. Le présent document analyse les options offertes aux femmes enceintes et les défis propres au dépistage et au diagnostic dans le cadre d'une grossesse gémellaire.

Issues : Les cliniciens seront mieux renseignés au sujet de la précision des différentes options de dépistage en ce qui concerne les grossesses gémellaires, ainsi qu'au sujet des techniques de diagnostic prénatal effractif à utiliser dans les cas de grossesse gémellaire.

Résultats : Des recherches ont été menées dans PubMed et la base de données Cochrane afin d'en tirer les articles pertinents publiés en anglais et en français entre 1985 et 2010, au moyen d'un vocabulaire contrôlé et de mots clés appropriés (« *aneuploidy* », « *Down syndrome* », « *trisomy* »,

Mots clés : Prenatal screening, twin pregnancy, prenatal diagnosis, amniocentesis, nuchal translucency, maternal serum screening, chorionic villus sampling

Ce document fait état des percées récentes et des progrès cliniques et scientifiques à la date de sa publication et peut faire l'objet de modifications. Il ne faut pas interpréter l'information qui y figure comme l'imposition d'un mode de traitement exclusif à suivre. Un établissement hospitalier est libre de dicter des modifications à apporter à ces opinions. En l'occurrence, il faut qu'il y ait documentation à l'appui de cet établissement. Aucune partie de ce document ne peut être reproduite sans une permission écrite de la SOGC.

Critères d'évaluation des résultats et de classification des recommandations, fondés sur ceux du Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs

Niveaux de résultats*	Catégories de recommandations†
I: Résultats obtenus dans le cadre d'au moins un essai comparatif convenablement randomisé.	A. On dispose de données suffisantes pour appuyer la mesure clinique de prévention.
II-1: Résultats obtenus dans le cadre d'essais comparatifs non randomisés bien conçus.	B. On dispose de données acceptables pour appuyer la mesure clinique de prévention.
II-2: Résultats obtenus dans le cadre d'études de cohortes (prospectives ou rétrospectives) ou d'études analytiques cas-témoins bien conçues, réalisées de préférence dans plus d'un centre ou par plus d'un groupe de recherche.	C. Les données existantes sont contradictoires et ne permettent pas de formuler une recommandation pour ou contre l'usage de la mesure clinique de prévention; cependant, d'autres facteurs peuvent influencer sur la prise de décision.
II-3: Résultats découlant de comparaisons entre différents moments ou différents lieux, ou selon qu'on a ou non recours à une intervention. Des résultats de première importance obtenus dans le cadre d'études non comparatives (par exemple, les résultats du traitement à la pénicilline, dans les années 1940) pourraient en outre figurer dans cette catégorie.	D. On dispose de données acceptables pour déconseiller la mesure clinique de prévention. E. On dispose de données suffisantes pour déconseiller la mesure clinique de prévention.
III: Opinions exprimées par des sommités dans le domaine, fondées sur l'expérience clinique, études descriptives ou rapports de comités d'experts.	L. Les données sont insuffisantes (d'un point de vue quantitatif ou qualitatif) et ne permettent pas de formuler une recommandation; cependant, d'autres facteurs peuvent influencer sur la prise de décision.

* La qualité des résultats signalés dans les présentes directives cliniques a été établie conformément aux critères d'évaluation des résultats présentés dans le Rapport du Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs.

† Les recommandations que comprennent les présentes directives cliniques ont été classées conformément à la méthode de classification décrite dans le Rapport du Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventif.

Woolf SH, Battista RN, Angerson GM, Logan AG, Eel W. Canadian Task Force on Preventive Health Care. New grades for recommendations from the Canadian Task Force on Preventive Health Care. CMAJ 2003;169:207-8.

« prenatal screening », « genetic health risk », « genetic health surveillance », « prenatal diagnosis », « twin gestation »). Les résultats ont été restreints aux analyses systématiques, aux essais comparatifs randomisés / essais cliniques comparatifs et aux études observationnelles pertinentes. Les recherches ont été mises à jour de façon régulière et intégrées à la directive clinique jusqu'en août 2010. La littérature grise (non publiée) a été identifiée par l'intermédiaire de recherches menées dans les sites Web d'organismes s'intéressant à l'évaluation des technologies dans le domaine de la santé et d'organismes connexes, dans des collections de directives cliniques, dans des registres d'essais cliniques et auprès de sociétés de spécialité médicale nationales et internationales. Les directives cliniques précédemment publiées par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada au sujet du dépistage prénatal ont également été analysées dans le cadre de l'élaboration de la présente directive clinique.

Valeurs : La qualité des résultats a été évaluée au moyen des critères décrits dans le rapport du Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs (Tableau 1).

Avantages, désavantages et coûts : La formulation d'une directive clinique traitant particulièrement du dépistage et du diagnostic prénatals dans les cas de grossesse gémeillaire s'avère requise. La présente directive clinique devrait aider les fournisseurs de soins de santé à aborder cet aspect des soins prénatals à offrir aux femmes connaissant une grossesse gémeillaire.

Déclarations sommaires

1. L'utilisation concomitante de la clarté nucale fœtale et de l'âge maternel constitue un test de dépistage acceptable des aneuploïdies au cours du premier trimestre, dans les cas de grossesse gémeillaire. (II-2)

2. L'utilisation concomitante des marqueurs sériques et de la clarté nucale dans le cadre du dépistage mené au cours du premier trimestre pourrait être envisagée pour ce qui est des grossesses gémeillaires. Elle offre une certaine amélioration en matière de rendement, par comparaison avec l'utilisation de la clarté nucale et de l'âge maternel, en occasionnant une baisse du taux de faux positif. (II-3)
3. Le dépistage intégré (clarté nucale, conjointement avec le dépistage sérique mené au cours du premier et du deuxième trimestres) constitue une option pour ce qui est des grossesses gémeillaires. La tenue d'autres études prospectives s'avère requise dans ce domaine, puisque ce type de dépistage n'a pas été validé dans le cadre d'études prospectives portant sur des grossesses gémeillaires. (III)
4. L'offre d'un counseling non directif s'avère essentielle lorsque l'on envisage le recours au dépistage effractif. (III)
5. Lorsque l'on procède au prélèvement des villosités choriales dans le cadre de grossesses multiples non monochorioniques, le recours à une approche combinée transabdominale et transcervicale ou à une approche seulement transabdominale semble fournir les meilleurs résultats pour ce qui est de la minimisation de la probabilité d'erreurs de prélèvement. (II-2)

Recommandations

1. Toutes les Canadiennes enceintes, sans égard à l'âge, devraient se voir offrir, par l'intermédiaire d'un processus de counseling éclairé, l'option de subir un test de dépistage prénatal visant les aneuploïdies fœtales significatives sur le plan clinique les plus courantes, en plus d'une échographie au deuxième trimestre à des fins de datation, d'évaluation de l'anatomie fœtale et de dépistage des grossesses multiples. (I-A)

2. Les services de counseling doivent être de nature non directive et doivent respecter le choix de la patiente d'accepter ou de refuser toute option ou tout dépistage offert, et ce, à n'importe quel moment au cours du processus. (III-A)
 3. Lorsqu'il s'avère possible de procéder à un dépistage prénatal non effractif de l'aneuploïdie, l'âge maternel seul ne devrait pas constituer une indication pour la mise en œuvre d'un diagnostic prénatal effractif dans le cadre d'une grossesse gémellaire. (II-2A)
Lorsque la mise en œuvre d'un dépistage prénatal non effractif ne s'avère pas possible, un diagnostic prénatal effractif devrait être offert aux femmes de 35 ans ou plus qui connaissent une grossesse gémellaire. (II-2B)
 4. La chorionicité exerce un effet important sur le processus de dépistage prénatal et devrait être déterminée par échographie au cours du premier trimestre de toute grossesse gémellaire. (II-2A)
 5. Lorsque le dépistage est effectué au moyen de la clarté nucale et de l'âge maternel, et en présence de jumeaux monochorioniques, un risque propre à la grossesse devrait être calculé. En présence de jumeaux dichorioniques, un risque propre au fœtus devrait être calculé. (II-3C)
 6. Pour ce qui est des grossesses gémellaires monochorioniques, les deux poches amniotiques devraient faire l'objet d'un prélèvement pendant l'amniocentèse, sauf lorsque la monochorionicité a été confirmée avant 14 semaines et que les fœtus semblent présenter une concordance en matière de croissance et d'anatomie. (II-2B)
 7. Avant que le médecin ne procède à un dépistage effractif ou lorsque des jumeaux présentent une discordance en ce qui concerne une anomalie, la réduction sélective devrait faire l'objet de discussions et être offerte aux patientes qui en font la demande après avoir reçu des services de counseling adéquats. (III-B)
 8. La mise en œuvre d'une surveillance visant la coagulation intravasculaire disséminée ne s'avère pas indiquée en ce qui concerne les grossesses gémellaires dichorioniques qui subissent une réduction sélective. (II-2B)
-

J Obstet Gynaecol Can, vol. 33, n° 7, 2011, p. 768–770