

## Mise à jour sur le dépistage prénatal durant la pandémie de COVID-19

Auteurs: François Audibert, Annie Ouellet, Nan Okun, R. Douglas Wilson

La SOGC tient à remercier le comité de génétique de la SOGC pour sa contribution à la déclaration.

Le 7 mai 2020 (Date de reaffirmation : le août 20 2021)

### Introduction

La pandémie de COVID-19 a déjà d'importantes répercussions sur les femmes enceintes et les professionnels qui prennent part aux soins de grossesse<sup>1-5</sup>.

Dans la présente mise à jour, nous abordons brièvement les possibilités d'adaptation des stratégies de dépistage prénatal au Canada dans la situation actuelle sans précédent afin de limiter l'exposition des patientes et des fournisseurs de soins de santé et le nombre de tests de dépistage et de visites tout en maintenant un excellent taux de dépistage de l'aneuploïdie fœtale et des autres anomalies.

Le présent document ne vise pas à remplacer ni à mettre à jour les directives en vigueur<sup>6</sup>. Il doit être interprété comme une déclaration sur les possibilités d'adaptation des politiques de dépistage prénatal au Canada dans le contexte particulier de la pandémie de COVID-19.

### Échographie du premier trimestre

L'échographie du premier trimestre est la pierre angulaire du dépistage précoce d'un grand nombre d'anomalies fœtales, dont l'aneuploïdie. Lorsque l'expertise adéquate est disponible, l'échographie du premier trimestre (entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée [SA]) offre, en plus de la valeur de la clarté

nucale dans le dépistage de l'aneuploïdie, bien d'autres avantages, notamment la datation précise de la grossesse, la détection de la chorionicité d'une grossesse gémellaire et la détection précoce des anomalies structurelles majeures (anencéphalie, anomalie réductionnelle de membre, hernie ombilicale, mégavessie, hygroma kystique, etc.)<sup>7,8</sup>. La directive clinique de la SOGC recommande de mettre tous les efforts nécessaires pour fournir une échographie du premier trimestre de haute qualité à toutes les femmes enceintes au Canada<sup>6</sup>.

Dans le contexte de la pandémie de COVID-19, lorsqu'il s'agit de pratiquer une échographie prénatale, il faut faire très attention de limiter les risques pour les patientes et les fournisseurs de soins de santé, comme l'indique une récente déclaration de consensus de l'ISUOG (International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology)<sup>9</sup>. Nous suggérons de maintenir, voire d'élargir, la prestation de l'échographie du premier trimestre en contexte de pandémie pourvu que des mesures préventives adéquates et des politiques sur le dépistage de l'infection soient en place. Même si certains fournisseurs remettent en question les bienfaits de maintenir les mêmes normes d'échographie pour limiter l'exposition, nous sommes persuadés que le ratio risque-bénéfice reste en faveur de la prestation universelle de l'échographie complète du premier trimestre, idéalement entre 11 et 14 SA. Pour réussir à fournir des services de dépistage échographique de haute valeur clinique, il y a lieu d'éviter l'échographie de datation précoce dans les régions où l'échographie du premier trimestre (entre 11 et 14 SA) est disponible en l'absence de toute indication clinique, telle que les saignements ou des antécédents de grossesse ectopique<sup>10</sup>. Seuls les cas soupçonnés ou confirmés de COVID-19 peuvent justifier la remise en question de l'échographie du premier trimestre dans le contexte actuel. Pour ces

cas, nous appuyons la recommandation de l'ISUOG indiquant de reporter le test de dépistage combiné de 2 semaines si l'on est toujours dans la fenêtre d'âge gestationnel ou encore d'offrir le DPNI avec dépistage sérique et échographie détaillée de 3 à 4 semaines après la fin de la période d'isolement<sup>9</sup>.

### **Dépistage prénatal non invasif de l'aneuploïdie : dépistage sérique maternel ou dépistage par ADN libre circulant**

Le dépistage sérique maternel demeure la stratégie de première intention pour le dépistage prénatal de l'aneuploïdie dans la plupart des provinces canadiennes. Il est possible d'utiliser le sérum ou plasma maternel pour : (1) le dépistage prénatal combiné du premier trimestre (échographie de la clarté nucale [CN] avec dosage de la bêta-hCG et de la PAPP-A, avec la possibilité d'ajouter le dosage de l'AFP et du P1GF (dépistage prénatal étendu)<sup>11</sup>; (2) le test quadruple (QUAD) au deuxième trimestre seulement; ou (3) le dépistage prénatal intégré qui comprend le dépistage du premier trimestre et le test quadruple (dépistage en deux étapes).

Le dépistage intégré peut être offert avec l'échographie pour la CN (dépistage intégré complet) ou sans (dépistage intégré sérique). L'échographie pour la CN n'est pas obligatoire, mais elle améliore grandement la performance du dépistage sérique en plus de présenter d'autres avantages au-delà du dépistage des aneuploïdies courantes<sup>12</sup>. Le dépistage intégré complet est avantageux par rapport au dépistage du premier trimestre en ce sens qu'il réduit le taux de dépistages positifs, passant de 4-5 % à 1-2 %, mais il a le désavantage de repousser l'obtention des résultats et de nécessiter des visites supplémentaires.

De plus, lorsque le DPNI (voir ci-après) est offert comme dépistage de deuxième intention à la suite d'un résultat positif au dépistage du premier trimestre, le taux de faux positifs de ce processus de dépistage « contingent » se révèle très bas.

Le dépistage de l'aneuploïdie par dépistage par ADN libre circulant (dépistage prénatal non invasif [DPNI] par ADNlc) a un taux de détection élevé et un faible taux de faux positifs pour les aneuploïdies courantes. Au cours des cinq dernières années, le DPNI est devenu un acteur majeur dans le domaine du dépistage prénatal. Il est possible de l'offrir comme dépistage de deuxième intention à la suite d'un résultat positif au dépistage prénatal habituel ou comme dépistage de première intention pour les grossesses qui répondent à certains critères ou les personnes prêtes à payer pour l'obtenir. Durant la pandémie actuelle, toutes les patientes doivent être informées de la possibilité de subir un dépistage par ADN libre circulant pour les aneuploïdies courantes comme autre stratégie de dépistage, laquelle présente une valeur prédictive positive accrue. Les principaux obstacles au DPNI sont le coût du test, l'offre couverte par le système de santé public et les lacunes techniques importantes, telles qu'une fraction d'ADN fœtal insuffisante, le mosaïcisme maternel ou placentaire, la lyse d'un jumeau ou la tumeur maligne maternelle, lesquelles donnent des résultats complexes ou absents chez 2 à 3% des patientes s'étant soumises au dépistage. Il est important d'insister sur le fait que le recours au DPNI à l'extérieur du cadre de dépistage génomique des aneuploïdies courantes (trisomies 21, 18 et 13) n'est pas actuellement recommandé. Il est aussi important de souligner que le DPNI ne détecte que les aneuploïdies courantes, lesquelles ne représentent qu'une fraction des anomalies fœtales pertinentes sur le plan clinique qui sont autrement détectables par échographie et par test génétique invasif.

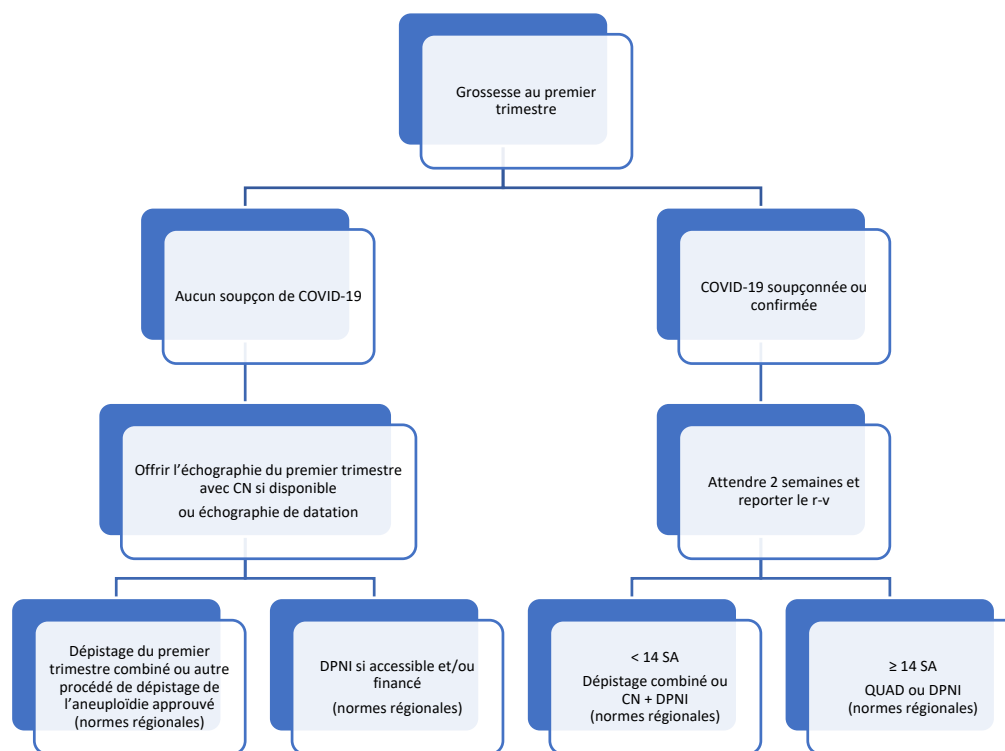
## Conclusion

Dans le contexte pandémique actuel, il n'est pas idéal d'adopter des stratégies de dépistage nécessitant de multiples étapes ou visites. Chaque programme régional de dépistage prénatal doit limiter les contacts entre patientes et fournisseurs de soins. Ainsi, nous recommandons que le recours au dépistage du premier trimestre, ou le DPNI s'il est accessible et financé par le public, soit la stratégie de dépistage de première intention pour toutes les femmes enceintes ayant accès à l'échographie pour la CN. Il y a lieu d'effectuer ces tests de dépistage après l'échographie réalisée à 11-14 SA, afin de réduire les analyses sanguines inutiles (grossesse non viable ou anomalie macroscopique nécessitant des tests de diagnostic au lieu de tests de dépistage). Le QUAD peut être offert aux femmes à plus de 14 SA (en raison d'un rendez-vous tardif ou de l'isolement) ou qui vivent dans une région sans accès au dépistage du premier trimestre ni DPNI financé par le public.

À titre d'exemple, l'Ontario a fourni des mesures temporaires pour le dépistage prénatal pendant la pandémie de la COVID-19 (en anglais seulement) : <https://www.bornontario.ca/en/psa/about-prenatal-screening/prenatal-screening-and-covid-19.aspx>

La figure 1 résume les options proposées.

Figure 1. Stratégie proposée de dépistage prénatal durant la pandémie de COVID-19



CN : clarté nucale; DPNI : dépistage prénatal non invasif; QUAD : dépistage sérique quadruple au deuxième trimestre.

## Références

1. Buekens P, Alger J, Breart G, Cafferata ML, Harville E, Tomasso G. A call for action for COVID-19 surveillance and research during pregnancy. *Lancet Glob Health* 2020.
2. Elshafeey F, Magdi R, Hindi N, et coll. A systematic scoping review of COVID-19 during pregnancy and childbirth. *Int J Gynaecol Obstet* 2020.
3. Dashraath P, Wong JLJ, Lim MXK, et coll. Coronavirus disease 2019 (COVID-19) pandemic and pregnancy. *Am J Obstet Gynecol* 2020.
4. Rasmussen SA, Jamieson DJ. Coronavirus Disease 2019 (COVID-19) and Pregnancy: Responding to a Rapidly Evolving Situation. *Obstet Gynecol* 2020;135:999-1002.
5. Rasmussen SA, Smulian JC, Lednicky JA, Wen TS, Jamieson DJ. Coronavirus Disease 2019 (COVID-19) and pregnancy: what obstetricians need to know. *Am J Obstet Gynecol* 2020.
6. Audibert F, De Bie I, Johnson JA, et coll. N° 348 – Directive clinique de la SOGC et du CCGM : mise à jour sur le dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale, des anomalies fœtales et des issues défavorables de la grossesse. *J Obstet Gynaecol Can* 2017;39:818-32.
7. Karim JN, Roberts NW, Salomon LJ, Papageorgiou AT. Systematic review of first-trimester ultrasound screening for detection of fetal structural anomalies and factors that affect screening performance. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017;50:429-41.
8. Nevo O, Brown R, Glanc P, Lim K. N° 352 – Mise à jour technique : Le rôle de l'examen échographique précoce et exhaustif de l'anatomie fœtale. *J Obstet Gynaecol Can* 2017;39:1212-20.
9. Abu-Rustum RS, Akolekar R, Sotiriadis A, et coll. ISUOG Consensus Statement on organization of routine and specialist obstetric ultrasound services in the context of COVID-19. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2020.
10. Bourne T, Kyriacou C, Coomarasamy A, et coll. ISUOG Consensus Statement on rationalization of early-pregnancy care and provision of ultrasonography in context of SARS-CoV-2. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2020.
11. Huang T, Meschino WS, Teitelbaum M, Dougan S, Okun N. Enhanced First Trimester Screening for Trisomy 21 with Contingent Cell-Free Fetal DNA: A Comparative Performance and Cost Analysis. *J Obstet Gynaecol Can* 2017;39:742-9.
12. Bujold E, Okun N, Johnson JA, Audibert F. Au-delà de l'aneuploïdie : pour une approche canadienne moderne en matière de dépistage prénatal. *J Obstet Gynaecol Can* 2018;40:276-8.