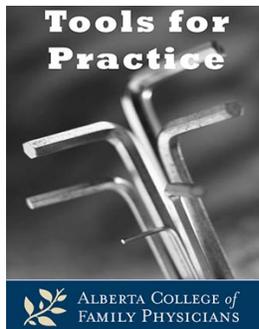


Tools for Practice est fièrement soutenu par l'Alberta College of Family Physicians (ACFP). L'ACFP est un organisme professionnel bénévole qui représente en Alberta plus de 4 400 médecins de famille, résidents en médecine familiale et étudiants en médecine. Établi il y a plus de soixante ans, l'ACFP s'efforce d'atteindre l'excellence en médecine familiale grâce à des activités de sensibilisation, à la formation médicale continue et à la recherche en soins primaires. www.acfp.ca

4 juillet 2016



Test « pas vraiment gratuit » de l'ADN fœtal libre : cela vaut-il le coût?

Question clinique : Le test de l'ADN libre (ADNL) peut-il être recommandé aux femmes pour dépister les trisomies?

Conclusion : Les meilleures données probantes suggèrent que le test de l'ADNL pendant la 10^e à la 14^e semaine est plus sensible (100 %) et précis (99,9 %) que le test de dépistage actuel de la trisomie 21 et que sa précision se rapproche de celle de l'amniocentèse. La mise en œuvre du test de l'ADNL peut toutefois être limitée par le coût et par la couverture provinciale.

Données probantes

- Une étude prospective réalisée sur plusieurs continents auprès de 18 955 femmes présentant une grossesse monofœtale a comparé le test standard au premier trimestre (protéine plasmatique placentaire de type A, hormone gonadotrophine chorionique humaine [β -hCG] et clarté nucale) au test de l'ADN fœtal dans le sang maternel (ADNL) pour dépister les trisomies 21, 18 et 13¹.
 - Conception :
 - Les patients et les médecins étaient au courant des résultats du test standard (non pas le test de l'ADNL). Les décisions ont été prises conformément à la norme de pratique clinique.
 - Le test de l'ADNL a été effectué entre la 10^e et la 14^e semaine, analysé par le personnel ne connaissant pas les résultats des autres tests et signalé après l'accouchement.
 - Les évaluateurs des résultats (non au courant des résultats du test) ont vérifié les dossiers d'examen du nouveau-né et du test génétique.
 - Trisomie 21 (syndrome de Down) :
 - Le test de l'ADNL a permis de dépister les 38 cas, tandis que le test standard a permis d'en dépister 30 sur 38 (79 %).

- Faux positif : 5 % pour le test standard et moins de 0,1 % pour le test de l'ADNL.
 - Test de l'ADNL : sensibilité de 100 %, spécificité de 99,9 %, rapport de vraisemblance positif (RV+)=1 756, rapport de vraisemblance négatif (RV-)=0.
 - Test standard : sensibilité de 78,9 %, spécificité de 94,6 %, RV+=15, RV-=0,22.
- Trisomies 18 et 13 :
 - Douze cas ont été dépistés avec exactitude au moyen du test de l'ADNL (RV+ supérieur à 5 000, RV- inférieur à 0,1).
- L'ADNL était inutilisable dans 3 % des cas et présentait un taux plus élevé d'aneuploïdie (2,7 % contre 0,4 %).
- Limites : L'étude a reçu l'appui du fabricant du test de l'ADNL.
- Une méta-analyse antérieure de 37 études (n=22 659) a abouti à des résultats semblables².

Contexte

- Le risque du syndrome de Down augmente avec l'âge de la mère^{3, 4}.
- Risque de fausse couche à la suite d'une amniocentèse : Environ 0,5 %^{3, 5} et de 1 % à 2 % avec le prélèvement de villosités choriales³.
- La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) recommande ce qui suit :
 - Discuter du dépistage des trisomies avec toutes les femmes enceintes, sans égard à leur âge⁶.
 - Le test de l'ADNL (au lieu de l'amniocentèse) peut être offert aux femmes présentant un « risque accru », tout en contredisant quelque peu ce conseil en affirmant que la décision de mettre fin à la grossesse ne doit pas être fondée uniquement sur un test positif de dépistage prénatal non invasif⁷.
- Certaines provinces offrent le test de l'ADNL aux femmes admissibles à l'amniocentèse³.
- La couverture du test de l'ADNL semble varier à l'échelle du Canada, la charge du patient s'élevant à environ 500 \$.
 - Comparativement au test standard au premier trimestre, le test de l'ADNL est probablement efficace sur le plan des coûts⁸.

Auteurs

Darryl Huang, M.D., Karen Lundgard, M.D., CCMF, et Michael R. Kolber, B. Sc., M.D., CCMF, M. Sc.

Divulgestion

Les auteurs n'ont aucun conflit d'intérêts à divulguer.

Références

1. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, *et al.*, N Engl J Med, 2015, 372 : 1589-1597.
2. Gil MM, Quezada MS, Revello R, *et al.*, Ultrasound Obstet Gynecol, 2015, 45 : 249-266.
3. Perinatal Services BC, Perinatal Services BC Obstetrical Guideline 17, 2014 (consulté le 26 mars 2016). Sur Internet :

<http://www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Guidelines-Standards/Maternal/PrenatalScreeningGuideline.pdf>.

4. Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM, JAMA, 1983, 249 : 2034-2038.
5. Caughey AB, Hopkins LM, Norton ME, Obstet Gynecol, 2006, 108 : 612-616.
6. Chitayat D, Langlois S, Wilson D, *et al.*, pour la SOGC, J Obstet Gynaecol Can, 2011, 33(7) : 736-750.
7. Langlois S, Brock J, SOGC Committee Opinion, J Obstet Gynaecol Can, 2013, 35(2) : 177-181.
8. Fairbrother G, Burigo J, Sharon T, *et al.*, J Matern Fetal Neonatal Med, 2016, 29(7) : 1160-1164.

Tools for Practice est un article bimensuel qui résume des données médicales probantes portant surtout sur des questions d'actualité et l'information destinée à modifier la pratique. L'article est coordonné par G. Michael Allan, M.D., CCMF, et le contenu est rédigé par des médecins de famille praticiens auxquels se joint à l'occasion un professionnel de la santé d'une autre spécialité médicale ou d'une autre discipline de la santé. Chaque article est évalué par les pairs, faisant en sorte qu'il maintienne des normes élevées de qualité, d'exactitude et d'intégrité scientifique.

L'ACFP appuie la publication et la diffusion des articles de la bibliothèque Tools for Practice depuis 2009. Si vous n'êtes pas membre de l'ACFP et que vous souhaitez recevoir les articles par courriel, veuillez vous abonner à la liste de distribution, à l'adresse <http://bit.ly/signupfortfp>. Les articles archivés sont disponibles sans frais supplémentaires sur le [site Web de l'ACFP](#).

Vous pouvez maintenant accumuler des crédits sur le site Tools for Practice! En août 2014, l'ACFP a lancé [GoMainpro, un outil d'agrément en ligne](#) destiné à faciliter l'agrément MAINPRO® de la bibliothèque Tools for Practice de l'ACFP, qui a été agréée par le Collège des médecins de famille du Canada pour les crédits Mainpro-M1. La combinaison du programme d'entrée directe du Collège des médecins de famille du Canada et des caractéristiques de suivi et d'établissement de rapports de GoMainpro fournit un moyen facile et commode d'accumuler les crédits Mainpro-M1.

Les opinions exprimées dans la présente communication sont celles des auteurs et ne reflètent pas nécessairement le point de vue et la politique de l'Alberta College of Family Physicians.