

**Bilan des activités
dans les trois Centres Pluridisciplinaires
de Diagnostic Prénatal (CPDPN)
des Pays de la Loire
en 2020**

*F. BIQUARD, CPDPN CHU Angers,
MT. CHEVE, CPDPN CH Le Mans,
N. WINER, CPDPN CHU Nantes,*

M. HERAULT, Coordonnateur médical, RSN

Rédaction : N. BANASZKIEWICZ, Sage-Femme coordinatrice CPDPN Pays de la Loire, RSN

Avec la collaboration de G. LEDUC, Chargé d'études statistiques, RSN

Version du 16/05/2023

Sommaire

I- Le réseau « DAN-Pays de la Loire »	3
I-1-Accès aux CPDPN de la région	3
I-2-Définition et répartition des parcours de soin au sein des CPDPN de la région.....	4
II-Synthèse de l'activité régionale	5
II-1-Définitions et méthodologie	5
II-2-Description de l'activité régionale	6
II-3-Evolution de l'âge des mères sur les 3 CPDPN.....	8
II-4-Indications de recours à un CPDPN.....	8
II-5-Prélèvements au sein des centres de diagnostic anténatal.....	10
II-6-Diagnostics posés pour l'ensemble des dossiers	11
II-7-Issues des grossesses	12
II-8-Descriptions des IMG	14
III- Journée régionale des CPDPN	19
Annexes	21
Sigles et acronymes	21
Définitions	21
Membres des CPDPN.....	23
Fiche déclarative nouveau-né porteur de Trisomie 21 né dans les maternités du réseau.....	26

I- Le réseau « DAN-Pays de la Loire »

Le réseau « DAN-Pays de la Loire » est constitué de trois CPDDPN (CHU Nantes, CHU Angers, CH du Mans) et de médecins, hors établissement, intervenant dans le diagnostic prénatal (gynécologues-obstétriciens, échographistes, radiologues et généticiens) et dans le suivi post-natal de pathologies pédiatriques (cardiopédiatre, néphropédiatre, orthopédiste, chirurgiens viscéraux, neuropédiatres, etc.). La liste des membres de chaque CPDPN est annexée à ce rapport.

Le CPDPN aide les équipes médicales, la femme et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie fœtale est détectée ou suspectée et lorsque le risque de transmission d'une maladie génétique amène un diagnostic prénatal ou préimplantatoire (arrêté du 1^{er} juin 2015).

Les champs et les objectifs de ce réseau sont de renforcer le travail en commun des trois centres :

- Favoriser les domaines de complémentarité : avis d'expert notamment en matière d'échographie diagnostic, d'avis spécialisé auprès de spécialistes d'organe, de fœtopathologie dans le respect des parcours de soins régionaux ;
- Recommandations en matière de prise en charge des IMG : modalités, lutte contre la douleur, prise en charge psychologique, etc.

Ce travail collaboratif favorise un accès équitable au diagnostic anténatal au sein de la région et améliore la prise en charge pluridisciplinaire des pathologies fœtales grâce :

- Au recueil des données et à l'harmonisation des dossiers ;
- A l'évaluation et à l'harmonisation des pratiques ;
- A la formation et aux échanges au cours d'une journée scientifique annuelle.

1. Accès aux CPDPN de la région.

Il existe plusieurs circuits pour présenter un dossier au CPDPN.

La saisine peut se faire directement par la femme (ou le couple), par un médecin (notamment par le médecin traitant ou par un médecin participant à l'activité du CPDPN) ou par une sage-femme (échographiste par exemple).

Les dossiers sont présentés en réunion de concertation pluridisciplinaires, pluriprofessionnelles : Gynécologues-Obstétriciens, Echographistes, Radiologues, Généticiens, Sages-Femmes, Foetopathologistes, Médecins spécialistes d'organes, etc.

Les réunions de concertation pluridisciplinaires du CPDPN ont lieu une fois par semaine :

- **Angers** : lundi de 18 h à 20 h.
Sites en visioconférence : CH Château-Gontier, CH Cholet, CH Mayenne, CL Anjou.
Hors visioconférence CH Saumur, CH Laval.
- **Le Mans** : mardi soir de 17 h à 18 h 30.
CH Le Mans, et Pôle Santé Sarthe et Loire.
Pour la Clinique du Tertre Rouge, les praticiens présentent eux-mêmes leurs dossiers à la réunion de concertation pluridisciplinaire.

➤ **Nantes** : mardi de 18 h à 19 h 30.

Les praticiens du CH de Cholet présentent également des dossiers au CPDPN de Nantes en plus de ceux présentés au CPDPN d'Angers mais en présentiel. Le CPDPN de Nantes est également sollicité pour des demandes hors région (Vannes, La Rochelle).

Sites participants en visioconférence : CH Ancenis, CH Châteaubriant, CH St Nazaire, CL Jules Verne, CH La Roche-sur-Yon, CH Challans, CH Les Sables d'Olonne et la Polyclinique de l'Atlantique.

Après discussion et analyse du dossier présenté, un avis est émis sur la conduite à tenir et les modalités de prise en charge de la patiente. Il est transmis par écrit au médecin demandeur et, si elle le souhaite, directement à la patiente.

Le médecin demandeur informe la patiente dans le cadre d'une consultation personnalisée mais il peut également solliciter le CPDPN pour que celui-ci prenne en charge la transmission de l'information à la femme (ou au couple).

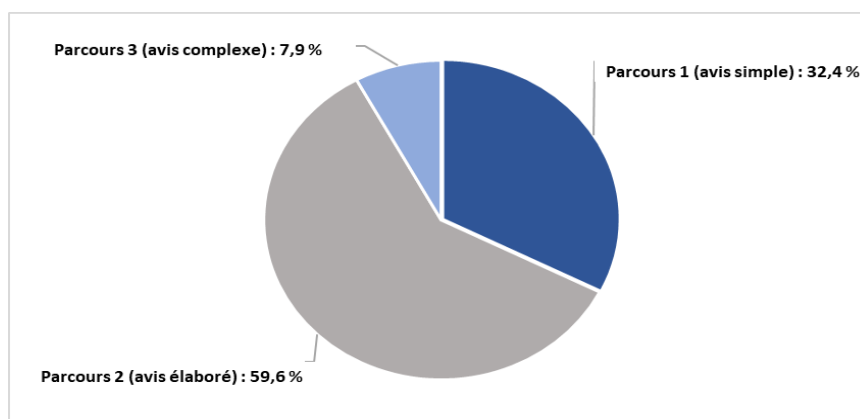
Ainsi, le CPDPN a un rôle déterminant dans l'organisation et la coordination des différents acteurs de la prise en charge de la femme et du couple ainsi que dans la construction du parcours de soins.

2. Définition et répartition des parcours de soins au sein des CPDPN de la région.

Trois niveaux de parcours de soins au sein du DAN ont été organisés dans la région des Pays de la Loire :

- **Parcours 1 :**
Dépistage basé sur le dépistage biologique des trisomies et les 3 échographies recommandées. Il s'adresse à toutes les femmes enceintes (avis rapide).
- **Parcours 2 :**
Patiente orientée vers une échographie de diagnostic destinée à confirmer, préciser ou exclure une pathologie visualisée lors d'une échographie de dépistage et/ou vers l'expertise d'un spécialiste lorsque le contexte de la grossesse expose le fœtus à un risque accru d'anomalie ou en cas de pathologie fœtale avérée (avis élaboré).
- **Parcours 3 :**
Expertise complexe et multiple pluriprofessionnelle ou pathologie nécessitant une prise en charge au sein d'un plateau technique adapté (avis complexe).

Figure 1 : Parcours de soins au sein des CPDPN en 2020 (n=1880)



II- Synthèse de l'activité régionale

1. Définitions et méthodologie.

L'analyse de l'activité des 3 CPDPN de la région est réalisée sur l'année N+ 2, c'est-à-dire en 2022 pour l'activité 2020, en raison du délai nécessaire à la récupération des issues de grossesse, à l'uniformisation et l'analyse de la base de données.

Dans notre rapport, un dossier DPN correspond à plusieurs situations :

- Demandes d'avis sur des dossiers présentés aux réunions de concertation pluridisciplinaires du CPDPN ;
- Prélèvements et/ou gestes réalisés dans le cadre du diagnostic prénatal, sans présentation ni avis aux réunions du CPDPN ;
- Dossiers de patientes ayant bénéficiés à la fois d'un avis au CPDPN et d'un geste et/ou d'un prélèvement au diagnostic anténatal.

Ce rapport présente donc à la fois l'activité des CPDPN et celle des services de diagnostic anténatal des CHU d'Angers, du CH du Mans et du CHU de Nantes.

Les données d'activité sont transcrites, par chaque CPDPN, sur le logiciel Epidata pour les CHU d'Angers et de Nantes et sur le logiciel Filemaker pour le CH du Mans.

L'analyse des données, sous le logiciel Epidata Analysis, porte sur une analyse descriptive brute :

- Des variables qualitatives par des pourcentages ;
- Des variables quantitatives par des distributions de fréquence, des moyennes et écart-type (médiane) et leurs étendues.

Pour les analyses comparatives la méthode du χ^2 ou le test exact de Fischer en cas de petits effectifs ont été utilisés. Ne seront noté dans ce rapport que les analyses significatives.

Dans notre analyse, du fait que le CH de Cholet sollicite, à la fois, le CPDPN de Nantes et celui d'Angers, la répartition des bassins de naissances pour chaque CPDPN a été définie de la façon suivante :

- **Angers** : Naissances des départements 49 et 53 + ½ naissances attribuées au territoire de Cholet ;
- **Le Mans** : Naissances du département 72 ;
- **Nantes** : Naissances des départements 44 et 85 + ½ naissances attribuées au territoire de Cholet.

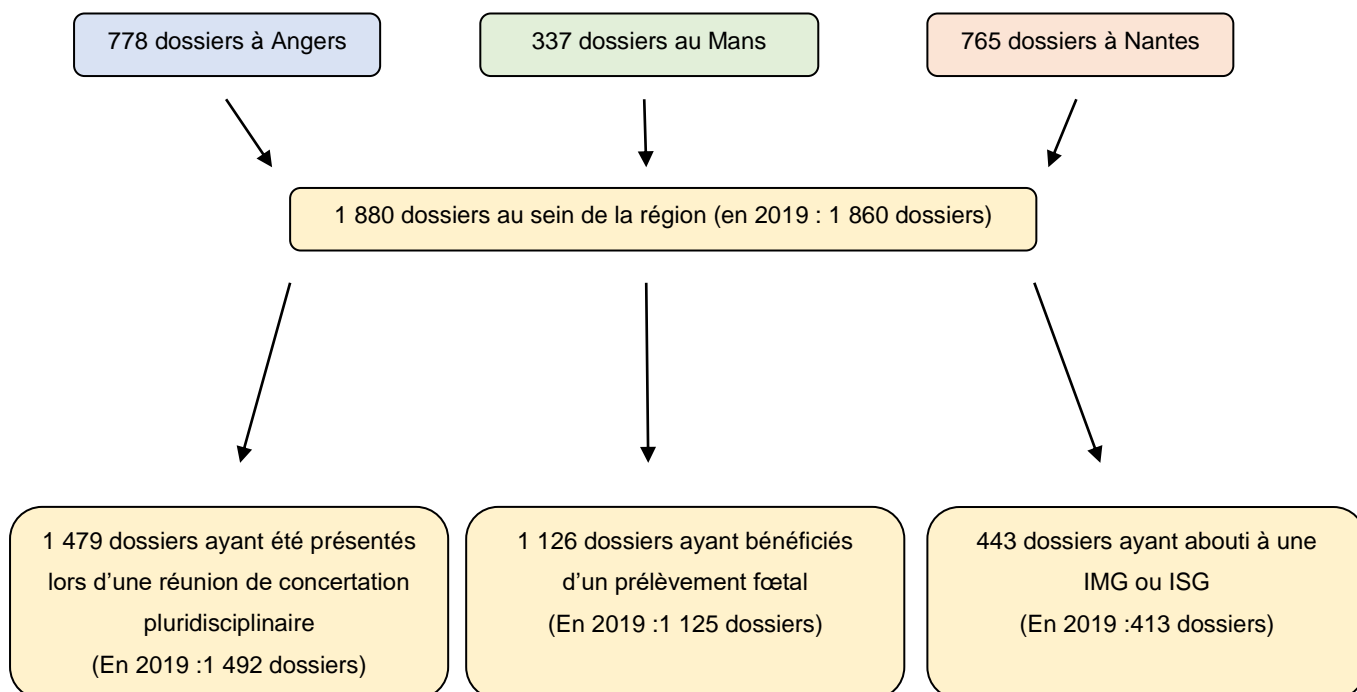
Tableau I : Répartition des naissances par CPDPN

Territoires CPDPN	Naissances en 2020*	Naissances 2019*
Nantes	22 898	22 734
Angers	10 574	10 948
Le Mans	5 554	5 668
Total	39 026	39 350

* Source : Déclaration par les maternités des Pays de la Loire

2. Description de l'activité régionale.

Figure 2 : Flow chart des dossiers DPN en 2020 pour les 3 CPDPN



Les trois CPDPN ont essentiellement examinés des dossiers de femmes domiciliées en Pays de Loire (95,7 %).

Selon le rapport des CPDPN 2020 de l'ABM, 94,2 % des femmes résidentes dans la région des Pays de la Loire et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours aux CPDPN des Pays de la Loire.

Celles qui ont sollicité un CPDPN, en dehors des Pays de la Loire, sont allées, pour la plupart, en Ile de France (3,9 %), en Bretagne (0,8 %), en Nouvelle Aquitaine (0,5 %), en Centre Val de Loire (0,3 %), en Auvergne-Rhône Alpes (0,1 %) et en Normandie (0,1 %).

Dans notre région, les flux sortants sont supérieurs aux flux entrants (5,8 % versus 3,8 %) à l'inverse de ce qui est constaté dans les autres régions du territoire disposant d'un CPDPN (flux entrants de 7,7 % et les flux sortants de 6,4%).

Selon les mêmes données, la proportion de femmes vues par un CPDPN pour 100 naissances en 2020 était de 3,8 % au niveau régional et de 4,8 % au niveau national.

Si nous prenons l'ensemble des dossiers DPN, la proportion de femmes pour 100 naissances, en 2020, est de 4,8 %.

Tableau II : Répartition des activités pour chaque CPDPN – 2020

	Nombre total de dossiers DPN	Incidence des dossiers DPN	Dossiers vus en CPDPN	Incidence dossiers vus en CPDPN	IMG (Toutes indications confondues)	Incidence IMG (Toutes indications confondues)
	Effectifs	% naissances	Effectifs	% naissances	Effectifs	% naissances
Nantes	765	3,3	466	2,0	285	1,2
Angers	778	7,4	676	6,4	108	1,0
Le Mans	337	6,1	337	6,1	50	0,9
Total	1 880	4,8	1 479	3,8	442	1,1

En comparaison à 2019, on constate, pour les CPDPN de Nantes et d'Angers, une légère augmentation du nombre de dossiers DPN :

- 765 versus 742 dossiers pour le CHU de Nantes,
- 778 versus 773 dossiers pour le CHU d'Angers.

Par contre, le nombre de dossiers DPN pour le CH du Mans est en diminution avec 337 dossiers versus 345 en 2019.

Il existe une grande disparité, entre les 3 établissements, sur l'incidence des dossiers, liée à un parcours de soins très hétérogène au sein de chaque territoire.

Cela s'explique, en grande partie, par les différences d'accès, pour les femmes / couples, aux médecins spécialistes de diagnostic (échographistes référents, spécialistes d'organe comme les cardiopédiatres). En effet, en Loire Atlantique, certains de ces professionnels exercent en libéral, permettant aux patients un accès direct sans passage par un CPDPN contrairement aux autres départements où le recours à ces médecins nécessite un adressage au CPDPN.

Malgré cette disparité, nous constatons que l'incidence des IMG est répartie de façon assez homogène entre les 3 centres sur l'année 2020 tout comme elle l'était sur l'année 2019.

De plus, malgré la diminution des naissances, l'incidence des IMG reste identique à celle de 2019 (1.1 %).

Concernant les données nationales, le taux d'incidence du nombre d'attestations de particulière gravité délivrées en vue d'une IMG pour motif fœtal et maternel est de 1,02 pour 100 naissances (rapport national des CPDPN 2020 de l'ABM).

3. Evolution de l'âge des mères sur les 3 CPDPN.

Tableau III : Evolution de l'âge des mères de 2016 à 2020

Années	Effectif global	Age moyen	Age minimum	Age maximum	% des patientes de + de 35 ans
2015	2162	31,3	13	46	30,1
2016	2243	31,4	15	48	29,7
2017	2030	30,8	15	54	26,9
2018	1929	30,9	13	47	26,5
2019	1860	30,8	14	46	26,0
2020	1880	30,9	15	51	27,4

On constate, contrairement à ceux qu'il a été observé depuis 5 ans, une augmentation du pourcentage des patientes de plus de 35 ans entre 2020 et 2019. Cette proportion est plus élevée au CPDPN de Nantes (32,9 %) en comparaison à celui d'Angers (24,9 %) et du Mans (20,8 %). Cette différence de répartition est significative ($p < 10^{-4}$).

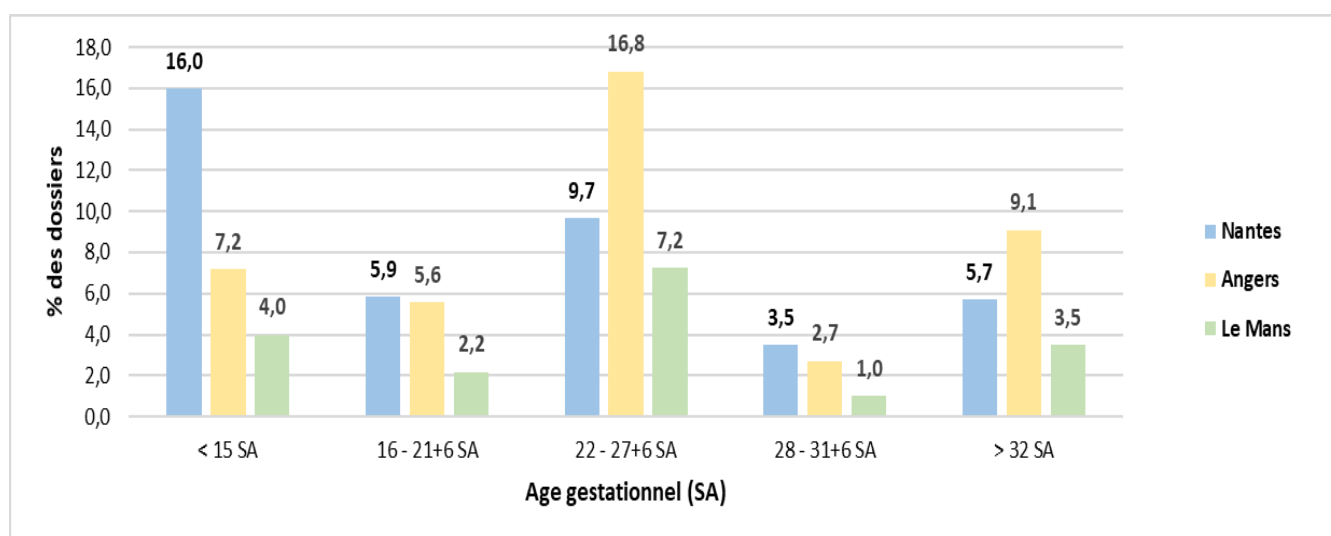
Selon les données PMSI de 2020, 20,7 % des femmes ayant accouché en région des Pays de la Loire avaient plus de 35 ans et 23,5 % en France métropolitaine.

Ainsi, nous observons que la population rencontrée au sein des CPDPN et des services de diagnostic anténatal des Pays de la Loire est plus âgée que la population nationale des parturientes et accouchées. Cela est attendu puisque l'âge maternel avancé accroît le risque d'anomalies fœtales et notamment d'anomalies chromosomiques.

4. Indications de recours à un CPDPN.

✓ Age Gestationnel (AG) au 1^{er} contact.

Figure 3 : AG au 1er contact pour les 3 CPDPN – 2020 (n=1 880)



Au sein de notre région, en 2020, la totalité des dossiers examinés l'ont été pendant la grossesse.

Il est à noter que le CPDPN de Nantes est, en plus des 765 dossiers cités, sollicité par le centre de DPI du CHU de Nantes. Ainsi, en 2020, 131 dossiers supplémentaires ont été présentés dans ce cadre et 122 DPI ont été accordés.

✓ **Signes d'appels déclenchant le recours à un CPDPN.**

Tableau IV : Signes d'appels pour les 3 CPDPN – 2020

Signes d'appels	Angers (%)	Le Mans (%)	Nantes (%)
Marqueurs 1er trimestre	3,1	3,9	8,1
Marqueurs 2ème trimestre seuls	0,6	0,3	0,7
Marqueurs 2 ^{ème} trimestre intégrés	0,0	0,0	0,0
DPNI	0,9	0,0	2,9
Signes échographiques T1	13,0	13,9	23,4
Signes échographiques T2	47,8	45,7	34,1
Signes échographiques T3	26,1	23,7	14,9
Antécédents familiaux	5,1	8,3	8,1
Antécédents personnels	1,7	1,5	3,1
Indication maternelle	0,5	0,3	2,1
Signes infectieux	1,2	2,4	2,2
Toxiques	0,0	0,0	0,0
Autres signes d'appels	0,0	0,0	0,4
Total	100,0	100,0	100

✓ **Recours à un CPDPN.**

Comme constaté en 2019, les « marqueurs sériques intégrés du 2^{ème} trimestre » ne sont plus, au sein de l'ensemble des 3 CPDPN des Pays de la Loire, un signe d'appel déclenchant un recours à un CPDPN.

Selon le rapport national des CPDPN 2020 de l'ABM, seulement 42 examens intégrés des marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre ont été réalisés en France en 2020.

Cela est le reflet de l'application rapide des recommandations nationales de l'HAS sur le dépistage de la trisomie 21, publiées en décembre 2018.

Par contre, nous constatons une grande différence sur les modalités de saisie des CPDPN entre les 3 centres.

En effet, nous constatons que très peu de femmes sont adressées au CHU d'Angers (4,6 %) et au CH du Mans (4,2 %) sur l'indication seule du dépistage biologique de la trisomie en comparaison au CHU de Nantes (11,7 %).

A contrario, pour les femmes adressées sur des signes échographiques, les CHU d'Angers et du Mans ont une proportion de femmes adressées au 2^{ème} trimestre nettement supérieure au CHU de Nantes.

Un travail sera réalisé avec la commission DAN pour analyser ces différences d'entrée dans le parcours de soins.

5. Prélèvements au sein des centres de diagnostic anténatal.

599 amniocentèses, 316 biopsies de trophoblaste et 46 ponctions de sang fœtal ont été réalisées au sein des services de diagnostic anténatal du CHU d'Angers, du CH du Mans et du CHU de Nantes.

Concernant les ponctions de sang fœtal, 33 ont été réalisées dans le cadre d'une demande de caryotype fœtal et 13 pour le dosage du taux d'hémoglobine dans le cadre de patientes ayant bénéficié d'une transfusion in-utéro.

Nous constatons que parmi les dossiers DPN, il y a recours à un geste à visée diagnostique ou pronostique dans :

- 1,0 % des cas pour 100 naissances au CHU de Nantes ;
- 3,5 % des cas pour 100 naissances au CHU d'Angers ;
- 2,0 % des cas pour 100 naissances au CH du Mans.

Au niveau régional, ce taux est de 2,5 % (2019 : 2,4 %).

Selon le rapport national des CPDPN 2020 de l'ABM, il y a recours, en France, à un prélèvement à visée diagnostique ou pronostique pour 100 naissances dans 2,04 % des cas.

Au niveau national, le nombre de caryotypes fœtaux réalisés a diminué de 64,3 % entre 2013 et 2020. Cette diminution est toutefois moins marquée au cours de ces 2 dernières années (16,3 % entre 2018 et 2020). Elle semble assez bien corrélée à la montée en charge de l'utilisation du dépistage par ADNict21.

La diminution est observée essentiellement au niveau prélèvement des liquides amniotiques, de façon moins importante sur les prélèvements par biopsies de villosités choriales mais une augmentation des prélèvements par sang fœtal est constatée au niveau national.

Ces tendances ne sont pas retrouvées au sein des 3 CPDPN puisque nous observons, entre 2018 et 2020, une diminution de 11,9 % des amniocentèses, une augmentation de 14,1 % des biopsies de trophoblastes et une diminution de 23,3 % des ponctions de sang fœtal.

Figure 4 : Répartition des gestes à visée diagnostique ou pronostique – 3 CPDPN – 2020

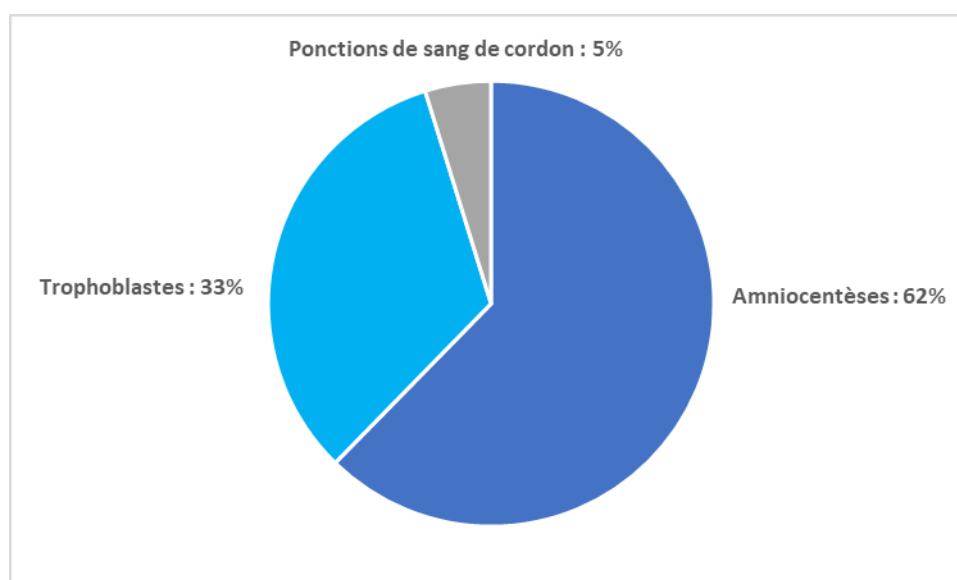
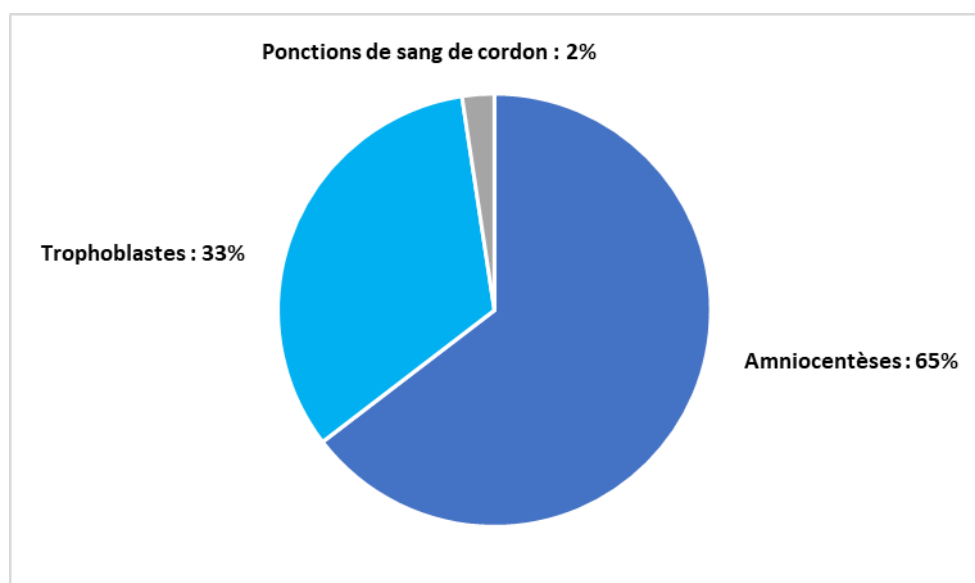


Figure 5 : Répartition des gestes à visée diagnostique ou pronostique – National – 2020



6. Diagnostics posés pour l'ensemble des dossiers.

Tableau V : Appareil concerné au terme du dossier pour les 3 centres – 2020

Appareil	N	%
Normal	532	28,3
Chromosomique	202	10,7
RCIU	177	9,4
Rein-Urologie-OGE	170	9,0
Syndrome polymalformatif	152	8,1
Cerveau	134	7,1
Cœur	96	5,1
Inconnu	54	2,9
Digestif	48	2,6
Génétique	48	2,6
Membres	47	2,5
Abdomen	32	1,7
Face (ORL)	29	1,5
Autres	29	1,5
Rachis	27	1,4
Cause maternelle	26	1,4
Infectieux	21	1,1
RPM-anamnios-Oligoamnios	16	0,9
Cou	11	0,6
Allo-immunisation	9	0,5
STT	8	0,4
Poumon	5	0,3
Cordon	3	0,2
Placenta	3	0,2
Brides amniotiques	1	0,1
Total	1880	100

La catégorie « Autres » regroupe :

- 10 dossiers du CHU de Nantes : 8 dossiers pour hydramnios isolés, 1 dossier pour macrosomie et 1 dossier pour anémie fœtale ;
- 19 dossiers du CHU d'Angers : 17 dossiers pour hydramnios isolés, 1 pour grossesse extra amniotique et 1 pour macrosomie associée à un hydramnios.

Dans 28,3 % des dossiers, il n'est retrouvé, au terme du parcours, aucune anomalie fœtale. Cela correspond à deux situations :

- L'examen du dossier a conclu à l'absence de pathologie (demande d'avis sur prise médicamenteuse, surveillance rassurante suite à une situation à la limite de la physiologie...);
- L'examen du dossier n'a pas permis de confirmer la présence d'une pathologie fœtale (investigations complémentaires en cours au moment de l'interruption spontanée de grossesse, MFIU, fausse couche spontanée...).

On constate, depuis 2013, une diminution significative de ce **diagnostic « normal »** où aucune anomalie fœtale n'est retenue aux vues de la surveillance échographiques et des examens complémentaires réalisés supposant que les demandes aux CPDPN sont plus de plus en plus ciblées.

Cela témoigne de l'application des recommandations nationales sur la saisine des CPDPN par les professionnels de santé de la région et de la bonne organisation des parcours de soins au sein du territoire de chaque CPDPN.

L'évolution des **anomalies chromosomiques** diagnostiquées par caryotype fœtal en 2020, selon le rapport national des CPDPN 2020 de l'ABM, montre que le nombre de diagnostics prénatals de trisomie 21 a augmenté (1910 en 2016, 2045 en 2020), ceci dans un contexte de diminution du nombre de naissances, d'augmentation de l'âge des mères et une diminution du nombre de prélèvement invasifs.

Les taux de trisomie 18 et trisomie 13 diagnostiquées est assez stable (autour de 900 par an).

Au sein des 3 CPDPN, le nombre de diagnostics prénatals de trisomie 21 a diminué de 2,9 % depuis 2016 (99 versus 102). Il est difficile de rapporter ces cas au nombre de naissance car la population rencontrée au sein des CPDPN dépasse celle accouchant au sein des maternités des Pays de Loire.

Le nombre de trisomie 18 diagnostiqué au sein des 3 CPDPN a augmenté de 6,5 % depuis 2016 (31 versus 33).

Le nombre de trisomie 13 diagnostiqué au sein des 3 CPDPN a diminué de 60,0 % depuis 2016 (6 versus 15).

7. Issues des grossesses.

Tableau VI : Issue des grossesses dans les 3 centres – 2020

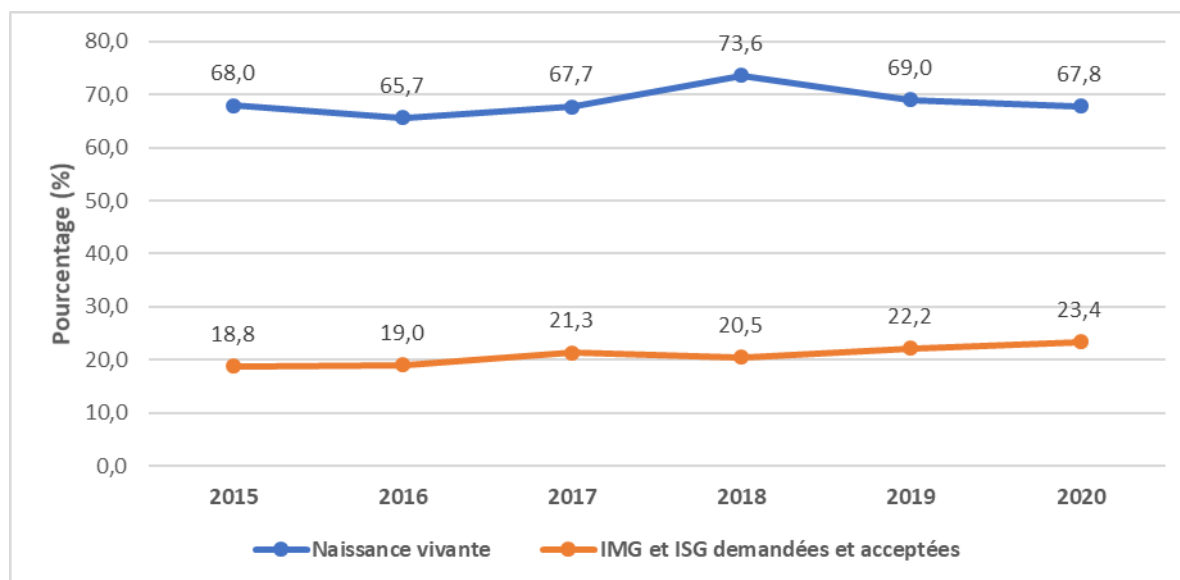
Issue	N	%
IMG pour motif fœtal demandée et acceptée CPDPN	395	21,0
IMG pour motif maternel demandée et acceptée CPDPN	26	1,4
Interruption sélective (ISG)	19	1,0
Fausse couche avant 22 SA	30	1,6
MFIU après 22 SA	10	0,5
Grossesse poursuivie	1323	70,4
Naissance vivante	1275	67,8
Grossesse avec pathologie fœtale qui aurait pu faire autoriser IMG	47	2,5
IMG demandée et refusée par le CPDPN	1	0,1
Autres issues	77	4,1
IVG	5	0,3
Issue inconnue	72	3,8
Total	1 880	100

Les **IMG et les ISG** réalisées représentent 440 dossiers DPN soit 23,4 % des dossiers.

En 2019, le nombre d'IMG et d'ISG réalisées étaient au nombre de 413 ce qui représentait 22,2 % des dossiers DPN.

On constate, par conséquent, au sein des 3 CPDPN, une augmentation du nombre d'attestations de gravité en vue d'une IMG.

Figure 6 : Evolution des naissances et des interruptions de grossesses suite à un dossier CPDPN – 2020



Le taux d'attestations régional délivrées en vue d'une IMG pour motif fœtal pour 100 naissances est supérieur au taux national du rapport de l'ABM des CPDPN 2020 : 1,06 % versus 0,97 % tout comme celui pour motif maternel : 0,07 % versus 0,05 %. Toutefois, cette proportion tend à augmenter au fil des années, au niveau national comme au niveau régional, dans un contexte de diminution du nombre de naissances.

Concernant les autres issues de grossesses suite à la présentation d'un dossier au sein d'un CPDPN, nous pouvons préciser :

- **1 IMG a été refusée par le CPDPN de Nantes :**

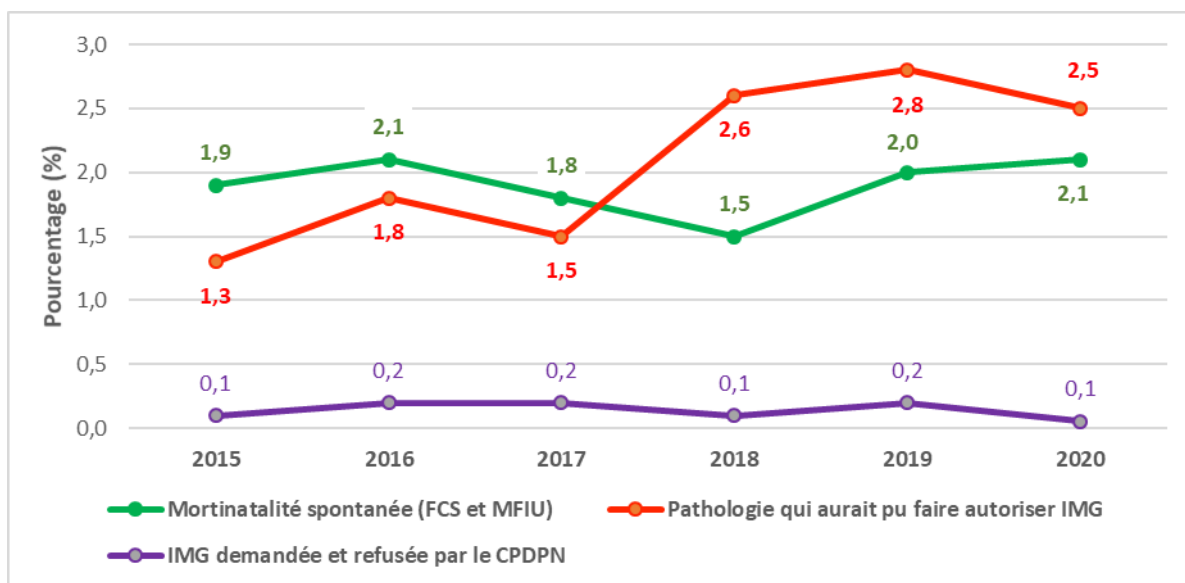
Une patiente a demandé une IMG dans le cadre d'un tétraploïdie découverte sur une biopsie de trophoblaste réalisée pour des marqueurs du 1^{er} trimestre à 1/43. En l'absence de caractère pathogène et de signes d'appel échographique, cette demande a été refusée. Il a été proposé de revoir la patiente avec un généticien afin de la rassurer et d'effectuer une surveillance échographique mensuelle.

- **72 issues sont inconnues.**

Ces dossiers correspondent aux :

- Patientes perdues de vue notamment suite à des déménagements ;
- Données manquantes liées aux difficultés des CPDPN d'obtenir les informations sur les issues de grossesse de certains établissements lorsque les femmes poursuivent leur grossesse dans des établissements extérieurs. Un travail sera réalisé avec la commission DAN pour améliorer le recueil des données.

Figure 7 : Evolution des autres issues de grossesses suite à un dossier CPDPN – 2020



8. Descriptions des IMG.

Selon le rapport national des CPDPN 2020 de l'ABM, les malformations fœtales ou syndromes malformatifs (43,8 %) et les indications chromosomiques (43,8 %) sont les 2 indications majeures de la délivrance d'attestation de particulière gravité pour motif fœtal. Les 3 autres indications (génétiques, infectieuses et autres causes fœtales) représentent respectivement 7,1 %, 0,9% et 4,4 % des attestations.

Figure 8 : Principales indications des attestations d'IMG au sein des 3 CPDPN – 2020 (n=440)

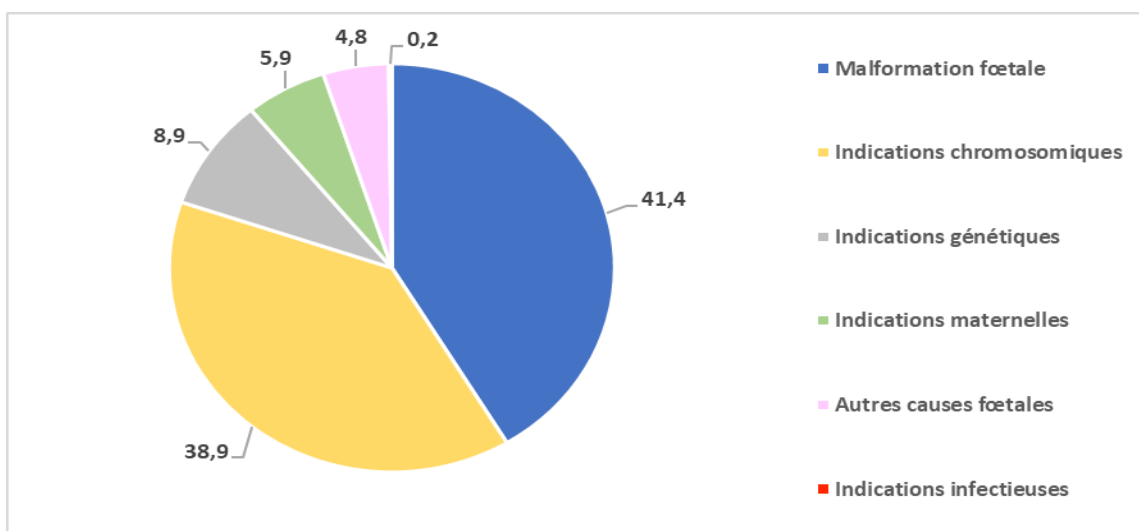
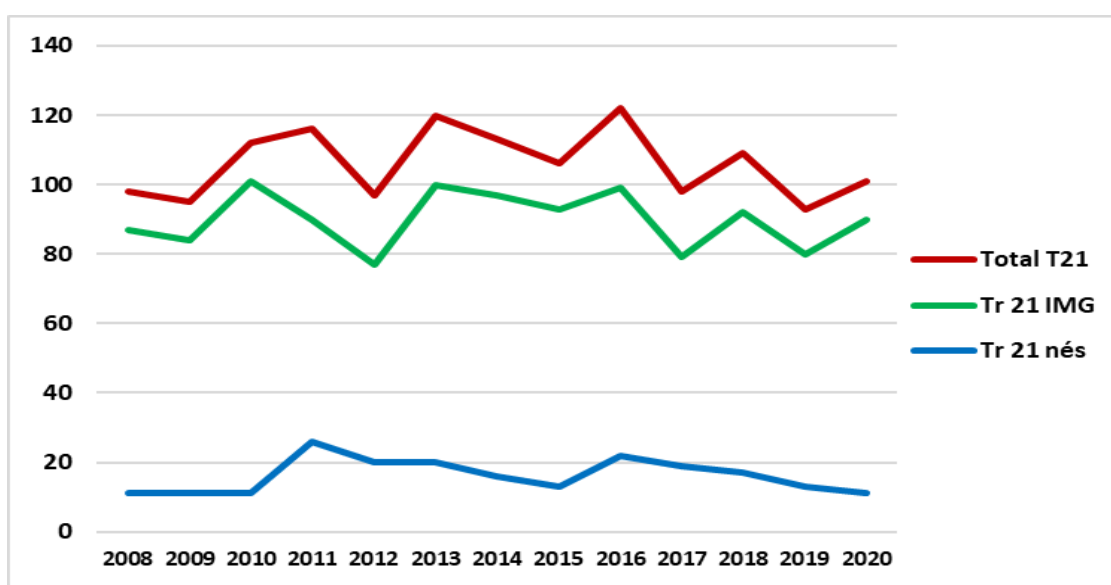


Tableau VII : Indications détaillées des IMG et ISG proposées et acceptées des 3 CPDPN en 2020

CPDPN PAYS DE LA LOIRE 2020	Nantes	Angers	Le Mans	Total 2020
Anomalies chromosomiques	116	42	13	171
- Trisomie 21 libre et translocation et mosaïque	57	25	8	90
- Trisomie 18	20	8	2	30
- Trisomie 13	3	2	0	5
- Turner	8	2	1	11
- Autres	28	5	2	35
Cardiopathies isolées	6	8	1	15
Anomalies neurologiques isolées	38	16	10	64
- Cérébrales	31	12	4	47
- Tube neural	7	4	6	17
Anomalies rénales et urinaires isolées	13	4	1	18
Syndromes polymalformatifs	39	16	14	69
Génétiques	24	12	3	39
RPM, anamnios	5	3	1	9
Indications maternelles	22	2	2	26
-Psychosociales	7	0	1	8
-Médicales-toxiques	15	2	1	18
RCIU	7	0	2	9
Membres (isolés)	8	0	3	11
Abdomen et digestif isolés	1	0	0	1
Divers	4	4	0	7
- Infections	1 (CMV)	0	0	1
- Gémellaires, STT	2	0	0	2
- Cou ou face	1	2	0	3
- Syndrome des brides amniotiques	0	1	0	1
- Grossesse extra-amniotique	0	1	0	1
Total	283	107	50	440
Répartition / Ensemble des centres	64,3 %	24,3 %	11,4 %	100 %

✓ **Dépistage de la Trisomie 21.**

Figure 9 : Evolution du nombre d'IMG pour T21 et du nombre de T21 nés



En 2020, selon les fiches de déclaration recueillies par les maternités de la région, 11 enfants porteurs de Trisomie 21 sont nés dans une des maternités du réseau (cf. fiche déclarative en annexe).

5 enfants sont nés dans un contexte où le dépistage et le diagnostic ont été réalisés et où la situation était attendue et acceptée.

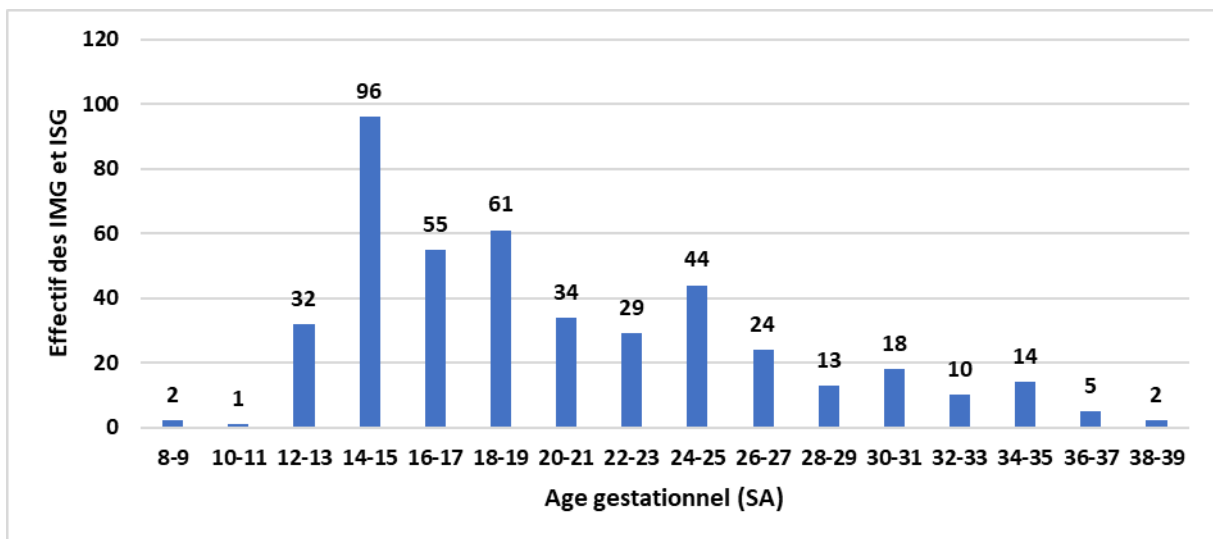
Par contre, 6 enfants sont nés dans un contexte d'échec de dépistage avec des marqueurs sériques ne mettant pas la patiente dans une zone à risque (seuil > 1/1000). 5 patientes avaient bénéficié de marqueurs sériques du 1^{er} trimestre et une de marqueurs du 2^{ème} trimestre seuls en raison d'une datation de la grossesse à 19 SA. Aucune patiente n'a présenté de signes échographiques spécifiques au cours du suivi de sa grossesse si ce n'est une patiente qui a présenté, à l'échographie de 22 SA, un système double au niveau rénal.

Dans le rapport national « Génétique postnatale 2020 » de l'ABM, il y a eu 389 naissances, en France, d'enfants diagnostiqués avec une trisomie 21 en postnatal alors qu'il n'y avait pas eu de diagnostic prénatal (femmes ne souhaitant pas de diagnostic en anténatal, faux négatif lors du dépistage prénatal, absence de dépistage). Une diminution de ce chiffre semble se dégager lorsqu'on suit l'évolution depuis 2017.

Parmi ces naissances, le parcours prénatal des femmes est inconnu pour 29,0 % d'entre elles), 24,5 % des femmes n'avaient pas réalisé de dépistage par marqueur sériques maternels et 46,0 % (179 femmes sur les 389) avaient une classe de risque de marqueurs sériques maternels connue, dont 56 avaient un risque inférieur à 1/1000 (faux négatif) soit 31,6 %.

✓ **Terme des IMG.**

Figure 10 : AG à la réalisation des IMG en Pays de Loire (n=440)



La majorité des IMG a été réalisée aux deux premiers trimestres de la grossesse. Seules 14,1 % des IMG ont été réalisées au 3^{ème} trimestre (≥ 28 SA). Ceci est concordant avec le rapport national des CPDPN 2020 de l'ABM qui stipule que 11,7 % des attestations de gravité et d'incurabilité fœtale en vue d'une IMG ou ISG (pour motif fœtal) ont été délivrées au 3^{ème} trimestre de la grossesse.

✓ **Taux d'IMG - Mortinatalité induite.**

Le nombre d'IMG influe sur 2 indicateurs majeurs en périnatalité : le taux de mortinatalité et le taux de mortalité périnatale.

L'ATIH sur la plateforme Scan-santé a publié, en 2022, les résultats nationaux de mortinatalité établis à partir des données PMSI 2020.

La mortinatalité se répartit en :

- Mortinatalité spontanée ;
- Mortinatalité induite, liée aux IMG au-delà de 22 SA.

Afin d'analyser l'évolution des taux de mortinatalité totale, induite et spontanée de la région vis-à-vis des taux nationaux, nous utiliserons les données issues du PMSI (ScanSanté).

Toutefois, nous savons qu'en fonction des sources de données, les effectifs sont variables surtout concernant la mortinatalité induite correspondant aux IMG réalisées à plus de 22 SA (source régionale plus fiables que le PMSI).

Tableau IX : Comparaison du nombre d'IMG en Pays de Loire selon la source

Année	Déclarations CPDPN (Toutes indications confondues)			Déclaration des maternités (Enregistrées)			SAE (Enregistrées)			PMSI		
	Avant 22 SA	Après 22 SA	Total	Avant 22 SA	Après 22 SA	Total	Avant 22 SA	Après 22 SA	Total	Avant 22 SA	Après 22 SA	Total
2015	239	167	406	199	153	352	-	-	340	-	131	-
2016	261	165	426	173	147	320	-	-	347	-	125	-
2017	262	170	432	211	141	352	-	-	360	-	89	-
2018	239	158	397	244	133	377	-	-	285	-	78	-
2019	271	142	413	256	135	391	-	-	277	-	88	-
2020	281	159	440	236	123	359	-	-	429	-	148	-

Le taux brut de mortinatalité globale en France métropolitaine, en 2020, s'établit ainsi à 8,3 pour 1000 naissances totales se répartissant avec un taux de 4,8 ‰ pour la mortinatalité spontanée et de 3,5 ‰ de mortinatalité induite (celle liée aux IMG au-delà de 22 SA).

Ce taux global varie en métropole de 7,3 ‰ en Pays de la Loire à 9,1 ‰ en Ile de France.

Pour les Pays de Loire, le taux de mortinatalité se répartissait entre 4,1 ‰ pour la mortalité spontanée et 3,2 ‰ de mortinatalité induite.

Figure 11 : Taux de mortalité totale pour 1000 naissances de 2014 à 2020 – Source PMSI

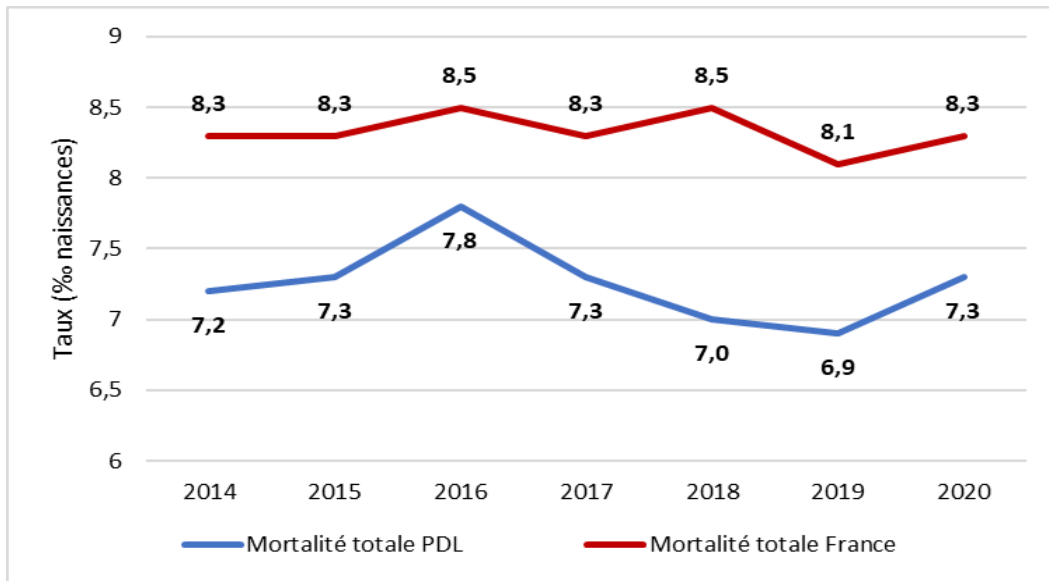
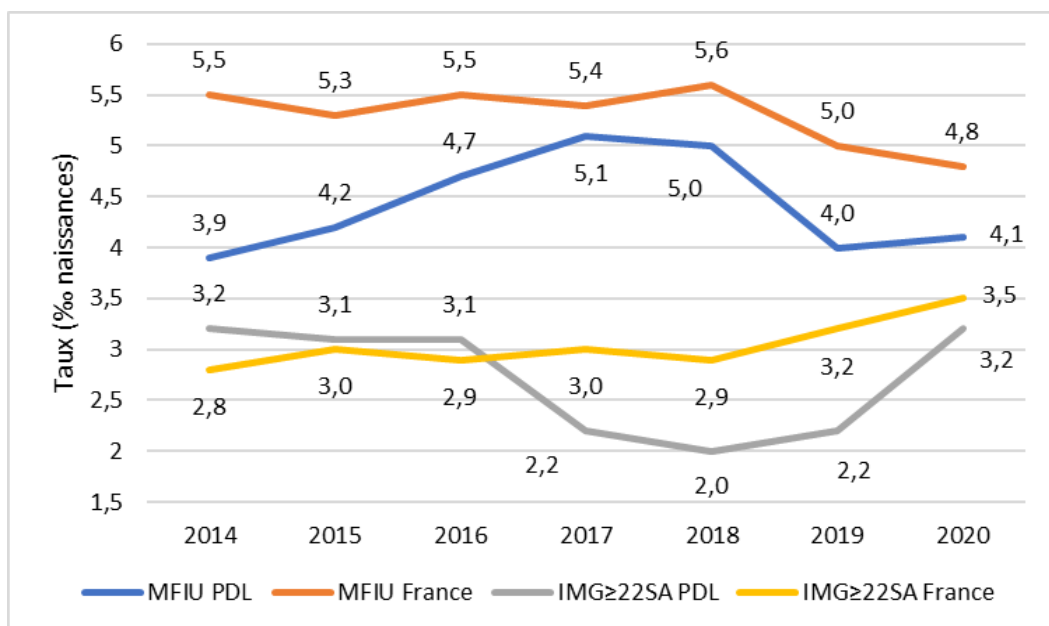


Figure 12 : Taux de mortalité induite et spontanée pour 1000 naissances de 2014 à 2020 – Source PMSI



III-Journée régionale des CPDPN

Une journée annuelle de formation est organisée depuis 2001. Elle est organisée par roulement par l'un des 3 CPDPN.

La 19^{ème} journée des CPDPN des Pays de Loire a eu lieu le 06 Décembre 2019 à Nantes en raison des difficultés organisationnelles liées à l'épidémie Covid.

Le programme était le suivant :

- **Alcool et grossesse.**
 - Le syndrome d'alcoolisation fœtale : place de l'échographiste.
 - Le syndrome d'alcoolisation fœtale : corrélations anténatales et fœtopathologiques.
 - Devenir des enfants exposés à l'alcool in utéro.
- **Toxoplasmose : évolution possible des recommandations. Nouveau protocole ?**
 - Prise en charge anténatale : Quelles nouveautés ?
 - Protocole de prise en charge en parasitologie.
 - Prise en charge pédiatrique.
- **Radioprotection.**
- **Grossesse gémellaire : points d'actualité.**
 - Echographie du col et grossesse gémellaire. Quelles nouveautés ?
 - Dépistage et diagnostic des aneuploïdies au premier trimestre.
 - Indications de prélèvement fœtal dans les grossesses gémellaires.
 - RCIU sélectif dans les grossesses monochoriales.
 - Interruption sélective d'un jumeau dans les grossesses multiples.
 - Chirurgie du Syndrome transfuseur transfusé.

Ces journées de formation ont suscité l'adhésion des professionnels de santé impliqués dans le diagnostic prénatal sur l'ensemble de la région.

Cette 19^{ème} journée des CPDPN a réuni 107 participants et 19 organisateurs.

Figure : 13 : Répartition des participants selon leur profession (n=107)

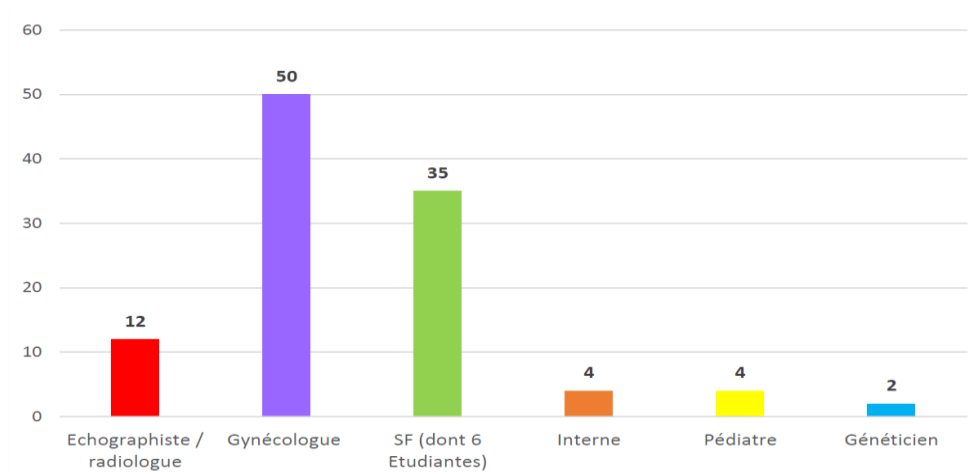
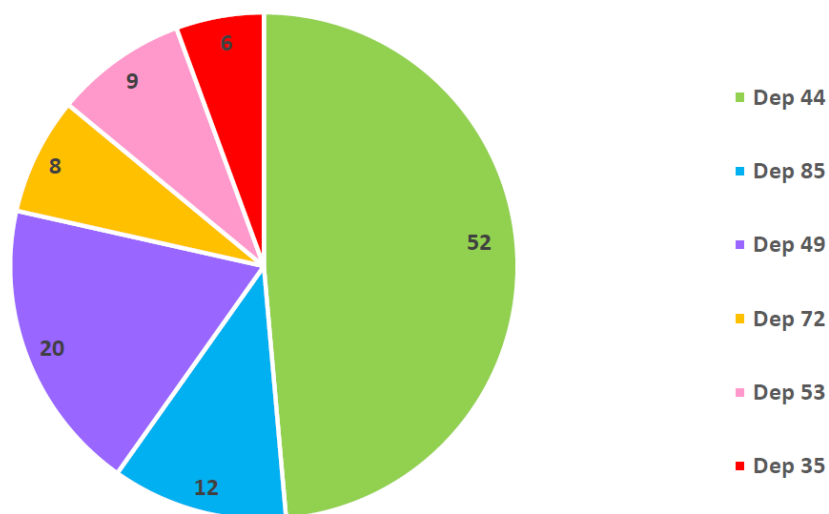


Figure : 14 : Effectif des participants selon leur département d'exercice professionnel (n=107)



Pour l'ensemble des sujets traités, 86,9 % des répondants se déclare « très satisfait » ou « satisfait » des interventions de la journée.

Cette journée aura un impact important sur leurs pratiques pour 30,0 %, en partie pour 54,0 % et plus ou moins pour 10,0 % des répondants.

Annexes

1. Sigles et acronymes (en ordre alphabétique).

ADNiCT21	Tests par ADN libre circulant pour le dépistage de la Trisomie21
AG	Age Gestationnel
BCBA	Bichoriale Biamniotique
BCMA	Bichoriale Monoamniotique
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
CSP	Code la Santé Publique
DAN / DPN	Diagnostic Anténatal / Diagnostic Prénatal
DPI	Diagnostic Pré Implantatoire
DPNI	Diagnostic Prénatal Non Invasif
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
ISG	Interruption Sélective de Grossesse
MFIU	Mort Fœtale In Utero
MCMA	Monochoriale Monoamniotique
OGE	Organes Génitaux Externes
RCIU	Retard de Croissance Intra-Utérin, par référence à des normes de croissance
RPM	Rupture Prématuroe des Membranes
SA	Semaines d'Aménorrhée
SAE	Statistiques des Activités des Etablissements
STT	Syndrome Transfuseur Transfusé
T21	Trisomie 21

2. Définitions.

Age gestationnel : Mesure de la durée de grossesse, exprimé en semaines d'aménorrhée révolues.

Avis CPDPN : Saisie du CPDPN par la femme / le couple ou par un médecin / sage-femme en vue d'assurer au mieux le diagnostic, le suivi et le traitement des anomalies ou des malformations fœtales dont certaines, du fait de leur gravité et de leur incurabilité, peuvent amener le couple parental à une demande d'interruption médicale de grossesse. Le centre peut également être sollicité pour donner un avis sur une indication de diagnostic prénatal ou préimplantatoire lors d'anomalie génétique ou chromosomique familiale.

Chaque avis demandé au cours d'une grossesse fait l'objet d'un compte rendu médical avec les avis, conseils et conclusions rendus lors de la réunion, diffusé au(x) médecin(s) participant(s) à la prise en charge de la patiente.

Pour une même patiente, même si le CPDPN est saisi à plusieurs reprises, un seul avis est comptabilisé ici ; il n'y a donc pas de biais sur les issues.

A contrario, le bilan de l'ABM prend, lui, uniquement en compte l'ensemble des avis. Ainsi pour ce dernier, le nombre de situations présentées aux staffs, c'est-à-dire incluant plusieurs avis pour un même patient, si besoin, est supérieur au nombre d'avis présenté ici.

Dossier DPN : Un dossier DPN correspond :

- Soit aux demandes d'avis pour des dossiers présentés aux réunions de concertation pluridisciplinaires du CPDPN ;
- Soit aux prélèvements et gestes réalisés dans le cadre du diagnostic prénatal, sans passage ni avis aux réunions du CPDPN ;
- Soit aux dossiers ayant à la fois un avis au CPDPN et un geste ou un prélèvement au DAN.

Diagnostic prénatal : Le diagnostic prénatal s'entend de l'ensemble des moyens médicaux mis en œuvre au cours de la grossesse pour « détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité » (art L 2131-1 du CSP).

Diagnostic préimplantatoire : Il consiste en la réalisation d'un diagnostic biologique de maladie génétique familiale, à partir de cellules prélevées sur un embryon obtenu par fécondation in vitro. Il permet à des parents porteurs d'une maladie génétique grave et incurable de concevoir un enfant non atteint par cette maladie avec la réimplantation in utero d'un embryon indemne.

En 2019, 6 centres (Grenoble Alpes, Schiltigheim, Paris XVème, Clamart, Montpellier et Nantes) sont autorisés pour le DPI.

Fausse couche : Perte spontanée d'une grossesse intra utérine de moins de 22 SA (précoce à moins de 14 SA, tardive entre 14 et 22 SA).

Interruption médicale de grossesse : Interruption volontaire de grossesse pour motif médical (fœtal ou maternel). Les règles sont fixées par décret. Il n'y a pas de limites réglementaires d'âge gestationnel en France. Les IMG sont demandées par les femmes et les couples, et le CPDPN accepte ou refuse. La pratique de l'IMG peut être ensuite réalisée dans la structure du CPDPN, ou dans la maternité correspondant au choix de la patiente ou du couple.

Interruption sélective de grossesse : Interruption volontaire du développement d'un ou de plusieurs fœtus au sein d'une grossesse multiple pour motif médical fœtal. La réduction embryonnaire, réalisée au premier trimestre de grossesse en cas de grossesse multiple de haut rang, en l'absence de pathologie fœtale, n'est pas incluse ici dans les ISG mais elle est notifiée dans la rubrique prélèvements / gestes / examens en tant que réduction embryonnaire.

Marqueurs sériques :

Marqueurs biologiques maternels associés à un risque de trisomie 21 fœtale :

- Marqueurs combinés du premier trimestre : prise en compte pour le calcul de risque de T21 des mesures échographiques (clarté nucale, longueur crano caudale) combinées aux marqueurs sériques au 1^{er} trimestre.
- Marqueurs intégrés du second trimestre : prise en compte pour le calcul de risque de T21 des mesures échographiques du 1^{er} trimestre combinées aux marqueurs sériques dosés au 2^{ème} trimestre.
- Marqueurs séquentiels du second trimestre : prise en compte pour le calcul de risque de T21 des seuls marqueurs sériques dosés au 2^{ème} trimestre indépendamment des mesures échographiques.

Pour rappel, en avril 2017, la HAS recommande la prescription du dépistage des marqueurs sériques seuls au 2^{ème} trimestre, en seconde intention, en remplacement des marqueurs intégrés du 2^{ème} trimestre, lorsque la coordination entre la date de l'échographie et la date du prélèvement sanguin pour les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre n'a pas pu être satisfaite (Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale : Synthèse de l'argumentaire et recommandations).

Mortinatalité = enfants nés sans vie (MFIU – mort-nés) avec pour seuil définis par l'Organisation Mondiale de la Santé ≥ 22 SA ou ≥ 500 g.

NB : les limites de 22 SA et 500 g ne sont pas des seuils de viabilité ou de « réanimation » mais les limites recommandées par l'OMS pour l'enregistrement des naissances et les calculs de taux de mortinatalité et mortalité périnatale.

Syndrome polymalformatif : Un syndrome polymalformatif consiste en une association d'anomalies / de malformations concernant divers appareils (au moins 2) sans cause génétique ou chromosomique associée.

Taux de mortalité périnatale : Nombre de mort-nés après 22 SA ou de plus de 500 g additionné au nombre de nouveaux nés décédés entre la naissance et 7 jours de vie révolus rapporté au nombre total de naissances (enfants nés vivants et morts nés) X 1000.

Taux de mortinatalité : Nombre de mort-nés après 22 SA ou de plus de 500 g rapporté au nombre total de naissances (enfants nés vivants et morts nés) X 1000.

3. Membres des CPDPN.

➤ CPDPN Angers

Nom	Fonction
<i>Membres permanents</i>	
Dr F. BIQUARD	Echographiste, coordonnateur du CPDPN
Pr P. DESCAMPS	Gynéco-obstétricien
Dr P. GILLARD	Gynéco-obstétricien
Dr F. BOUSSION	Echographiste
Pr D. BONNEAU	Généticien
Dr E. COLIN	Généticien
Dr A. GUICHET	Généticien
Dr A. ZIEGLER	Généticien
Dr F. BERINGUE	Pédiatre
Dr ME. GARDIN	Pédiatre
Pr G. GASCOIN	Pédiatre
Dr B. LÉBOUCHER	Pédiatre
Dr S. LE BOUEDEC	Pédiatre
Dr AS. LETY	Pédiatre
Pr G. PODEVIN	Chirurgien, pédiatre viscéral

<i>Equipe</i>	
Dr KOTRAS	Pédopsychiatre
Me PORCHERON	Sage-femme
Me LANDRY	Sage-femme
Me BELANGER	Sage-femme
Me RABALLAND	Sage-femme
Me ECK	Secrétaire

➤ **CPDPN Le Mans**

Nom	Fonction
<i>Membres permanents</i>	
Dr MT. CHEVE	Gynéco-obstétricien, coordonnateur du CPDPN
Dr E. HENRY LATROUITE	Gynéco-obstétricien
Dr E. JULIEN	Gynéco-obstétricien, échographiste
Dr D. LAROCHE	Gynéco-obstétricien
Dr R. STOEVA	Généticien
Dr M. GORCE	Généticien
Dr C. DAZEL SALONNE	Gynéco-obstétricien
Dr V. FLURIN	Pédiatre
Dr A. ROBINE	Pédiatre
Dr Y. MONTCHO	Pédiatre, cardiopédiatre
Dr M. MARGARYAN	Chirurgiens, pédiatres viscéraux
<i>Membres associés (Selon pathologie)</i>	
<i>Dr D. LAROCHE</i>	<i>Gynéco-obstétricien</i>
Dr T. MOUCHEL	Gynéco-obstétricien, CL Tertre Rouge
Dr F. MOUCHEL	Gynéco-obstétricien, CL Tertre Rouge
Dr J. HADJAJ	Gynéco-obstétricien
Dr L. WITTRISCH	Gynéco-obstétricien
Dr M. REPETTO GERMAINE	Chirurgien pédiatre viscéral
<i>Equipe</i>	
Me CORAZZA	Sage-femme
Me CHARBONNEL	Sage-femme
Me BLONDEL	Sage-femme
Mr. LELIEVRE	Sage-femme
Mr. VOISINNE	Sage-femme
Mr. GOHIER	Sage-femme
Me FETIVEAU	Psychologue
Me GILLOT	Psychologue
Me COLINET	Psychologue
Me DELHOMME DUROUDIER	Conseillère en génétique
Me BAUDET	Conseillère en génétique (remplaçante)
Me LESCHIUTTA	Secrétaire

➤ CPDPN Nantes

Nom	Fonction
<i>Membres permanents</i>	
Pr N. WINER	Gynéco-obstétricien, coordinateur du CPDPN, responsable des CPDPN des Pays de Loire
Dr Y. CAROIT CAMBAZARD	Gynéco-obstétricien
Dr J. ESBELIN	Gynéco-obstétricien
Dr C. LEVAILLANT	Echographe
Dr T. LEFRANCOIS	Echographe
Dr F. AUBRON	Echographe
Dr M. WETZEL BARREAU	Echographe
Dr A. PAUMIER	Echographe
Dr B. ISIDOR	Généticien
Dr C. BENETEAU	Généticien
Dr S. MERCIER	Généticien
Dr C. BOSHER	Pédiatre
Dr L. BARATON	Pédiatre
<i>Membres associés (Selon pathologie)</i>	
Pr MD. LECLAIR	Chirurgiens, pédiatres viscéraux
Dr S. DE NAPOLI COCCI	Chirurgiens, pédiatres viscéraux
Dr C. PASCAL	Cardiopédiatre
Dr B. ROMEFORT	Cardiopédiatre
Dr G. ROUSSEY	Néphropédiatre
Dr E. ALLAIN LAUNAY	Néphropédiatre
Dr E. MAYRARGUE	Chirurgiens, orthopédie
Pr P. HAMEL	Chirurgiens, orthopédie
Dr M. JOUBERT	Foeto-pathologiste
Dr M. DENIS-MUSQUER	Foeto-pathologiste
<i>Equipe</i>	
Me GREINER	Psychologue
Me GEORGELIN	Sage-Femme
Me ALEXANDRE	Sage-Femme
Me BICHON	Conseillère en génétique
Me LECLERCQ	Secrétaire

Fiche de déclaration

Nouveau-né porteur de Trisomie 21 né dans les maternités du réseau

Déclarant (apposer le cachet professionnel ou noter les informations suivantes)

Nom Maternité

Tél (si non communiqué ou modifié)

Mail (si non communiqué ou modifié)

Cachet professionnel et cachet

Description de la situation de la grossesse et de la naissance (remplir les données disponibles)

- Date de naissance de la mère

- Date de naissance de l'enfant

- Maternité d'origine (si différent du lieu de la déclaration)

- Sexe : 1. Garçon 2. Fille

- Terme SA Poids de naissance g

Les modalités du dépistage anténatal ont été les suivantes :

- Il y a eu un dépistage en anténatal : Oui Non

Si non : Non souhait des parents

Autres raisons

- La caryote nucale a été mesurée entre 11 et 13+6 SA : Oui à mm Non

- Le risque de T21 a été calculé : Oui de 1/ Non

Marqueurs 1^{er} trim. Marqueurs 2^{ème} trim. Intégrés Marqueurs 2^{ème} trim.

- Il y a eu un DPANI : Oui Non

Indication :

Résultat : Anomalie identifiée Normal

- Il y a eu des signes échographiques :

Aucun OUI 1^{er} trimestre 2^{ème} trimestre 3^{ème} trimestre

Signes échographiques en détails :

- Il y a eu un prélèvement foetal : Oui Non

Biopsie de trophoblaste Amniocentèse Non souhaité par la patiente

- Une consultation avec un généticien a été proposée et / ou réalisée :

Non Proposée

Proposée et non souhaitée par la patiente

Proposée et réalisée

- Le dossier a été présenté en CPDPN : Oui Non

- Une IMG a été discutée avec la patiente / le couple : Oui Non

- Caryotype postnatal fait Lieu de réalisation

En résumé : Absence de dépistage

Dépistage fait (situation attendue et acceptée)

Echech de dépistage

La confidentialité des informations communiquées est assurée par le Réseau