

Evaluation du dépistage de la trisomie 21 Résultats de l'année 2022 - Réseau de périnatalité 53

Ce document, en application de l'arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21, décrit l'activité du dépistage de la trisomie 21 à partir des données individuelles fournies par les laboratoires de biochimie à l'Agence de la biomédecine (ABM).

Une analyse des données de votre réseau est fournie avec une comparaison nationale, pour l'activité de dépistage de la trisomie 21 réalisée au cours de l'année 2022

En annexe, se trouve une fiche **par échographiste** résumant son activité de dépistage. **Elle doit lui être remise** par votre réseau, accompagnée d'une copie de ce document.

1. Dépistage de la trisomie 21

Tableau 1. Répartition des examens de dépistage

	Réseau 53	France
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre - 2022	23 096	520 907
Dépistages séquentiels intégrés - 2022	0	15
Total	23 096	520 922

⁽¹⁾ Cet examen de dépistage sans échographie n'est pas en lien avec les réseaux de périnatalité

2. Structure d'âge de la population

Tableau 2. Age des femmes au prélèvement sanguin

Réseau 53				
	Age			
	Moyenne	IC* à 95%	Minimum	Maximum
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre - 2022	29,7	[29,64-29,78]	14	50
Total	29,7	[29,64-29,78]	14	50

France				
	Age			
	Moyenne	IC* à 95%	Minimum	Maximum
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre - 2022	30,5	[30,48-30,51]	11	54
Dépistages séquentiels intégrés - 2022	32,8	[29,30-36,30]	19	41
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre - 2022	29,5	[29,47-29,54]	12	52
Total	30,3	[30,32-30,35]	11	54

*IC: intervalle de confiance

Tableau 3. Répartition des femmes dépistées par classe d'âge

Age	Réseau 53			France		
	N	Pourcentage	Pourcentage cumulé	N	Pourcentage	Pourcentage cumulé
≤ 20	796	3,4%	3,4%	21 625	3,5%	3,5%
]20 - 25]	4 217	18,3%	21,7%	94 893	15,3%	18,8%
]25 - 30]	7 966	34,5%	56,2%	198 051	32,0%	50,9%
]30 - 35]	6 929	30,0%	86,2%	198 078	32,0%	82,9%
]35 - 38]	2 069	9,0%	95,2%	65 581	10,6%	93,5%
]38 - 40]	686	3,0%	98,1%	23 501	3,8%	97,3%
]40 - 45]	423	1,8%	100%	15 873	2,6%	99,9%
> 45	10	0,0%	100%	843	0,1%	100%

3. Echographies - Dépistages combinés du 1^{er} trimestre et dépistages séquentiels intégrés

Tableau 4. Répartition des échographistes en fonction du volume mensuel d'échographies réalisées pour dépistage

Echographies/mois	Réseau 53		France	
	Nombre d'échographistes	Pourcentage d'échographistes	Nombre d'échographistes	Pourcentage d'échographistes
[0 - 5[121	44,6%	2 924	47,5%
[5 - 10[82	30,3%	1 633	26,5%
[10 - 15[27	10,0%	762	12,4%
[15 - 20[23	8,5%	368	6,0%
[20 - 30[8	3,0%	321	5,2%
≥30	10	3,7%	149	2,4%

Tableau 5. Distribution de la clarté nucale (CN) en fonction de la longueur crano-caudale(LCC)

Réseau 53					
LCC (mm)	Nombre d'échographies	CN (mm)			MoM de CN
		25e percentile	Médiane	75e percentile	Médiane
[45 - 50[860	0,90	1,10	1,30	0,87
[50 - 55[2 160	1,00	1,20	1,40	0,88
[55 - 60[4 511	1,10	1,30	1,50	0,91
[60 - 65[5 877	1,23	1,50	1,70	0,94
[65 - 70[4 876	1,30	1,60	1,80	0,96
[70 - 75[2 948	1,40	1,60	1,90	0,99
[75 - 80[1 481	1,50	1,70	2,00	1,00
[80 - 85[383	1,40	1,70	2,00	0,97
Total	23 096	1,20	1,50	1,70	0,94

France					
LCC (mm)	Nombre d'échographies	CN (mm)			MoM de CN
		25e percentile	Médiane	75e percentile	Médiane
[45 - 50[22 536	1,00	1,10	1,30	0,88
[50 - 55[53 812	1,00	1,20	1,40	0,88
[55 - 60[107 374	1,20	1,40	1,60	0,91
[60 - 65[132 200	1,30	1,50	1,70	0,94
[65 - 70[105 504	1,40	1,60	1,80	0,97
[70 - 75[62 477	1,42	1,70	1,90	0,99
[75 - 80[28 829	1,50	1,70	2,00	0,98
[80 - 85[8 190	1,50	1,70	2,00	0,97
Total	520 922	1,20	1,50	1,70	0,94

4. Biochimie

Tableau 6. Distribution des marqueurs sériques mesurés au 1^{er} trimestre - Dépistages combinés du 1^{er} trimestre

Marqueurs sériques	N	Moyenne	Médiane	Ecart-type	Minimum	Maximum
Réseau 53						
MoM PAPP-A	23 096	1,09	0,96	0,62	0,03	11,65
MoM HCGB	23 096	1,25	1,01	0,91	0,02	16,61
France						
MoM PAPP-A	520 907	1,12	0,99	0,63	0,01	21,34
MoM HCGB	520 907	1,27	1,02	0,96	0,01	39,06

Tableau 7. Distribution des marqueurs sériques mesurés au 2^{ème} trimestre - Dépistages séquentiels intégrés (Réseau et France) et dépistages des marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre (France)

Marqueurs sériques	N	Moyenne	Médiane	Ecart-type	Minimum	Maximum
Réseau 53						
France						
MoM HCG	39 522	1,26	1,04	1,01	0,01	43,37
MoM HCGB	58 016	1,27	0,97	1,31	0,03	39,60
MoM AFP	97 538	1,08	0,99	0,52	0,08	29,84
MoM UE3	25 989	1,01	0,98	0,32	0,01	4,89

5. ADNic T21

Tableau 8. Examen ADNic T21 réalisés (Réseau et France)

Réseau 53							
	ADNlc T21 réalisé		ADNlc T21 non réalisé		ADNlc T21 inconnus		Total
	N	%	N	%	N	%	%
Dépistages combinés du 1^{er} trimestre							
Risque $\geq 1/50$	32	18,7%	18	10,5%	121	70,8%	171
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	2 376	80,1%	117	3,9%	473	15,9%	2 966
Risque $< 1/1000$	48	0,2%	1 948	9,8%	17 963	90,0%	19 959
Total	2 456	10,6%	2 083	9,0%	18 557	80,3%	23 096
Dépistages séquentiels intégrés							
Total							0
Tous type de MSM							
Risque $\geq 1/50$	32	18,7%	18	10,5%	121	70,8%	171
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	2 376	80,1%	117	3,9%	473	15,9%	2 966
Risque $< 1/1000$	48	0,2%	1 948	9,8%	17 963	90,0%	19 959
Total	2 456	10,6%	2 083	9,0%	18 557	80,3%	23 096

France							
	ADNlc T21 réalisé		ADNlc T21 non réalisé		ADNlc T21 inconnus		Total
	N	%	N	%	N	%	%
Dépistages combinés du 1^{er} trimestre							
Risque $\geq 1/50$	1 212	26,5%	310	6,8%	3 057	66,8%	4 579
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	52 159	70,0%	737	1,0%	21 601	29,0%	74 497
Risque $< 1/1000$	2 056	0,5%	24 591	5,6%	415 184	94,0%	441 831
Total	55 427	10,6%	25 638	4,9%	439 842	84,4%	520 907
Dépistages séquentiels intégrés							
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	1	50,0%	1	50,0%	0	0,0%	2
Risque $< 1/1000$	0	0,0%	7	53,8%	6	46,2%	13
Total	1	6,7%	8	53,3%	6	40,0%	15
Tous type de MSM							
Risque $\geq 1/50$	1 212	26,5%	310	6,8%	3 057	66,8%	4 579
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	52 160	70,0%	738	1,0%	21 601	29,0%	74 499
Risque $< 1/1000$	2 056	0,5%	24 598	5,6%	415 190	94,0%	441 844
Total	55 428	10,6%	25 646	4,9%	439 848	84,4%	520 922

6. Fréquence des examens positifs

Tableau 9. Fréquence des MSM positifs

Risque	OA 53					
	≥ 1/50			[1/1000 - 1/50[
	N	%	IC à 95%	N	%	IC à 95%
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	171	0,7%	[0,6%-0,9%]	2 966	12,8%	[12,4%-13,3%]
Dépistages séquentiels intégrés			[0,0%-]			[0,0%-]
Total	171	0,7%	[0,6%-0,9%]	2 966	12,8%	[12,4%-13,3%]

Risque	France					
	≥ 1/50			[1/1000 - 1/50[
	N	%	IC à 95%	N	%	IC à 95%
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	4 579	0,9%	[0,9%-0,9%]	74 497	14,3%	[14,2%-14,4%]
Dépistages séquentiels intégrés	0	0,0%	[0,0%-0,0%]	2	13,3%	[0,0%-30,5%]
Total	4 579	0,9%	[0,9%-0,9%]	74 499	14,3%	[14,2%-14,4%]

Tableau 10. Résultats des examens ADNICT21 après MSM parmi les examens ADNICT21 réalisés

	Réseau 53							
	ADNICT21 négatifs		ADNICT21 positifs		ADNICT21 non exploitables		ADNICT21 résultats inconnus	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Dépistages combinés du 1^{er} trimestre								
Risque ≥ 1/50	23	71,9%	5	15,6%	0	0,0%	4	12,5%
1/1000 ≤ Risque < 1/50	2 276	95,8%	21	0,9%	6	0,3%	73	3,1%
Risque < 1/1000	36	75,0%	0	0,0%	2	4,2%	10	20,8%
Total	2 335	95,1%	26	1,1%	8	0,3%	87	3,5%
Dépistages séquentiels intégrés								
Total								
Tous type de MSM								
Risque ≥ 1/50	23	71,9%	5	15,6%	0	0,0%	4	12,5%
1/1000 ≤ Risque < 1/50	2 276	95,8%	21	0,9%	6	0,3%	73	3,1%
Risque < 1/1000	36	75,0%	0	0,0%	2	4,2%	10	20,8%
Total	2 335	95,1%	26	1,1%	8	0,3%	87	3,5%

France								
	ADNlc T21 négatifs		ADNlc T21 positifs		ADNlc T21 non exploitables		ADNlc T21 résultats inconnus	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Dépistages combinés du 1^{er} trimestre								
Risque $\geq 1/50$	1 016	83,8%	168	13,9%	5	0,4%	23	1,9%
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	50 405	96,6%	449	0,9%	175	0,3%	1 130	2,2%
Risque $< 1/1000$	1 726	83,9%	7	0,3%	10	0,5%	313	15,2%
Total	53 147	95,9%	624	1,1%	190	0,3%	1 466	2,6%
Dépistages séquentiels intégrés								
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	0	0,0%	0	0,0%	0	0,0%	1	100%
Total	0	0,0%	0	0,0%	0	0,0%	1	100%
Tous type de MSM								
Risque $\geq 1/50$	1 016	83,8%	168	13,9%	5	0,4%	23	1,9%
$1/1000 \leq$ Risque $< 1/50$	50 405	96,6%	449	0,9%	175	0,3%	1 131	2,2%
Risque $< 1/1000$	1 726	83,9%	7	0,3%	10	0,5%	313	15,2%
Total	53 147	95,9%	624	1,1%	190	0,3%	1 467	2,6%

7. Caryotypes prénatals réalisés

Tableau 11. Répartition des caryotypes prénatals

Réseau 53					
	Nombre d'examens	Caryotypes			
		Réalisés	Non réalisés	Non renseignés	% Non renseignés
Risque ≥ 1/50					
Examen ADNlc T21 positif	5	2	0	3	60,0%
Examen ADNlc T21 négatif	23	2	2	19	82,6%
Examen ADNlc T21 résultat inconnu	4	0	0	4	100%
Examen ADNlc T21 non réalisé	18	8	10	0	0,0%
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu	121	32	0	89	73,6%
Total	171	44	12	115	67,3%
1/1000 ≤ Risque < 1/50					
Examen ADNlc T21 positif	21	12	1	8	38,1%
Examen ADNlc T21 non exploitable	6	0	0	6	100%
Examen ADNlc T21 négatif	2 276	8	124	2 144	94,2%
Examen ADNlc T21 résultat inconnu	73	0	5	68	93,2%
Examen ADNlc T21 non réalisé	117	2	114	1	0,9%
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu	473	3	3	467	98,7%
Total	2 966	25	247	2 694	90,8%
Risque < 1/1000					
Examen ADNlc T21 non exploitable	2	0	0	2	100%
Examen ADNlc T21 négatif	36	0	0	36	100%
Examen ADNlc T21 résultat inconnu	10	0	5	5	50,0%
Examen ADNlc T21 non réalisé	1 948	0	1 743	205	10,5%
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu	17 963	9	31	17 923	99,8%
Total	19 959	9	1 779	18 171	91,0%

France					
		Caryotypes			
	Nombre d'examens	Réalisés	Non réalisés	Non renseignés	% Non renseignés
Risque ≥ 1/50					
Examen ADNlc T21 positif	205	83	16	106	51,7%
Examen ADNlc T21 non exploitable	9	3	1	5	55,6%
Examen ADNlc T21 négatif	2 220	101	247	1 872	84,3%
Examen ADNlc T21 résultat inconnu	31	0	2	29	93,5%
Examen ADNlc T21 non réalisé	432	314	83	35	8,1%
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu	4 818	1 112	13	3 693	76,7%
Total	7 715	1 613	362	5 740	74,4%
1/1000 ≤ Risque < 1/50					
Examen ADNlc T21 positif	537	259	23	255	47,5%
Examen ADNlc T21 non exploitable	242	7	9	226	93,4%
Examen ADNlc T21 négatif	70 915	227	7 920	62 768	88,5%
Examen ADNlc T21 résultat inconnu	1 370	0	49	1 321	96,4%
Examen ADNlc T21 non réalisé	1 185	49	852	284	24,0%
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu	32 445	113	120	32 212	99,3%
Total	106 694	655	8 973	97 066	91,0%
Risque < 1/1000					
Examen ADNlc T21 positif	7	1	2	4	57,1%
Examen ADNlc T21 non exploitable	11	0	2	9	81,8%
Examen ADNlc T21 négatif	1 843	10	314	1 519	82,4%
Examen ADNlc T21 résultat inconnu	320	0	8	312	97,5%
Examen ADNlc T21 non réalisé	28 087	41	21 550	6 496	23,1%
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu	473 768	277	1 753	471 738	99,6%
Total	504 036	329	23 629	480 078	95,2%

8.Efficacité du dépistage

Valeurs prédictives

La valeur prédictive positive (VPP) et la valeur prédictive négative (VPN) des examens de dépistage de la trisomie 21 sont estimées par la fréquence des cas de trisomie 21 confirmés et non confirmés parmi les examens de dépistage positifs et négatifs. Ces valeurs ne peuvent pas être estimées précisément si une part importante des informations sur le diagnostic prénatal est manquante (données non renseignées des tableaux 11 et 12).

Estimations des valeurs prédictives parmi l'ensemble des diagnostics réalisés (renseignés et non renseignés)

Une partie de l'information sur les diagnostics prénatals étant manquante, le nombre de trisomies 21 diagnostiquées en prénatal à la suite d'un dépistage positif est probablement sous-estimé. Une estimation approximée des valeurs prédictives consiste à faire l'hypothèse que les données manquantes sont des caryotypes sans diagnostic de trisomie 21. La fréquence des trisomies 21 diagnostiquées parmi les dépistage positifs est une estimation basse de la VPP et la fréquence des cas de trisomies 21 non confirmés parmi les examens négatifs est une estimation haute de la VPN

Tableau 12. Nombre de trisomies 21 diagnostiquées dans le groupe des femmes à risque $\geq 1/50$

Réseau 53				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNlc T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	5	2	40,0%	[0,0%-82,9%]
Total	5	2	40,0%	[0,0%-82,9%]
Examen ADNlc T21 non exploitable				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNlc T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	23	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	23	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNlc T21 résultat inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	4	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	4	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNlc T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	18	1	5,6%	[0,0%-16,1%]
Total	18	1	5,6%	[0,0%-16,1%]
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	121	8	6,6%	[2,2%-11,0%]
Total	121	8	6,6%	[2,2%-11,0%]

France				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNic T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	168	56	33,3%	[26,2%-40,5%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	37	20	54,1%	[38,0%-70,1%]
Total	205	76	37,1%	[30,5%-43,7%]
Examen ADNic T21 non exploitable				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	5	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	4	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	9	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	1 016	2	0,2%	[0,0%-0,5%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	1 204	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	2 220	2	0,1%	[0,0%-0,2%]
Examen ADNic T21 résultat inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	23	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	8	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	31	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	310	54	17,4%	[13,2%-21,6%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	122	1	0,8%	[0,0%-2,4%]
Total	432	55	12,7%	[9,6%-15,9%]
Examen ADNic T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	3 057	164	5,4%	[4,6%-6,2%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	1 761	14	0,8%	[0,4%-1,2%]
Total	4 818	178	3,7%	[3,2%-4,2%]

*IC: intervalle de confiance

Tableau 13. Nombre de trisomies 21 diagnostiquées dans le groupe des femmes à $1/1000 \leq$ risque $< 1/50$

Réseau 53				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNic T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	21	8	38,1%	[17,3%-58,9%]
Total	21	8	38,1%	[17,3%-58,9%]
Examen ADNic T21 non exploitable				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	6	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	6	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	2 276	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	2 276	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 résultat inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	73	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	73	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	117	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	117	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	473	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	473	0	0,0%	[0,0%-0,0%]

France				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNic T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	449	181	40,3%	[35,8%-44,8%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	88	24	27,3%	[18,0%-36,6%]
Total	537	205	38,2%	[34,1%-42,3%]
Examen ADNic T21 non exploitable				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	175	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	67	1	1,5%	[0,0%-4,4%]
Total	242	1	0,4%	[0,0%-1,2%]
Examen ADNic T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	50 405	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	20 510	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	70 915	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 résultat inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	1 130	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages séquentiels intégrés	1	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	239	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	1 370	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	737	2	0,3%	[0,0%-0,6%]
Dépistages séquentiels intégrés	1	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	447	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	1 185	2	0,2%	[0,0%-0,4%]
Examen ADNic T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	21 601	8	0,0%	[0,0%-0,1%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	10 844	4	0,0%	[0,0%-0,1%]
Total	32 445	12	0,0%	[0,0%-0,1%]

*IC: intervalle de confiance

Estimation des valeurs prédictives parmi l'ensemble des diagnostics réalisés et renseignés

Les valeurs prédictives peuvent être estimées par la fréquence des cas de trisomie 21 confirmés et non confirmés uniquement parmi les caryotypes réalisés et renseignés, ce qui revient à faire l'hypothèse que les données manquantes sont réparties au hasard.

Ces estimations des valeurs prédictives sont biaisées si les caryotypes non renseignés sont plus souvent des caryotypes avec un résultat négatif, ce qui s'avère être souvent le cas car ce sont les caryotypes avec diagnostic de trisomie 21 qui sont le plus souvent signalés. **La VPP est alors surestimée et la VPN sous estimée.**

Tableau 14. Nombre de trisomies 21 diagnostiquées parmi les caryotypes réalisés et renseignés dans le groupe des femmes à risque $\geq 1/50$

Réseau 53				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNic T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	2	2	100%	[100%-100%]
Total	2	2	100%	[100%-100%]
Examen ADNic T21 non exploitable				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNic T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	2	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	2	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 résultat inconnu				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNic T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	8	1	12,5%	[0,0%-35,4%]
Total	8	1	12,5%	[0,0%-35,4%]
Examen ADNic T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	32	8	25,0%	[10,0%-40,0%]
Total	32	8	25,0%	[10,0%-40,0%]

France				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNic T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	62	56	90,3%	[83,0%-97,7%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	21	20	95,2%	[86,1%-104%]
Total	83	76	91,6%	[85,6%-97,5%]
Examen ADNic T21 non exploitable				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	2	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	1	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	3	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	66	2	3,0%	[0,0%-7,2%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	35	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	101	2	2,0%	[0,0%-4,7%]
Examen ADNic T21 résultat inconnu				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNic T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	236	54	22,9%	[17,5%-28,2%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	78	1	1,3%	[0,0%-3,8%]
Total	314	55	17,5%	[13,3%-21,7%]
Examen ADNic T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	757	164	21,7%	[18,7%-24,6%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	355	14	3,9%	[1,9%-6,0%]
Total	1 112	178	16,0%	[13,9%-18,2%]

*IC: intervalle de confiance

Tableau 15. Nombre de trisomies 21 diagnostiquées parmi les caryotypes réalisés et renseignés dans le groupe des femmes à risque $1/1000 \leq$ risque $< 1/50$

Réseau 53				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNlc T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	12	8	66,7%	[40,0%-93,3%]
Total	12	8	66,7%	[40,0%-93,3%]
Examen ADNlc T21 non exploitable				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNlc T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	8	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	8	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNlc T21 résultat inconnu				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNlc T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	2	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	2	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNlc T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	3	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	3	0	0,0%	[0,0%-0,0%]

France				
	Nombre d'examens	T21 diagnostiquées	% T21	IC* à 95%
Examen ADNic T21 positif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	222	181	81,5%	[76,4%-86,6%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	37	24	64,9%	[49,5%-80,2%]
Total	259	205	79,2%	[74,2%-84,1%]
Examen ADNic T21 non exploitable				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	6	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	1	1	100%	[100%-100%]
Total	7	1	14,3%	[0,0%-40,2%]
Examen ADNic T21 négatif				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	176	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	51	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	227	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Examen ADNic T21 résultat inconnu				
Total	0	0	0,0%	[0,0%-]
Examen ADNic T21 non réalisé				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	35	2	5,7%	[0,0%-13,4%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	14	0	0,0%	[0,0%-0,0%]
Total	49	2	4,1%	[0,0%-9,6%]
Examen ADNic T21 de réalisation inconnu				
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	91	8	8,8%	[3,0%-14,6%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	22	4	18,2%	[2,1%-34,3%]
Total	113	12	10,6%	[4,9%-16,3%]

*IC: intervalle de confiance

Nombre de cas de trisomies 21 diagnostiqués après un dépistage par MSM positif parmi les femmes avec un dépistage par MSM

La fréquence des trisomies 21 diagnostiquées après un dépistage positif est définie par le nombre de femmes avec un score de risque $\geq 1/1000$ rapporté à l'ensemble des femmes dépistées (dépistages positifs et négatifs). La fréquence des cas réels est sous-estimée puisqu'une partie importante des informations sur les diagnostics sont manquantes mais cela n'empêche pas la comparaison des types d'examen entre eux.

Tableau 16. Nombre de trisomies 21 diagnostiquées dans le groupe des femmes à risque (risque $\geq 1/1000$) sur l'ensemble des femmes dépistées

Réseau 53			% Trisomies 21 parmi les femmes dépistées	
	T21 diagnostiquées parmi les femmes à risque	Femmes dépistées	%	IC* à 95%
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	19	23 096	0,082%	[0,045%-0,119%]
Total	19	23 096	0,082%	[0,045%-0,119%]

France			% Trisomies 21 parmi les femmes dépistées	
	T21 diagnostiquées parmi les femmes à risque	Femmes dépistées	%	IC* à 95%
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre	467	520 907	0,090%	[0,082%-0,098%]
Dépistages séquentiels intégrés	0	15	0,000%	[0,000%-0,000%]
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre	64	97 523	0,066%	[0,050%-0,082%]
Total	531	618 445	0,086%	[0,079%-0,093%]

*IC: intervalle de confiance

Estimation des faux positifs

Le taux de faux positifs est la fréquence des examens positifs parmi les fœtus non atteints de trisomie 21. Si le nombre de caryotypes non faits ou non renseignés est important alors le nombre de faux positifs n'est pas valide. Cependant la fréquence des cas de trisomie 21 étant très faible la fréquence des faux positifs est très proche de celle des positifs (cf. Tableau 10).

Estimation de la spécificité du dépistage

La spécificité est la fréquence des dépistages négatifs parmi les fœtus non atteints c'est-à-dire le complémentaire du taux de faux positifs : spécificité = 1 – taux de faux positifs (cf. paragraphe précédent)

Estimation de la sensibilité des examens de dépistage

La sensibilité est la fréquence des cas de trisomie 21 dépistés en prénatal parmi l'ensemble des cas de trisomie 21 diagnostiqués (en prénatal et postnatal). Le nombre total de cas de trisomie 21 n'est pas disponible dans la base de données des laboratoires de biochimie qui n'inclut pas l'enregistrement des diagnostics postnatals de trisomie 21. La sensibilité du dépistage ne peut donc pas être calculée.

En revanche, l'estimation du nombre attendu de naissances d'enfants vivants atteints de trisomie 21 dans l'échantillon étudié en fonction de l'âge des femmes permet d'estimer le nombre de cas qui aurait été observés à la naissance en l'absence de dépistage.

Cette estimation ne représente qu'une partie des cas attendus en France, puisqu'il ne concerne que les femmes incluses dans cette enquête, c'est-à-dire celles qui ont réalisé un dépistage prénatal au cours de 2022. D'autre part, la comparaison avec le nombre de trisomies 21 effectivement diagnostiquées ne peut être réalisée que si le nombre de résultats de caryotype manquant est faible.

Tableau 17. Estimation du nombre de naissances d'enfants vivants atteints de trisomie 21 qui aurait été observé en absence de dépistage

Nombre de naissances vivantes d'enfants atteints de T21 attendu en l'absence de dépistage ⁽²⁾		
	Réseau 53	France
Dépistages combinés du 1 ^{er} trimestre - 2022	48	1265
Dépistages séquentiels intégrés - 2022		0
Dépistages des marqueurs sériques du 2 ^{ème} trimestre - 2022 ⁽¹⁾		235
Total	48	1500

⁽¹⁾ Cet examen de dépistage sans échographie n'est pas en lien avec les réseaux de périnatalité

⁽²⁾ Morris JK, J Med Screen 2002;9:2-6