

Marqueurs faibles fœtaux en échographie obstétricale

AUTEURS PRINCIPAUX

Michiel C. Van den Hof, MD, Halifax (N.-É.)

R. Douglas Wilson, MD, Philadelphia (PA)

AUTEURS COLLABORATEURS

COMITÉ SUR L'IMAGERIE DIAGNOSTIQUE

Stephen Bly, PhD, Santé Canada, Bureau de la radioprotection, Ottawa (Ont.)

Robert Gagnon, MD, London (Ont.)

Mme Barbara Lewthwaite, M. Sc. inf., Winnipeg (Man.)

Ken Lim, MD, Vancouver (C.-B.)

Lucie Morin, MD, Montréal (Québec)

Shia Salem, MD, Toronto (Ont.)

COMITÉ SUR LA GÉNÉTIQUE

Victoria Allen, MD, Halifax (N.-É.)

Claire Blight, B. Sc. inf., Halifax (N.-É.)

Gregory Davies, MD, Kingston (Ont.)

Valérie Désilets, MD, Montréal (Québec)

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

Gregory Reid, MD, Winnipeg (Man.)

Anne Summers, MD, North York (Ont.)

Phil Wyatt, MD, North York (Ont.)

David C. Young, MD, Halifax (N.-É.)

soins offerts aux femmes enceintes. À l'heure actuelle, la présence d'un marqueur échographique « notable » accroît la probabilité d'une pathologie fœtale; cependant, l'absence de marqueurs faibles, sauf dans certaines situations contrôlées, ne doit pas être invoquée pour minimiser les risques fœtaux.

Issues : L'utilisation de l'échographie au cours de la grossesse génère d'importantes issues sanitaires et économiques pour les familles et le système de soins de santé, par comparaison avec sa non-utilisation. La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) recommande l'exécution d'une seule évaluation échographique « systématique » au cours de la période se situant entre la 16^e et la 20^e semaine de gestation, et ce, pour toutes les grossesses. Les patientes doivent bénéficier de services de counseling au sujet des résultats positifs et négatifs pouvant être révélés par l'échographie, de façon à être prêtes à faire face à des renseignements inattendus quant à leur grossesse et à la possibilité de se voir offrir des options de dépistage supplémentaires.

Preuves : Nous avons demandé aux membres de comité d'analyser des sujets particuliers liés aux marqueurs faibles échographiques, à la suite de l'établissement d'un consensus quant aux marqueurs faibles faisant le plus fréquemment l'objet d'articles publiés. Des recherches ont été menées dans les bases de données Medline et PubMed en vue d'en tirer les articles de langue anglaise soumis à l'examen collégial et publiés entre 1985 et 2003. Les analyses portant sur chacun des sujets associés aux marqueurs faibles ont été rédigées par les membres de comité et se sont vus attribuer une cote quant à la qualité des résultats et à la classification des recommandations. Par la suite, nous avons fait circuler ces analyses et celles-ci ont fait l'objet de discussions au sein du comité combiné. Le format final de la présente directive clinique a été déterminé par les présidents de comité.

Valeurs : La qualité des résultats et la classification des recommandations ont été établies à la suite de discussions et de l'obtention d'un consensus au sein des comités sur l'imagerie diagnostique et la génétique de la SOGC.

Avantages, désavantages et coûts : Il n'est pas possible, à l'heure actuelle, de déterminer les avantages, désavantages et coûts associés à la présente directive clinique, puisque cela nécessiterait des ressources en surveillance médicale, en recherche et en santé qui ne sont pas présentement disponibles; toutefois, ces facteurs doivent faire l'objet d'une évaluation dans le cadre d'une approche prospective de la part d'initiatives provinciales et tertiaires. Une réflexion sur ces questions se trouve dans les parties « Options » et « Issues » du présent résumé.

Résumé

Objectif : Évaluer les « marqueurs faibles » échographiques utilisés dans le cadre du dépistage génétique fœtale.

Options : Le dépistage échographique au cours de la période se situant entre la 16^e et la 20^e semaine de gestation est l'un des dépistages génétiques et/ou tests diagnostiques les plus couramment utilisés au cours de la grossesse. Les résultats faux-positifs et faux-négatifs (manqués ou absents) sont à l'origine des préoccupations d'ordre pratique en ce qui concerne le dépistage échographique. L'utilisation et la compréhension des marqueurs faibles échographiques et de leurs risques relatifs liés au dépistage constituent une option importante dans le cadre des

Mots-clés : Ultrasound, soft marker, prenatal screening, fetus, aneuploidy, trisomy, genetic

Les directives cliniques font état des percées récentes et des progrès cliniques et scientifiques à la date de publication de celles-ci et peuvent 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.

Recommandations :

1. Le dépistage échographique au cours de la période se situant entre la 16^e et la 20^e semaine de gestation devrait évaluer huit marqueurs, dont cinq (épaississement du pli nucaal, intestin échogène, ventriculomégalie légère, foyer échogène intracardiaque et kystes des plexus choroïdes) sont associés à un risque accru d'aneuploïdie fœtale et, dans certains cas, à des problèmes non chromosomiques, tandis que les trois autres (artère ombilicale unique, mégagrande citerne et pyélectasie) ne sont associés qu'à un risque accru d'anomalies non chromosomiques lorsqu'ils sont constatés isolément. (II-2 B)
2. L'identification de marqueurs faibles de l'aneuploïdie fœtale nécessite une corrélation avec d'autres facteurs de risque, y compris les antécédents, l'âge maternel et les résultats du dépistage sérique maternel. (II-1 A)
3. Les marqueurs faibles indiquent une augmentation notable du risque fœtal en matière de pathologie génétique. Une orientation, en temps opportun, vers des services de confirmation, de counseling et d'exploration s'avère nécessaire en vue de maximiser les options de prise en charge. (III B)

Validation : La conception de directives cliniques soumises à l'examen collégial fait partie du processus de comité, en plus de la révision menée par le Conseil de la SOGC et du bureau de la rédaction.

Commanditaire : SOGC.

J Obstet Gynaecol Can, vol. 27, n° 6, 2005, p. 613–636