



HAL
open science

Évaluation de la compréhension et de la satisfaction des patientes après une consultation de conseil prénatal dédiée au test d'ADN libre circulant pour la trisomie 21 (ADNlcT21) : étude monocentrique au CHU de Bordeaux de novembre 2017 à novembre 2018

Véronique Sand

► **To cite this version:**

Véronique Sand. Évaluation de la compréhension et de la satisfaction des patientes après une consultation de conseil prénatal dédiée au test d'ADN libre circulant pour la trisomie 21 (ADNlcT21) : étude monocentrique au CHU de Bordeaux de novembre 2017 à novembre 2018. Sciences du Vivant [q-bio]. 2019. dumas-02434248

HAL Id: dumas-02434248

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02434248>

Submitted on 9 Jan 2020

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Université de Bordeaux
U.F.R. DES SCIENCES MÉDICALES

2019

Thèse n° 3081

Thèse pour l'obtention du

DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE

Présentée et soutenue publiquement le 11 septembre 2019 par

Véronique SAND

Née le 23 novembre 1989 à Nouméa, Nouvelle-Calédonie (988)

**Évaluation de la compréhension et de la satisfaction des patientes
après une consultation de conseil prénatal dédiée au test d'ADN
libre circulant pour la trisomie 21 (ADNlcT21) : Étude
monocentrique au CHU de Bordeaux de novembre 2017 à
Novembre 2018**

Directrice de Thèse

Madame le Docteur Stéphanie BRUN-STÖCKLE

Rapporteur

Monsieur le Professeur Christophe VAYSSIERE

Membres du Jury

Monsieur le Professeur Dominique DALLAY.....Président
Monsieur le Professeur Loïc SENTILHES.....Juge
Madame le Professeur Caroline ROORYCK-THAMBO.....Juge
Monsieur le Docteur Frédéric COATLEVEN.....Juge
Madame le Docteur Stéphanie BRUN-STÖCKLE.....Juge

“ Dans la vie, rien n’est à craindre, tout est à comprendre. ”

Marie Curie

Remerciements

À mon jury, vous me faites l'honneur de juger l'acte final de onze années d'apprentissage. Sans votre implication professionnelle et humaine, je ne serai pas le médecin que vous avez formé. Je vous remercie d'avoir bien voulu mener cette mission, avec patience et passion.

À vous Monsieur le Professeur Dallay. Vous me faites l'honneur de présider ce jury et de juger ce travail. Je vous remercie pour votre bienveillance et votre gentillesse pendant tout mon parcours, et pour nos discussions de voile qui nous faisaient briller les yeux à tous les deux. J'éprouve un profond respect pour vos qualités d'obstétricien et de chirurgien. Je vous souhaite le meilleur.

À vous, Monsieur le Professeur Sentilhes. Je vous remercie pour votre implication pédagogique, votre disponibilité, et pour le temps que vous m'avez accordé pour me guider dans les différentes étapes de l'élaboration de ce manuscrit.

À vous Mme la Professeure Rooryck-Thambo, Caroline, tu me fais l'honneur de juger mon travail. Merci pour ton aide immense dans la réalisation de cette thèse. Nos rencontres ont toujours abouti à de grandes avancées pour ma thèse.

À vous Monsieur le Professeur Vayssière. Vous m'avez fait l'honneur d'avoir bien voulu être rapporteur de ce travail. Merci pour vos conseils essentiels.

À toi Fred. Comme je te l'ai déjà dit tu as été la personne qui m'a le plus appris au cours de mon internat, je m'en suis rendu compte à chaque fois que j'ai été en difficulté, et que c'étaient tes conseils qui me revenaient en mémoire. Quelques apprentissages pour lesquels je te remercie : chaque mot compte, que plus la situation est source de panique et plus il faut rester calme, et bien sûr « grande cicatrice, grand chirurgien ! » !

À toi Stéphanie. Je suis très honorée que tu diriges ce travail. Tu m'as formé à la rigueur, et qu'on peut toujours aller plus loin. Ton souci de toujours tendre vers la perfection est un exemple pour moi. Merci pour ton temps précieux, pour ta disponibilité à chaque étape de ce travail, ces soirées à manger les derniers Mc Do et Coca Light de ma vie, en voyant grandir ton petit Léon. Pour tes encouragements constants, et tes conseils dans les moments de doute. Je te souhaite une grande carrière d'obstétricien et surtout de maman. Merci.

À ma famille. Parce-que vous voir est toujours un grand bonheur, et que vous êtes là depuis toujours à veiller sur nous. A mon frère et ma sœur, ma grosse tache et ma petite tache, à nos années sur la balançoire du jardin, et à nos disputes à venir ! Géraldine, depuis Nouméa je sais qu'aujourd'hui tu es là en pensée. Mammo, je ne serai finalement pas botaniste ou géologue malgré tous tes cours particuliers, vivement le prochain ! Babbo, bon anniversaire ! Bon-Paparrain et Bonne-Maman, merci de tout votre amour, votre porte toujours ouverte à Paris, à votre présence dans tous les moments forts de ma vie. Isa, merci d'avoir toujours été là pour moi, de près ou de loin. Hervé, Laure, Clém, Thomas, Juliette, les Bernard et les Colin, vivement le prochain Noël tous ensemble ! Marc et Aurore, Clément, Antoine, je suis tellement heureuse de vous avoir à Bordeaux.

À mes parents. À toi Papa, l'homme de ma vie pour toujours, pour avoir toujours été là. Merci d'avoir fait 22000km pour me soutenir, même si je sais que ce ne sont pas quelques 24h d'avion qui te font peur. Je t'aime plus que tout pour ta droiture d'esprit (sauf pour les feux orange !), le scientifique si brillant, le père poule qui nous a toujours fait passer au premier plan. N'oublie pas d'être heureux.

À toi Maman, merci de m'avoir transmis ton amour de la mer et de la nature, pour ta générosité qui est un exemple pour moi. J'aime nos discussions où l'on refait le monde, et notre complicité qui grandit d'année en année.

À Stefano, tu es mon récif. Merci d'être qui tu es (même si insup !), de me supporter quand je mets des plantes partout, d'être dingue de voyage et d'eau turquoise. De faire le taurobole de partir. La vie que l'on s'esquisse me comble. Osons vivre nos rêves !

À Virginie, merci d'avoir permis à cette thèse d'exister, d'avoir patiemment récupéré et stocké tous les questionnaires pendant un an, tu as été formidable !

À Romain, merci pour le travail immense que tu as réalisé pour faire les statistiques, merci pour ta patience et ta rapidité pour les délais parfois très courts que je t'ai imposé.

À Carole, merci pour ton aide artistique, et ta bonne humeur sans faille.

À ma super promo, Amaury et Alizée merci pour avoir fait de cette première année de notre internat une année tellement inoubliable !! Big up à notre soirée mineurs qui restera sans doute dans les annales (ou cirque ?) Je vous chéris dans mon cœur et espère que le clinicat nous réserve encore pleins de surprises ! Lise-Marie merci pour ce semestre à Libourne ensemble, tu es une fille en or, ma Tiff les pauses clopes de *** avec toi me manquent, Audrey ma campagnarde d'amour, je pense à toi à chaque « rappelle me le », Marie je te souhaite beaucoup de bonheur avec ta petite famille, Noémie j'espère que l'on se croisera plus souvent dans les années à venir !

À mes cointernes, Fred reste ralou on t'aime comme ça ! Marie S de Diannette à PH, pas un seul (fashion) faux pas ! Aurélien tu es un copain exceptionnel, reviens vite de Paris, Hugo merci pour tous tes conseils, Sophie R je me rappellerai toujours notre week-end à Monaco « trop stylé ! », MCS tu étais la meilleure chef des internes, Mathilde M tu seras un grand chirurgien j'en suis sûre ! Julie M croisons les doigts pour la semaine prochaine ! Marine B j'espère qu'on se reverra bientôt, Camille C trop heureuse pour toi de tout ce bonheur à venir, Alizée F tes ascensions à 8000m me laissent sans voix ! Sophie F toi et ta mini-vessie j'espère vous avoir comme première interne à Libourne, Marie H ma grande danseuse et folledingue, ne change pas !

Aux sages-femmes, pour nous avoir tout appris lors de nos premiers accouchements, et pour tous ces fous rires en garde, Anaïs pour ces sushis en HdJ, Jess tes « ma belle » me manquent, Ninon, Raphaëlla, vous toutes...

À mes chefs de la mat, Angie merci de m'avoir coaché et de m'avoir appris ce fameux concept de l'asepsie verbale, je m'en sers chaque jour! Mathieu pour ta gentillesse sans limite, Claire de m'avoir

appris à toujours recoudre un périnée comme si c'était le tien, Marie pour tous ces jus d'o au relay, et tes corrections au pied levé devant le livre de la jungle, Marianne merci pour ton aide pour les mises à jour du site du Réseau, Pierre pour ton investissement dans notre formation, MAC et nos fous rires de garde malgré la moyenne de l'IMC de la salle à 42, Clémence Houssin pour ta bonne humeur dans toutes les situations, Denis pour nous avoir à tous transmis ton art des spatules, Lydie pour ton sang-froid dans tes gardes de l'enfer ou on courait d'une spatule à l'autre. À vous Monsieur le Pr Hocke qui m'avez appris qu'on n'abandonne jamais une de ses patientes, Mathilde C merci pour tous ces moments ensemble, je veux être tout comme toi !

À mes BDB, que de chemin depuis les MBK, mais je suis tellement heureuse qu'on ne se soit jamais perdues. Meilleur blog, meilleures soirées (Maman je dors chez Chloé !) meilleurs rêves (la bdb's house verra un jour le jour j'en suis sûre !). Ma Axou, bientôt une super maman, ma Clo j'espère que tu ne nous oublieras pas quand tu seras la PDG du monde ! Ma Klo, nos soirées à la Plage sur le cube avec nos chorés Sean Paul. Ma Emma, reste toujours une grande aventurière de la vie, avec le cookie dans le sac ! Henrinou, en 2020 un voyage canadien s'impose. Ma Djou, ma longueudondeuz, toutes ces journées chez toi restent dans mon cœur comme une des plus belles périodes de ma vie. Ma Lou, je sais que tu t'épanouiras dans ce chemin et que tu sauras être heureuse, et au pire, on fait une soirée céréales-coquillettes.

À mes amis de Calédonie, Emma toi et ta famille je vous ai découvert tard mais vous êtes tout devant dans mon cœur, Babo tu es la petite pépite d'or dans ma vie, Joris Kaly et Nal on arrive ! Léo et ma Cam j'ai hâte qu'on soit à nouveau voisins, Didine Chamil et Alexiouche hâte de refaire un week-end royanais, Tibal tu es devenu trop cool qu'est-ce que ça va être dans 10 ans, Thibault Sosh et Juliette trop génial de vous avoir à Bordeaux, Parain et Elsa oubliez la Réunion et venez sur le Caillou (enfin Cam il faudrait pas que tu nous sabotes le vent...), Amandine que de brunchs en perspective, Marine H tu me dois un Domac du coup ! Nono hâte de voir ton body summer, Mickey, Oliv, Damien et Morgane, hâte des week-ends catakite...tous les week-ends ! Phiphi et Pierre après Paris prochaine étape ? Mika merci pour toutes ces orgas qui permettent à la secte de vivre, Poapi j'ai hâte de travailler avec toi, Fannynou de Byron Bay à Guéthary nos destins se croisent, Margaux P finis vite ton clinicat ! Jess, Gaël, Mila, bonne nouvelle aventure ! À notre Lagon.

À mes amis de l'internat, ma Sarah nos petits verres dans tous les bars que tu me fais découvrir, Flor depuis Mont De tu es là (malgré ton emploi du temps disons compliqué), et j'espère pour longtemps encore ! Caza maintenant que tu es un pro de la voile et du kite il faut venir à Nouméa ! Cécé et Jean la cave n'a pas fini d'être vidée... Brice ton goût de l'aventure est contagieux. Yass les allers-retours à Seignosse après Game of Thrones en garde, au top ! Jojo je te souhaite une chouette vie à BasqueLand, Lulu ma future prof de yoga et Maxence qui me délayes, hâte de cette virée à La Réunion, l'insularité ça vous gagne ! Giulia j'espère qu'on aura enfin le temps de se voir maintenant ! mes super colocs Annabelle Clément Louis et Thibault merci pour ce semestre de folie, piscine-thermomix-cubyrosé, Cricri à bientôt en soirée, je sais que tu seras présent ! Besnard bravo pour ta moto qui lui fait envie... Anaïs encore deux ans de vie de forçat mais qu'on va remplir d'apéros ! Guillaume et Candice à quand un super concours de terrasse, Charly comme c'est ma thèse tu peux m'offrir le mignon géant ? Léo et Marion bientôt la plus belle des aventures, Bouchbouch et Marine potager, voilier, moutons, votre vie dans la pampa est trop bien, Claire Chassier merci pour ce verre

au moment où j'étais au fond, Elé miam les poivrons ! Delphine merci pour cette garde à la mat où on a parlé toute la nuit (au moins !) quand j'étais triste.

Merci aux équipes de Pau, Mont-de-Marsan, Blaye, Bayonne, Christel, Lionnel, Sophie, Petra, l'équipe de Bergo, Pascaline, Agnieszka, Audrey M, Marion, meilleure ambiance de bloc !

À l'équipe de Libourne, vous me faites la joie de m'accueillir pour deux ans. Emma, Ida, Marie-Charlotte, Clémence, Maxime, LMD, quel semestre plein de rebondissements ! Marion trop contente pour ton grain de riz, et vivement mai ! Justine après notre week-end dans la péniche, prochain congrès dans un sous-marin ? Clem reviens vite être notre coach écoresponsable ! Françoise merci pour ta confiance, Saori, Céline, Rachel, Nestor, Fangchen, j'ai hâte de vous retrouver !

À l'équipe de Nouméa, vivement de vous retrouver pour ne plus vous quitter. Sophie tu es mon modèle, Mr Camus merci pour votre confiance, Marine merci pour tes conseils de l'autre bout du monde, hâte d'entendre ton accent toulousain à nouveau !

À Hélène.

Table des matières

Remerciements	4
Table des matières.....	8
Table des illustrations	9
Liste des abréviations	10
Résumé.....	11
Introduction	14
Patients, matériel et méthodes.....	19
Résultats	23
Discussion.....	40
Conclusion	48
Références.....	49
Annexes	52
Serment d'Hippocrate	60

Table des illustrations

Figure 1. Diagramme de flux de l'étude	25
Tableau 1. Caractéristiques de la population de l'étude	27
Tableau 2. Évaluation de la compréhension des patientes.	32
Tableau 3. Évaluation des facteurs influençant la compréhension en analyse univariée et multivariée par régression logistique.....	34
Tableau 4. Évaluation de la satisfaction des patientes, analyse des facteurs influençant le niveau de satisfaction	37
Tableau 5. Évaluation des facteurs influençant la satisfaction en analyse univariée par le test de Chi ² ou Student.....	38
Tableau 6. Évaluation du ressenti des patientes.	39
Annexe 1. Questionnaire	52
Annexe 2. Résultats du dépistage par les marqueurs sériques et le test ADNlcT21. 55	
Annexe 3. Document d'information proposé par la HAS concernant les nouvelles modalités du dépistage de la trisomie 21.	56
Annexe 4. Proposition d'un document d'information.....	58

Liste des abréviations

ACLF : Association des Cytogénéticiens de Langue Française
ADNIcT21 : Test d'acide désoxyribonucléique libre circulant pour le dépistage de la trisomie 21
AFP : Alpha-fœto-protéine
Bêta-hCG : Sous-unité bêta de l'hormone chorionique gonadotrope humaine
CHU : Centre hospitalier universitaire
CNGOF: Collège national des gynécologues-obstétriciens français
CPAM : Caisse primaire d'assurance maladie
CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
DDIANE : Dépistage Diagnostic et Investigations AntéNatalEs
DPNI : Dépistage Prénatal Non Invasif
DS : Déviation standard
HAS : Haute autorité de santé
IMG : Interruption médicale de grossesse
MoM : Multiple of the median
MSMT1 : Marqueurs sériques maternels du premier trimestre
MSMT2 : Marqueurs sériques maternels du deuxième trimestre
NIPT : Non Invasive Prenatal Test
PAPP-A : Pregnancy-associated plasma protein-A
PMA : Procréation médicalement assistée
PRIMA FACIE : Prévention des risques maternels et fœtaux par une action de conseil et par une information éclairée
SA : Semaines d'aménorrhée

Résumé

Objectifs : Évaluer, après une consultation dédiée au conseil prénatal sur le test ADNlcT21, la compréhension par les patientes des informations reçues ainsi que leur niveau de satisfaction et leur ressenti, et étudier les facteurs influençant ces paramètres.

Méthodes : Étude prospective, observationnelle, monocentrique, de novembre 2017 à novembre 2018 au CHU de Bordeaux, évaluant le niveau de compréhension, de satisfaction et le ressenti des patientes après la consultation d'information, à l'aide d'un auto-questionnaire (un score sur 10 points avec un point par réponse juste). Le niveau de compréhension et de satisfaction était considéré comme bon en cas de score $\geq 8/10$. Les facteurs associés à une bonne compréhension et à un niveau de satisfaction élevé ont été évalués à l'aide d'une analyse univariée et multivariée.

Résultats : Au total, 300 patientes ont été incluses dans l'étude. Les patientes avaient compris l'indication pour laquelle elles réalisaient un ADNlcT21 dans 77,3% des cas. Un score de bonne compréhension a été retrouvé chez 180 patientes (60%), avec un score moyen de 8,7/10. Le seul facteur associé à une mauvaise compréhension était un bas niveau d'étude en analyse univariée ($p < 0,01$) et multivariée ($p = 0,0019$). Un bon niveau de satisfaction a été retrouvé chez 156 patientes (92,3%), et une origine européenne était associée à un bon niveau de satisfaction en analyse univariée ($p = 0,045$).

Conclusion : Cette étude met en évidence une bonne compréhension par les patientes des informations reçues après une consultation d'information sur le ADNlcT21. Un niveau de satisfaction élevé est associé à ces consultations

d'information et de conseil prénatal qui doivent rester au premier plan de la mise en place de ce dépistage.

Objectives: To evaluate, after a consultation dedicated to prenatal counseling on the Non Invasive Prenatal Test (NIPT), the understanding by the patients of the information received, as well as their level of satisfaction and their feelings, and to study the factors influencing these parameters.

Methods: We conducted a prospective, observational, single-center study between November 2017 and November 2018 at the Bordeaux University Hospital, assessing the level of understanding, satisfaction and the patient's feelings after the consultation of information, using a self-assessment questionnaire. They obtained one point per correct answer, and a score out of 10 was calculated. The level of understanding and satisfaction was considered good in case of a score $\geq 8/10$. Factors associated with good or poor understanding and satisfaction were sought using univariate and multivariate analysis.

Results: A total of 300 patients were included in the study. Patients had understood the indication for which they performed NIPT in 77.3% of the cases. A score of good comprehension was found in 180 patients (60%), with an average score of 8.7 / 10. The only factor associated with poor understanding was a low level of study in both univariate ($p < 0,01$) and multivariate analysis ($p = 0.0019$). A good level of satisfaction was found in 156 patients (92.3%), and a European origin was associated with a good level of satisfaction in univariate analysis ($p = 0.045$).

Conclusion: This study highlights a good understanding by the patients of the information received after a consultation of information on the NIPT. A high level of satisfaction is associated with these information and prenatal counseling sessions which must remain at the forefront of the implementation of this screening.

Introduction

La trisomie 21 est la seule maladie d'origine génétique pour laquelle un dépistage pendant le suivi de la grossesse est proposé systématiquement en France. C'est l'une des anomalies chromosomiques les plus fréquentes : en effet elle concerne environ une grossesse sur 400, et c'est la première cause de déficience intellectuelle d'origine génétique. Sa fréquence augmente avec l'âge maternel, un antécédent de grossesse avec une trisomie 21 ou une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21 chez un des parents.

En 2007, la Haute Autorité de Santé (HAS) a publié des recommandations (1) qui ont abouti à l'arrêté du 23 juin 2009 (2) mettant en place la nouvelle stratégie de dépistage de la trisomie 21.

Le dépistage combiné du premier trimestre associant les marqueurs sériques du premier trimestre (PAPP-A et bêta-hCG libre), l'âge maternel, et la clarté nucale est proposé entre 11 et 13+6 semaines d'aménorrhée (SA) à toutes les femmes enceintes d'un singleton. Le dépistage combiné du premier trimestre permet de détecter 90% des trisomies 21, avec un taux de faux positifs de 5% (3).

Si celui-ci n'a pas pu être réalisé, un dépistage du 2^e trimestre entre 14 et 17+6SA est alors proposé. Il consiste en un dépistage séquentiel intégré combinant les marqueurs sériques du deuxième trimestre (AFP, hCG, œstriol), l'âge maternel, et la clarté nucale mesurée lors de l'échographie du premier trimestre, ou en un dépistage combinant uniquement les marqueurs du deuxième trimestre et l'âge maternel.

Pour l'ensemble de ces stratégies, la patiente était alors considérée à risque élevé de trisomie 21 si le risque était supérieur à 1/250 ; dans ce cas la réalisation d'un caryotype fœtal par choriocentèse ou amniocentèse était proposé.

Un caryotype était proposé d'emblée après l'échographie du premier trimestre, en présence d'une clarté nucale > 3,5mm ou d'un signe échographique évocateur, en raison du risque résiduel que le fœtus soit porteur d'une autre pathologie que celles recherchées par le test ADNlcT21. Selon une méta-analyse publiée en 2015, ces examens invasifs induisent un risque de perte fœtale considéré proche de 0,11% (IC95% 0,04-0,26) pour une amniocentèse et 0,22% (IC95% 0,71-1,16) pour une biopsie de villosités chorales (4).

Selon les données de l'Agence de la Biomédecine de 2014, cette nouvelle stratégie a permis de diviser le nombre d'examens invasifs par deux, en conservant le niveau de diagnostic prénatal de trisomie 21 (5). Mais cela restait insuffisant ; en effet en 2014 environ 18 500 examens invasifs à visée diagnostique ont été réalisés chez des femmes ayant un niveau de risque de trisomie 21 fœtale $\geq 1/250$. Le diagnostic de trisomie 21 fœtale n'a été confirmé par caryotype fœtal que dans 4% des cas (750 caryotypes), soit 1 cas confirmé pour 25 examens invasifs, ce qui impliquait que 96% (17750 caryotypes par an) des gestes invasifs étaient réalisés sur des fœtus non porteurs de trisomie 21. Un dépistage plus fiable et non invasif s'avérait donc nécessaire pour diminuer encore le nombre de procédures invasives.

L'ADN fœtal circulant dans le plasma maternel a été découvert en 1997 (6), et avec l'apparition de nouvelles techniques de séquençage, est né un nouveau test : le test d'ADN libre circulant de la trisomie 21 (ADNlcT21) ou dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21 (DPNI), fondé sur la recherche d'une surreprésentation de séquences

d'ADN fœtal libre provenant du chromosome 21 au sein de l'ADN libre circulant dans le sang maternel.

Ce test est disponible depuis 2013 en France, proposant le dépistage des trois principales trisomies autosomiques (13, 18 et 21) (7). Il se déploie progressivement dans toute l'Europe, mais l'encadrement de sa prescription en France n'a commencé qu'en 2015, avec les recommandations de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) (8) suivies en juin 2016 par le communiqué du Collège National des Gynécologues Obstétriciens Français (CNGOF) (9). L'ACLF recommandait de proposer ce test pour les indications suivantes :

- Risque $\geq 1/250$ par les marqueurs sériques maternels, quelle que soit la stratégie utilisée (combinée du 1er trimestre, 2ème trimestre intégrant ou non la mesure de la clarté nucale au 1er trimestre) ;
- Âge maternel ≥ 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques maternels ;
- En cas d'antécédent de grossesse avec aneuploïdie ou de translocation robertsonienne parentale impliquant un chromosome 13 ou 21, sans passer par l'étape des marqueurs sériques maternels et après conseil génétique ;
- En cas de grossesse multiple, sans passer par l'étape des marqueurs sériques maternels ;
- En cas de profil de marqueurs sériques maternels hors bornes, en particulier ceux évocateurs de trisomie 18 (10).

Plusieurs méta-analyses ont validé l'utilisation du ADNlcT21 en pratique clinique. En 2014, l'équipe de Gil a publié une méta-analyse, actualisée par la suite en 2015 et

2017 et appuyant leurs résultats, qui incluait 33 études dont 3 sur les grossesses gémellaires, et qui comparait les résultats des ADNlcT21 réalisés aux caryotypes et aux issues néonatales. Ces études mettaient en évidence pour les grossesses singletons une sensibilité de 99% pour la trisomie 21, de 97 % pour la trisomie 18 et de 92 % pour la trisomie 13, avec un taux de faux positif global de 0,43%. Pour les grossesses gémellaires, la sensibilité pour la trisomie 21 était de 94,4% (11) (12) (13). Une étude française publiée en 2016 retrouvait chez des patientes à risque élevé d'aneuploïdie une sensibilité et une spécificité du test de 100 % et 99,9 % pour la trisomie 21, de 88 % et 99,9 % pour la trisomie 18, et de 100 % et 99,9 % pour la trisomie 13 (14).

Cela a conduit, en mai 2017, aux recommandations de la HAS qui ont intégré le ADNlcT21 dans la stratégie de dépistage de la trisomie 21 en recommandant de le proposer à toutes les femmes enceintes de singletons avec un risque de trisomie 21 entre 1/1000 et 1/51 au dépistage du 1^{er} ou du 2^e trimestre (15). Pour un risque supérieur à 1/51, un caryotype fœtal est à proposer en priorité. Si la patiente le refuse, un ADNlcT21 est possible. La HAS n'a pas émis de recommandations pour les grossesses multiples.

Ce test posait alors un problème d'accessibilité et d'égalité de la prise en charge, puisqu'il n'était pas pris en charge par la Sécurité Sociale et coûtait jusqu'à 1200 euros en 2013. Grâce à l'augmentation du volume de tests réalisés et à la concurrence, le prix a baissé régulièrement. Il était proposé à 650 euros en 2014, puis le prix s'est stabilisé à partir de 2016 à 390 euros. Certaines mutuelles le rembouraient en partie.

Le développement de la technique de séquençage par semi-conducteurs a également permis de diminuer le prix du test. Le séquenceur par semi-conducteurs utilisé dans le laboratoire de génie génétique du CHU de Bordeaux est le Ion Proton, dont l'utilisation pour le ADNlcT21 en pratique clinique a été validé par l'étude DANNI, une étude prospective multicentrique réalisée par sept CHU, dont le CHU de Bordeaux (16).

En attendant son remboursement, depuis juillet 2015, le ADNlcT21 est au référentiel des actes innovants hors nomenclature (RIHN), permettant sa prise en charge dans les centres hospitalo-universitaires (CHU) au titre des Missions d'Enseignement, de Recherche, de Référence et d'Innovation (MERRI G03).

Ainsi, depuis juin 2017, le centre de Dépistage Diagnostic et Investigations AntéNatalEs (DDIANE) de la maternité Aliénor d'Aquitaine du CHU de Bordeaux a pu proposer la prise en charge de 12 ADNlcT21 par semaine. Une consultation dédiée a été créée et précédait la réalisation du test. Elle permettait d'expliquer le test au couple et de valider l'indication.

Devant la mise en place de ce nouveau test de dépistage, nous avons cherché à évaluer le niveau de compréhension des patientes sur les informations données durant la consultation. En effet, les notions de génétique, de test de dépistage versus tests diagnostiques, de « population à haut risque » sont complexes. D'autre part, les patientes peuvent être perdues dans le flux des examens, qui sont potentiellement anxiogènes du fait de leur complexité, de la fiabilité relative des examens de dépistage et de l'étalement dans le temps que représente l'accumulation des différents tests amenant jusqu'au diagnostic. Nous avons donc également cherché à évaluer leur satisfaction et leur ressenti.

L'objectif principal de notre étude était d'évaluer, à la fin de la consultation, la compréhension par les patientes des informations reçues, et d'étudier les facteurs influençant la compréhension. Les critères de jugement secondaires étaient d'évaluer d'une part la satisfaction des patientes et les facteurs qui influençaient la satisfaction, et d'autre part d'évaluer le ressenti des patientes par rapport à la consultation, pour recueillir leurs opinions face aux enjeux économiques et éthiques entourant ce test.

Patientes, matériel et méthodes

1. Schéma de l'étude

Une étude prospective, observationnelle, monocentrique, évaluant la compréhension, la satisfaction et le ressenti des patientes sur les informations reçues lors de la consultation dédiée au ADNlcT21, à l'aide d'un questionnaire remis après la consultation d'information sur le ADNlcT21 (**Annexe 1**), a été mise en place au CHU de Bordeaux entre novembre 2017 et novembre 2018.

L'étude était présentée oralement en fin de consultation à toutes les patientes. Celles acceptant de remplir le questionnaire donnaient leur consentement oralement pour participer à l'étude. Le questionnaire débutait par une présentation de l'étude et de ses objectifs. Conformément au décret n° 2017-884 du 9 mai 2017, cette étude ne relève pas d'une validation par un Comité de Protection des Personnes (CPP).

2. Population et déroulement de l'étude

De novembre 2017 à novembre 2018, les patientes adressées au centre DDIANE par leur gynécologue ou leur sage-femme pour un ADNcT21 et acceptant de répondre au questionnaire ont été incluses de manière prospective et consécutive.

Les indications retenues au centre DDIANE pour la prise en charge du ADNcT21 étaient alors:

- Marqueurs sériques maternels du premier ou du deuxième trimestre $\geq 1/300$;
- Antécédent de trisomie 13, 18 ou 21 lors d'une précédente grossesse ;
- Antécédent de translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 ;
- Grossesses gémellaires monochoriales ;
- Age ≥ 38 ans sans dépistage du premier ou du deuxième trimestre ;
- Profil de marqueurs atypiques :
 - . Calcul impossible
 - . Un seul marqueur (PAPP-A ou hCG) ≥ 5 MoM
 - . Les deux marqueurs (PAPP-A et hCG) $\leq 0,25$ MoM
 - . Un seul marqueur (PAPP-A ou hCG) $\leq 0,25$ MoM et risque entre 1/300 et 1/1000.

Le seuil de risque de 1/300 n'est pas le seuil préconisé par la HAS dans ses recommandations de 2017. En effet, le projet de recherche permettant de proposer ce test en le prenant en charge entièrement était limité, ne permettant pas de prendre en charge toutes les indications. L'équipe du centre DDIANE a donc fait des choix dans les indications du test, tout en respectant les indications de l'ACLF, notamment en le

proposant à partir du seuil de 1/300 et pas 1/1000, afin de cibler les patientes à plus haut risque.

Avant la réalisation du test, une consultation de conseil prénatal sur le ADNlcT21 était réalisée, par un obstétricien, une sage-femme, un interne d'obstétrique ou un généticien. A la fin de celle-ci le clinicien leur remettait le questionnaire. La participation était libre et anonyme.

Les patientes qui ne comprenaient pas ou ne lisaient pas le français, qui n'avaient pas rempli le questionnaire en entier, ou qui avaient un niveau de compréhension trop faible pour le remplir ont été exclues.

3. Conception du questionnaire (Annexe 1)

Ce questionnaire a été développé en vue d'évaluer la compréhension, la satisfaction et le ressenti des patientes sur les informations reçues lors de la consultation dédiée au ADNlcT21.

La première partie du questionnaire recensait l'âge, le niveau d'étude et l'origine géographique. Puis la patiente renseignait les caractéristiques de sa grossesse : parité, grossesse issue d'une procréation médicalement assistée (PMA), grossesse singleton ou multiple, le terme de la grossesse au moment de la consultation, son risque combiné du premier ou deuxième trimestre le cas échéant, l'indication pour laquelle elle effectuait le test selon elle.

La deuxième partie était composée de 25 questions évaluant la compréhension et la satisfaction.

Les 10 questions évaluant la compréhension reprenaient les explications données durant la consultation. Les réponses étaient sous forme de case à cocher, « oui », « non », « je ne sais pas ». Un score maximal de 10 points était obtenu si toutes les réponses étaient exactes, un point était obtenu pour chaque réponse correcte et zéro point pour chaque réponse fautive ou la réponse « je ne sais pas ». Le score de compréhension sur 10 a été calculé uniquement pour les patientes qui avaient répondu aux 10 questions de compréhension. Un score inférieur à 8/10 était considéré comme mauvais, et égal ou supérieur à 8/10 considéré comme bon. Nous avons choisi un seuil haut car le questionnaire étant rempli immédiatement après la consultation, la compréhension doit être élevée à ce moment-là, l'objectif étant de constituer une aide à la décision de réaliser ou non le test.

Les cinq questions évaluant la satisfaction étaient proposées sous forme de grille de chiffres à entourer sur une échelle numérique de 0 à 10. La somme des réponses était sur 50 points rapportés sur 10. Un score inférieur à 8/10 était considéré comme un mauvais niveau de satisfaction, et égal ou supérieur à 8/10 considéré comme un bon niveau de satisfaction.

Dix questions évaluant le ressenti des patientes concernant le test en lui-même, et les enjeux économiques et éthiques qui entourent sa prescription, étaient proposées sous forme de case à cocher : « oui », « non », « je ne sais pas ». La dernière question invitait la patiente à suggérer comment améliorer selon elle la consultation : les réponses étaient libres et ont été analysées par thème.

Les résultats des tests ADNICT21 ont été récupérés *a posteriori*, ainsi que, en cas de résultat positif, les résultats du caryotype ou l'issue de la grossesse.

4. Méthodes statistiques utilisées

L'ensemble des analyses statistiques a été effectué à l'aide du logiciel R 3.5.1.

Les variables qualitatives ont été décrites en termes d'effectif et de pourcentage.

Les variables quantitatives ont été décrites en termes d'effectif, de moyenne et d'écart-type.

Les variables qualitatives ont été comparées entre les groupes par le test du Chi-deux, du Chi-deux corrigé ou de Fisher, selon les valeurs des effectifs attendus sous l'hypothèse d'indépendance. Un modèle de régression logistique a été utilisé afin de prendre en compte les variables d'ajustement.

Les variables quantitatives ont été comparées entre les groupes par le test de Student si les conditions de validité du test étaient respectées (distribution normale, variances homogènes). Si les variances étaient inégales entre les deux groupes, un test de Student pour variances inégales a été utilisé. Si la distribution n'était pas normale, un test de Wilcoxon a été utilisé.

Le seuil retenu pour le risque de première espèce était fixé à 5%.

Résultats

1. Caractéristiques des patientes (Figure 1)

Parmi les 545 patientes qui ont eu une consultation dédiée au test ADNiCT21 entre novembre 2017 et novembre 2018, le questionnaire a été proposé à 403 patientes. Parmi celles-ci, 48 patientes ont refusé de participer à l'étude. Le questionnaire n'a pas été distribué aux 142 patientes restantes pour différentes raisons : oubli de le

proposer, plus de questionnaire dans la salle de consultation. Un bon niveau de participation était observé puisque 88,1% des questionnaires proposés ont été acceptés. Parmi les 355 patientes ayant accepté de participer à l'étude, 55 ont été exclues car leur questionnaire n'était pas analysable, en raison d'une barrière de la langue pour 37 patientes, d'un niveau de compréhension trop faible pour neuf patientes, et neuf questionnaires étaient incomplets. Pendant la période d'inclusion de l'étude, 300 patientes ont donc été incluses de manière consécutive et prospective.

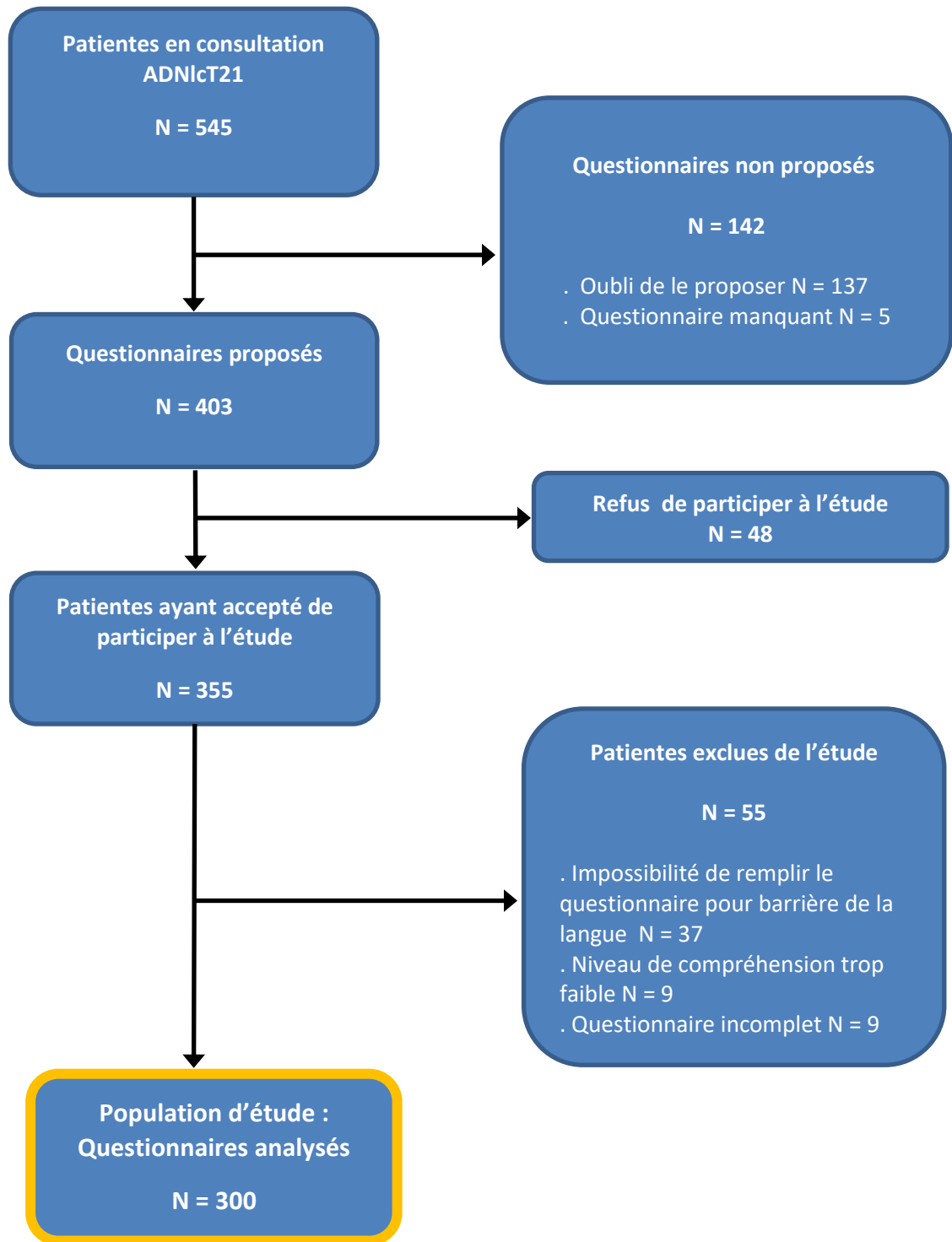


Figure 1. Diagramme de flux de l'étude.

Les caractéristiques maternelles socio-démographiques et les caractéristiques de la grossesse des patientes incluses dans l'étude sont décrites dans le **Tableau 1**. L'âge maternel moyen des femmes à l'inclusion était de 35,1 ans, avec des extrêmes de 19 à 45 ans, un âge moyen élevé comme attendu dans cette population sélectionnée (l'âge moyen des femmes enceintes en France en 2018 est 30,6 ans selon l'Insee). Elles étaient principalement d'origine européenne (88,7%). L'IMC était connu pour 139 patientes. L'IMC moyen était de 25,3 kg/m² avec des extrêmes de 15 à 44. La proportion de femmes avec un IMC > 30 était de 12,9%.

Tableau 1. Caractéristiques de la population de l'étude.

Caractéristiques maternelles	Effectif N/300 ou moyenne	% ou DS*
○ Socio-démographiques		
Age maternel (années) moyenne	35,1	5,4
18-30	60	20,1
31-38	142	47,5
>38	97	32,4
<i>Données manquantes</i>	1	0,3
Niveau d'étude		
Brevet	49	17,2
Bac	64	22,5
Bac+2	46	16,1
>Bac+2	126	44,2
<i>Données manquantes</i>	15	5
Origine géographique		
Européen	260	88,7
Africain	8	2,7
Afrique du Nord	9	3,1
Américain	5	1,7
Asiatique	3	1
Autre	8	2,7
<i>Données manquantes</i>	7	2,3
Indice de masse corporelle (IMC en kg/m²) moyenne	25,3	5,4
<25	74	53,2
25-30	47	33,8
>30	18	12,9
<i>Données manquantes</i>	161	53,6
○ Antécédents obstétricaux		
Antécédent de FCS	87	36,1
Antécédent d'IMG	39	16,2
Antécédent d'enfants nés vivants	185	77,1
Antécédent d'anomalie chromosomique	5	1,7
Antécédent familial d'anomalie chromosomique	14	4,7

Suite du tableau 1 page suivante

Caractéristiques maternelles	Effectif N/300 ou moyenne	% ou DS*
○ Caractéristiques de la grossesse		
Terme (semaines d'aménorrhée) moyenne	17	3,6
1 ^{er} trimestre (<14SA)	31	10,3
2 ^e trimestre (14-28SA)	262	87,3
3 ^e trimestre (>28SA)	7	2,3
Gestité		
Primigeste	59	19,7
Deuxième geste ou plus	240	80
<i>Données manquantes</i>	1	0,3
Grossesse issue de la PMA		
	29	9,7
Grossesse gémellaire		
	33	11
Chorionicité	N=31/33	
Bichoriale	1	3,2
Monochoriale-biamniotique	30	96,8
○ Provenance des couples		
Couple adressé par		
Médecin	248	82,7
Sage-femme	38	12,7
<i>Données manquantes</i>	14	4,7
Exerçant en		
Cabinet de ville	99	33
Maternité de niveau 1	72	24
Maternité de niveau 2	59	19,7
Maternité de niveau 3	51	17
<i>Données manquantes</i>	19	6,3
Ont été informées de l'existence du ADNict21 par (plusieurs réponses possibles)		
Gynécologue, sage-femme	283	94,3
Recherches personnelles internet, forums	20	6,7
Médecin traitant	15	5
Famille, amis	15	5
Presse, télévision	4	1,3
<i>Données manquantes</i>	6	2

* DS= déviation standard

Absence de données manquantes lorsqu'elles ne sont pas renseignées

2. Antécédents obstétricaux et caractéristiques de la grossesse

L'âge gestationnel moyen lors de la consultation était 17SA (entre 11SA et 32SA, médiane : 16SA), avec 87,3% des patientes dans le deuxième trimestre de la grossesse, 10,3% au premier trimestre et 2,3% au troisième trimestre.

Les patientes étaient primigestes dans 19,7% des cas (n = 59), 36,1% (n = 87) des patientes avaient un antécédent de fausse couche, et 16,2% (n = 39) des patientes avaient un antécédent d'IMG.

La grossesse était issue d'une PMA dans 9,7% des cas (n = 29).

Il y avait 11% de grossesses gémellaires (n = 33), dont 96,8% de monochoriales (n = 30).

Les patientes étaient majoritairement adressées en consultation d'information par des gynécologues (82,7%), travaillant dans une maternité (67%) ou en cabinet de ville (33%). Pour 94,3% d'entre elles, c'était par leur gynécologue ou leur sage-femme qu'elles avaient été informées de l'existence du ADNlcT21. Les autres sources d'information étaient : Internet (6,7%), leur médecin traitant (5%), leur famille et amis (5%), la télévision ou la presse (1,3%).

3. Résultats du dépistage par les marqueurs sériques et par le test ADNlcT21

Comme décrit dans l'**Annexe 2**, les patientes avaient effectué le dépistage par les marqueurs sériques du premier ou du deuxième trimestre dans 245 cas (81,7%). Alors que cela n'est pas recommandé dans cette population, 7 grossesses gémellaires sur 33 (21,2%) avaient réalisé des marqueurs sériques.

Parmi les sept ADNlcT21 positifs (2,3%), six retrouvaient une trisomie 21 et une trisomie 18, qui ont toutes été confirmées par un prélèvement invasif avec réalisation d'un caryotype. D'autre part, des trisomies confinées au placenta ont été retrouvées (une trisomie 18, deux trisomies 16 et une trisomie 7). Il n'y a eu aucun cas de faux négatif sur notre période de recueil. Pour 13 patientes (4,3%) il a été nécessaire de repasser un deuxième test à partir du même échantillon, en raison des critères de qualité non remplis pour la validation du résultat. Aucun second prélèvement n'a été nécessaire. La sensibilité et la spécificité du ADNlcT21 étaient donc de 100% pour les trisomies 13, 18 et 21 pour les tests effectués dans notre population. Ces résultats étaient conformes aux performances attendues pour ce test (13) (14).

4. Évaluation de la compréhension des patientes, analyse des facteurs influençant la compréhension

Les indications pour lesquelles les patientes étaient adressées pour bénéficier d'un ADNlcT21 étaient :

- Un dépistage combiné du premier ou du deuxième trimestre augmenté (62,3%) ;
- Une grossesse gémellaire (11%) ;
- Un antécédent de grossesse avec une trisomie 13, 18 ou 21 (10,3%) ;
- Des marqueurs sériques atypiques (2,6%) ;
- Un âge supérieur à 38 ans sans dépistage par les marqueurs sériques (0,7%) ;
- Des anomalies chromosomiques parentales connues (0,7%).

Comme décrit dans le **Tableau 2**, les patientes avaient compris l'indication pour laquelle elles réalisaient un ADNlcT21 dans 77,3% des cas.

Le score de compréhension sur 10 points a été calculé pour les 300 patientes incluses. Parmi ces 300 patientes, 180 (60%) avaient un score suggérant une bonne compréhension, avec un score moyen de 8,7/10, et 120 patientes (40%) avaient un score suggérant une mauvaise compréhension, avec un score moyen de 5,9/10.

En analyse univariée (**Tableau 3**), le seul facteur significativement associé à une mauvaise compréhension était un bas niveau d'étude ($p < 0,01$). Aucun autre facteur (âge maternel, parité, âge gestationnel, origine géographique, indication de ADNlcT21, durée estimée de la consultation, présence du conjoint à la consultation) ne retrouve d'association significative. Nous avons donc émis l'hypothèse qu'un bas niveau d'étude était associé à un niveau de compréhension plus faible, et avons testé cette hypothèse par une analyse multivariée, par un modèle de régression logistique. L'analyse multivariée montrait également après ajustement que le bas niveau d'étude était associé à un niveau de compréhension plus faible ($p = 0,0019$).

Tableau 2. Évaluation de la compréhension des patientes.

Questions de compréhension	Effectif (N/300)	%
Indication du ADNict21 selon la patiente (plusieurs réponses possibles)		
Marqueurs sériques augmentés	164	54,7
Age > 38 ans	98	32,7
ATCD lors d'une précédente grossesse d'une trisomie 13 18 21	35	11,7
Grossesse gémellaire	23	7,7
Anomalie chromosomique connue	2	0,7
Autres	18	6
<i>Données manquantes</i>	11	3,7
Indication du ADNict21 réelle		
Marqueurs sériques augmentés	221	73,7
ATCD lors d'une précédente grossesse d'une trisomie 13 18 21	31	10,3
Age > 38 ans sans dépistage	2	0,7
Grossesse gémellaire	33	9,7
Marqueurs sériques atypiques	8	2,6
Anomalie chromosomique connue	2	0,7
Autres	3	0,9
Indication du test comprise		
Oui	232	77,3
Non	68	22,7
Q9 : Le DPNI est un outil permettant de dépister toutes les trisomies (réponse attendue : NON)		
Non *	71	23,7
Oui	223	74,3
Je ne sais pas	6	2
Q10 : Ce test permet de rechercher d'autres anomalies, génétiques ou non (réponse attendue : NON)		
Non *	189	63
Oui	92	30,7
Je ne sais pas	19	6,3
Q11 : La réalisation de ce test permet de diminuer le nombre d'amniocentèses (réponse attendue : OUI)		
Oui *	266	88,7
Non	18	6
Je ne sais pas	16	5,3
Q12 : Le résultat du test est fiable à ? (réponse attendue : 99%)		
99% *	292	97,3
100%	3	1
50%	1	0,3
Je ne sais pas	4	1,3

Suite du tableau 2 page suivante

Questions de compréhension	Effectif (N/300)	%
Q13 : Si le test ne retrouve pas d'anomalie, les échographies de dépistage du 2^e et 3^e trimestre restent indispensables (réponse attendue : OUI)		
Oui *	239	79,7
Non	34	11,3
Je ne sais pas	27	9
Q14 : Si le test retrouve une anomalie, on me proposera de réaliser un caryotype via une amniocentèse pour faire le diagnostic de certitude de trisomie (réponse attendue : OUI)		
Oui *	284	94,7
Non	7	2,3
Je ne sais pas	9	3
Q15 : Si le test ne retrouve pas d'anomalie, mon enfant peut quand même dans de rares cas être atteint de trisomie 13, 18 ou 21 (réponse attendue : OUI)		
Oui *	231	77
Non	52	17,3
Je ne sais pas	17	5,7
Q16 : Si le test retrouve une anomalie, mon enfant peut quand même dans de rares cas ne pas être atteint de trisomie (réponse attendue : OUI)		
Oui *	222	74
Non	39	13
Je ne sais pas	39	13
Q17 : Pensez-vous que le DPNI apporte plus d'informations que les marqueurs sanguins maternels du premier trimestre pour rechercher une trisomie 21 ? (réponse attendue : OUI)		
Oui *	264	88
Non	11	3,7
Je ne sais pas	25	8,3
Q18 : Pensez-vous que le DPNI apporte autant d'informations qu'une amniocentèse ? (réponse attendue : NON)		
Vrai *	216	72
Oui	55	18,3
Je ne sais pas	29	9,7
CRITERE DE JUGEMENT PRINCIPAL : SCORE DE COMPREHENSION /10		
Bonne compréhension (score >=8/10)	180	60
Moyenne	8,7/10	
Mauvaise compréhension (score <8/10)	120	40
Moyenne	5,9/10	

* Réponse annoncée comme correcte lors de la consultation d'information sur le ADNlcT21

Tableau 3. Évaluation des facteurs influençant la compréhension en analyse univariée et multivariée par régression logistique.

Facteurs associés à une bonne compréhension	N/300	OR ^a brut	IC95% ^b	p	OR ajusté*	IC95%	p
Niveau d'étude	285			<0,01			0,0019
- Brevet		1			1		
- Bac		1,5	0,7 ; 3,3		1,7	0,6 ; 4,5	
- > bac		3,5	1,8 ; 6,9		3,8	1,7 ; 9	
Âge gestationnel	300			0,8			0,6
- <14SA		1			1		
- 14-28SA		1,3	0,6 ; 2,7		0,6	0,2 ; 2	
- >28SA		1,1	0,2 ; 6,4		1,5	0,1 ; 39	
Origine géographique	293			0,3			0,3
- Autre		1			1		
- Européenne		1,5	0,7 ; 3,1		1,7	0,7 ; 4,3	
Âge maternel	299			0,35			0,3
- 18-30 ans		1			1		
- 31-38 ans		1,52	0,8 ; 2,8		1,8	0,7 ; 5	
- > 38 ans		1,51	0,9 ; 2,9		2,3	0,8 ; 6,9	
Conjoint Présent	300			0,8			0,9
- Non		1			1		
- Oui		1,1	0,6 ; 1,7		1	0,6 ; 2	
Parité	299			0,5			0,2
- Nullipare		1			1		
- Multipare		0,8	0,4 ; 1,4		0,6	0,2 ; 1,4	
Indication de ADNict21	300			0,73			0,83
- Marqueurs sériques augmentés		1			1		
- Antécédent de trisomie ou d'anomalie chromosomique		0,75	0,4 ; 1,6		1,25	0,5 ; 3,5	
- Autre		0,89	0,5 ; 1,5		1,18	0,6 ; 2,2	
Durée estimée de la consultation	300			0,4			0,9
- > 15 minutes		1			1		
- ≤ 15 minutes		1,3	0,7 ; 2,4		1,1	0,5 ; 2,4	

^a Odds-Ratio

^b Intervalle de confiance à 95%

* Ajustement sur :

- Âge maternel (18-30 ; 31-38 ; >38 -> Référence 18-30)
- Parité (Nullipare ; Multipare -> Référence nullipare)
- Âge gestationnel (1^{er} trimestre ; 2^e trimestre ; 3^e trimestre -> Référence 1^{er} trimestre)
- Indication de ADNict21 (Marqueurs sériques augmentés ; Antécédent de trisomie ou d'anomalie chromosomique ; Autre -> Référence marqueurs sériques augmentés)
- Origine géographique (européenne ; autre -> Référence autre)
- Conjoint présent (oui ; non -> Référence non)
- Durée de la consultation (≤ 15 minutes ; > 15 minutes -> Référence ≤ 15 minutes)

5. Évaluation de la satisfaction et du ressenti, analyse des facteurs influençant le niveau de satisfaction

Les patientes étaient très satisfaites de la consultation ADNlcT21, avec une moyenne supérieure à 9/10 pour chaque question. Le **Tableau 4** reprend les questions de satisfaction et de ressenti du questionnaire.

Elles estimaient que la consultation durait environ 15 minutes pour 82,3% d'entre elles.

Le conjoint n'était présent que lors de 45% des consultations.

L'anxiété par rapport à la réalisation du test et à l'attente des résultats était importante, avec un score moyen de 6,8/10. Pourtant 93,3% des patientes ont déclaré qu'elles préféraient le test ADNlcT21 à l'amniocentèse d'emblée, et qu'elles se sentiraient entièrement rassurées pour 88,9% d'entre elles en cas de ADNlcT21 négatif. Elles pensaient que le test ADNlcT21 devrait être remboursé pour toutes les femmes enceintes dans 90,9% des cas, et pour 65,8% des patientes qu'il devrait être proposé à toutes les femmes enceintes.

Malgré le fait qu'elles recevaient toutes un document d'information associé au formulaire de consentement, dans près de la moitié des cas (47%), elles déclaraient ne pas avoir reçu de support d'information.

Les suggestions d'amélioration de la consultation ADNlcT21 par les patientes étaient :

- La réalisation du prélèvement au même endroit que la consultation ;
- D'égayer la salle d'attente ;
- De préciser lors de la prise du rendez-vous que la présence du conjoint était souhaitée ;

- De délivrer un support d'information ;
- D'être plus rassurée par le clinicien lors de la consultation ;
- D'avoir accès plus près de leur domicile à une consultation ADNlcT21 ;
- Que le délai d'obtention des rendez-vous et des résultats soient plus courts ;
- Qu'il y ait plus de communication auprès du grand public sur l'existence de structures comme le centre DDIANE.

Un bon score de satisfaction était retrouvé pour 156 patientes (92,3%), et 13 patientes (7,8%) avaient un score de satisfaction bas.

En analyse univariée (**Tableau 5**), le seul facteur significativement associé à une bonne satisfaction était l'origine géographique européenne ($p = 0,045$). Aucun autre facteur (âge maternel, parité, âge gestationnel, niveau d'étude, indication de ADNlcT21, durée estimée de la consultation, présence du conjoint à la consultation) n'était significativement associé à une bonne satisfaction.

Tableau 4. Evaluation de la satisfaction des patientes, analyse des facteurs influençant le niveau de satisfaction.

Questions évaluant la satisfaction et options de réponse	Moyenne (DS*)	Minimum-Maximum
Q1 : Pensez-vous avoir reçu une information de bonne qualité sur le DPNI ? [0-10] N=298	9,5 (0,9)	5-10
Q2 : Pensez-vous avoir compris toute l'information qui vous a été donnée ? [0-10] N=299	9,6 (0,8)	5-10
Q3 : Pensez-vous que le médecin ait pris suffisamment de temps pour vous expliquer le DPNI? [0-10] N=300	9,6 (0,9)	5-10
Q8 : Pourriez-vous noter votre satisfaction globale sur l'information reçue ? [0-10] N=296	9,42 (0,9)	5-10
Q6 : Les informations ont-elles été comprises de manière identique par votre conjoint? [0-10] N=169	9,3 (1,6)	0-10
SCORE DE SATISFACTION /10	N	%
Bon niveau de satisfaction (score >=8/10)	156	92,3
Moyenne (DS)	9,7/10 (0,54)	
Mauvais niveau de satisfaction (score <8/10)	13	7,7
Moyenne	7/10 (0,64)	

* DS= déviation standard

Tableau 5. Evaluation des facteurs influençant la satisfaction en analyse univariée par le test de Chi² ou Student.

Facteurs associés à la satisfaction		Bon niveau de satisfaction N/300 (%)	Bas niveau de satisfaction N/300 (%)	<i>p</i>
Niveau d'étude	N=	146	13	0,56
- Brevet		34 (23,3)	4 (30,8)	
- Bac		33 (22,6)	4 (30,8)	
- > bac		79 (54,1)	5 (38,5)	
Age gestationnel	N=	156	13	0,69
- < 14SA		14 (8,9)	0	
- 14-28SA		139 (89,1)	13 (100)	
- > 28SA		3 (1,9)	0	
Origine géographique	N=	153	13	0,045
- Autre		15 (9,8)	4 (30,8)	
- Européenne		138 (90,2)	9 (69,2)	
Age maternel	N=	155	13	0,7
- 18-30 ans		38 (24,5)	2 (15,4)	
- 31-38 ans		68 (43,9)	6 (46,2)	
- > 38 ans		49 (31,6)	5 (38,5)	
Conjoint Présent	N=	156	13	0,73
- Non		31 (19,9)	3 (23,1)	
- Oui		125 (80,1)	10 (76,9)	
Parité	N=	156	13	0,74
- Nullipare		34 (21,8)	11 (84,6)	
- Multipare		122 (78,2)	2 (15,4)	
Indication de ADNict21	N=	156	13	0,51
- Marqueurs sériques augmentés		97 (62,2)	10 (76,9)	
- Antécédent de trisomie ou d'anomalie chromosomique		17 (10,9)	0	
- Autre		42 (26,9)	3 (23,1)	
Durée estimée de la consultation	N=	156	13	0,71
- > 15 minutes		29 (18,9)	3 (23,1)	
- ≤ 15 minutes		127 (81,4)	10 (76,9)	

Tableau 6. Evaluation du ressenti des patientes.

Questions de ressenti et options de réponse	Effectif (N/300 ou moyenne)	% ou DS*
Q19 : Êtes-vous anxieuse par rapport à la réalisation du test et à l'attente du résultat ? [0-10]		
Moyenne	6,8	3
Données manquantes	3	1
Q20 : Auriez-vous préféré d'emblée avoir recours à une amniocentèse ?		
Oui	18	6
Non	278	93,3
Je ne sais pas	2	0,7
Données manquantes	2	0,7
Q21 : Serez-vous entièrement rassurée si le DPNI ne retrouve pas d'anomalie ?		
Oui	265	88,9
Non	33	11,1
Données manquantes	2	0,7
Q22 : Pensez-vous que ce test devrait être remboursé pour tout le monde ?		
Oui	271	90,9
Non	27	9,1
Données manquantes	2	0,7
Q23 : Pensez-vous que ce test devrait être proposé à toutes les femmes enceintes quel que soit le contexte ?		
Oui	194	65,8
Non	99	33,6
Je ne sais pas	2	0,7
Données manquantes	5	1,7
Q4 : Combien de temps a duré la consultation selon vous ?		
15 minutes	247	82,3
30 minutes	47	15,5
45 minutes	3	1
60 minutes	3	1

Suite du tableau 6 page suivante

Questions de ressenti et options de réponse	Effectif (N/300 ou moyenne)	% ou DS*
Q7 : Avez-vous reçu un document d'information sur le DPNI lors de la consultation ?		
Oui	145	48,3
Non	141	47
Données manquantes	14	4,7
Q24 : Auriez-vous une suggestion pour améliorer cette consultation ?		
<ul style="list-style-type: none"> - <u>Être rassurée (3)</u> : démarrer la consultation par les points positifs, rassurants (CN faible)/ rassurer les futures mamans, tout simplement/ proposer une échographie supplémentaire, cela rassurerait un peu d'en refaire une dans ces circonstances - plus d'information de communication par rapport à ce type de centre DDIANE - s'assurer que l'information a été faite au préalable. Je venais pour une prise de sang et j'ai eu en plus une consultation. Mon gynéco m'avait déjà présenté le test - préciser lors de la prise du rendez-vous que la présence du père est souhaitée - <u>Support d'information (3)</u> : donner un livret d'informations / avoir un support d'information/ Peut-être qu'il y a un intérêt à envoyer par courrier la feuille d'information avant la consultation - peu d'information sur le système d'amplification (qui ne fonctionne pas toujours apparemment) - <u>Tout centraliser au même endroit (3)</u> : que le prélèvement soit effectué à DDIANE/ faire la prise de sang sur place/ effectuer la prise de sang sur le même lieu que la consultation, avec la sage-femme - <u>Délai pour le rendez-vous et les résultats (3)</u> : avoir une consultation plus rapidement (une semaine puis 10-15 jours pour les résultats... c'est stressant)/ résultats plus rapides/ il faudrait que cela soit plus rapide - <u>Salle d'attente (4)</u> : changer le néon de la salle d'attente/ lieu non chaleureux, sombre/ égayer le lieu, salle d'attente tout particulièrement/ plus jolie salle d'attente - <u>Eloignement du domicile (3)</u> : proximité, j'habite à 200km/ proposer cette consultation dans une structure plus proche de notre domicile/ il faudrait que le DPNI soit disponible dans plus de centres médicaux 		

* DS= déviation standard

Absence de données manquantes lorsqu'elles ne sont pas renseignées.

Discussion

Nos résultats semblent montrer que la mise en place au centre DDIANE d'une consultation dédiée au conseil prénatal sur le dépistage de la trisomie 21, et en particulier sur le test ADNlcT21, s'accompagne d'un bon niveau de connaissances sur le test ADNlcT21 après la consultation, et pour la grande majorité des patientes d'un taux de satisfaction très élevé. La réalisation du test et l'attente des résultats sont pourvoyeurs d'une anxiété importante. Néanmoins si le test est négatif, les patientes sont rassurées, ce qui indique une confiance vis-à-vis du test ADNlcT21 importante bien que ce soit un examen de dépistage et non de diagnostic.

1. Voies d'amélioration de la compréhension

+ Formation

Un niveau de compréhension insuffisant était retrouvé chez 40% des patientes. Nos résultats indiquent qu'un bas niveau d'étude était significativement associé à une mauvaise compréhension. Nous devons donc nous interroger sur les moyens d'améliorer la compréhension, en ciblant notamment la population présentant un bas niveau d'étude.

Une première piste d'amélioration serait de mettre l'accent sur la formation des professionnels délivrant les informations aux patientes, c'est-à-dire, en priorité, les gynécologues, les sages-femmes et les médecins généralistes. Une étude publiée en 2018 et interrogeant les gynécologues-obstétriciens membres du CNGOF, montrait que trois quarts des gynécologues interrogés considèrent qu'une formation complémentaire concernant la prescription de ce test serait utile, comme cela est recommandé par la HAS (17).

En Aquitaine, le réseau Périnatal ne propose pas encore de formations sur le ADNlcT21 pour les professionnels de santé. Une formation sur les évolutions récentes du dépistage de la trisomie 21 et sur la façon de délivrer une information de qualité aux patientes pourrait être proposée, lors de la formation initiale puis en formation continue. Ce sujet pourrait faire l'objet d'un programme de DPC (Développement Professionnel Continu).

✦ Document d'information

Une seconde piste pour améliorer la compréhension serait d'optimiser les supports d'information disponibles. L'accès à Internet permet aux femmes de s'informer de manière autonome grâce à des ressources accessibles en ligne, mais la masse d'informations disponibles contient parfois des données fausses ou contradictoires, et peut devenir contre-productive dans l'aide à la décision concernant la réalisation ou non du ADNlcT21. Le site Internet du Réseau Périnatal de Nouvelle-Aquitaine (www.RPNA.fr), accessible à la fois aux professionnels et au public ne mentionnait pas les nouvelles recommandations en matière de dépistage par le ADNlcT21 apparues depuis 2015 jusqu'au 5 août 2019. Il nous a semblé intéressant de le mettre à jour, et d'intégrer le document d'information de la HAS à télécharger pour le public et les professionnels. Le Réseau et les professionnels pourraient promouvoir l'existence de ce site auprès du public pour que les patientes se renseignent auprès d'une source fiable et mise à jour.

Le nouveau document d'information proposé par la HAS (**Annexe3**), rendu obligatoire par l'arrêté du 14 décembre 2018 (18), reprend comme l'ancien les principales informations concernant le ADNlcT21. Le consentement écrit est un document à part, alors que l'ancien document d'information était inclus avec le consentement. Cela rend

sans doute le document plus clair pour les patientes, en effet dans notre étude 50% des patientes avaient déclaré ne pas avoir reçu de document d'information.

Il s'agit malgré tout d'un document très formel, et peut-être trop complexe pour les personnes présentant un bas niveau d'étude. Nous avons pensé qu'un support d'information plus simple pourrait être proposé en complément de celui de la HAS. En effet, il a été démontré qu'une information est mieux comprise et retenue si elle est délivrée par une deuxième source d'information, et que le support papier associée à l'information orale obtenait un meilleur résultat qu'une information orale seule ou associée à une vidéo (19).

De plus, une étude publiée en 2015 a montré que parmi les différents supports existants pour délivrer une information, les femmes préféraient le support papier (20). Une autre étude, publiée en 2018, proposait aux patientes un livret d'information sur le ADNlcT21 et mesurait les connaissances avant-après sur le test : il passait de 4 à 69% de bonnes réponses après le livret (21).

Nous avons donc réalisé un livret d'information (**Annexe 4**) afin de reprendre sous forme de questions réponses courtes et simples les principales données de la consultation ADNlcT21. Le dépliant est en couleur et accompagné d'illustrations. Il pourrait être distribué aux patientes en fin de consultation ou être disponible en salle d'attente en amont de la consultation, afin de leur laisser le temps de s'approprier son contenu. La consultation pourrait alors être un temps de précision de l'information et d'aide à la décision. Il peut également servir de support de dialogue, et à faciliter la mémorisation des informations, en permettant à la patiente de le relire plus tard, ou de pouvoir le partager avec son conjoint s'il n'a pu être présent lors de la consultation.

2. Pistes pour améliorer la satisfaction et le ressenti des patientes

Notre étude montre un très fort taux de satisfaction des patientes en rapport avec la consultation dédiée au ADNlcT21.

Une étude s'est intéressée aux critères les plus importants pour les couples concernant le test ADNlcT21 : les critères arrivant en tête étaient le prix du test, puis sa performance, et enfin le délai de réception du résultat (22).

✦ Remboursement du test ADNlcT21

Le remboursement du test ADNlcT21 est au cœur des problématiques qui entourent sa diffusion dans notre offre de soin. Dans notre étude, le CHU de Bordeaux prenait en charge la totalité du prix du test, mais nous ne pouvions le proposer à l'ensemble des patientes avec un risque compris entre 1/250 et 1/1000 pour des raisons de budget. Les patientes étaient majoritairement (91,1%) en faveur de son remboursement pour toutes les femmes enceintes.

Récemment, l'arrêté du 14 décembre 2018 (18) a permis à partir du 17 janvier 2019 une prise en charge du test par la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM) dans certaines indications :

- Si le risque est compris entre 1 et 1/50 et refus par la patiente du diagnostic prénatal (DPN)
- Si le risque est compris entre 1/51 et 1/1000
- Sans recours préalable au dépistage combiné en cas de grossesse multiple, d'antécédent de grossesse avec trisomie 21, et après conseil génétique si un des parents est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.

- Si le premier prélèvement est non informatif

Cet arrêté est paru après les dernières inclusions de notre étude.

La CPAM ne prend pas en charge toutes les indications de ADNlcT21 recommandés par les Collèges. Le rôle des CHU reste donc primordial dans l'accompagnement du déploiement du test, en fournissant un accès au test gratuit aux femmes pour lesquelles il n'est pas pris en charge. Ils continuent de remplir leur mission de recherche pour améliorer les performances du test, et d'ouvrir des pistes pour dépister d'autres pathologies grâce à ce test (23).

+ Accessibilité du test

Les attentes formulées par les patientes témoignent d'une demande d'équité de l'accès au dépistage, afin de pouvoir bénéficier du test à proximité de chez elles où qu'elles résident en France. Pour améliorer la satisfaction des patientes, les réseaux de périnatalité doivent poursuivre leurs efforts de communication dans le grand public sur les centres et les laboratoires qui peuvent donner accès au test ADNlcT21.

+ Simplification du dépistage

Depuis la parution de l'arrêté du 14 décembre 2018 (18) qui formalise la prise en charge du test dans un certain nombre d'indications, les professionnels de santé du centre DDIANE ont observé une diminution de la participation des couples à la consultation d'information. Le test semble devenir pour les patients un test de routine, banalisé, ne nécessitant pas d'aide à la décision avant sa réalisation. Afin de simplifier le parcours patient tout en garantissant l'accès à une information de qualité sur le ADNlcT21 sans multiplier les consultations, d'autres centres comme l'hôpital Necker

ou l'hôpital Américain à Paris ont créé des consultations en s'inspirant du modèle O.S.C.A.R (One-Stop Clinic for Assessment of Risk for fetal anomalies, consultation unique pour l'évaluation du risque d'anomalies fœtales) (24), nommées respectivement PRIMA FACIE pour Prévention des Risques MAternels et Fœtaux par une Action de Conseil et Information Eclairée, et One Day Test. Les patientes concentrent sur une demi-journée, en plus de la première consultation de suivi de grossesse :

- Une consultation de conseil prénatal sur les modalités et les bénéfices des différents dépistages ;
- Le bilan de début de grossesse incluant les marqueurs sériques mais aussi le dépistage des pathologies cardio-vasculaires, thyroïdiennes, métaboliques... ;
- L'échographie du premier trimestre.

Elle est suivie quelques jours plus tard d'une consultation de rendu des résultats, avec éventuellement prescription du ADNlcT21 ou d'un examen invasif.

Peut-être que cette consultation regroupant la consultation du 3^e mois, l'échographie du premier trimestre, l'information sur les dépistages et leur prescription, pourrait être créée au CHU de Bordeaux et permettrait une meilleure adhésion des patientes.

✦ **Les faiblesses de notre étude**

Notre étude était monocentrique, et la consultation dédiée au ADNlcT21 était délivrée par des professionnels universitaires travaillant dans un CHU et faisant partie d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN), et donc particulièrement au fait des avancées de la recherche.

De plus, notre étude reposant sur les réponses à un auto-questionnaire, nous avons exclu les patientes incapables d'y répondre (barrière de la langue, niveau d'étude trop faible), surévaluant probablement nos résultats évaluant la compréhension.

Enfin, nous n'avons pas évalué la compréhension du couple mais uniquement celle de la femme. Il aurait pu être intéressant de distribuer également un questionnaire au conjoint.

✦ **Les forces de notre étude**

Notre étude présente un état des lieux au CHU de Bordeaux d'une mise en situation clinique, l'utilisation des tests ADNlcT21, après la sortie de recommandations.

La population de l'étude était représentative de la population des femmes enceintes qui ont une indication de ADNlcT21 car les patientes étaient adressées de tous les centres d'Aquitaine, que ce soient des hôpitaux publics, des cliniques de niveau I à III ou en libéral.

D'autre part, les consultations étaient réalisées par des gynécologues, des sages-femmes, des généticiens ou des internes de gynécologie, ce qui constitue un panel assez représentatif des professionnels impliqués dans les consultations prénatales.

De plus, le taux de réponse au questionnaire était élevé (88,1%), et le nombre de patientes exclues de l'étude était faible.

Conclusion

Le test ADNlcT21 se généralise en France, encadré par la publication de recommandations de l'HAS et du CNGOF, et sa prise en charge dans certaines indications par la CPAM. L'amélioration de la performance du dépistage de la trisomie 21 grâce au test ADNlcT21 devrait permettre de réduire le nombre de prélèvements invasifs dans cette indication, pour ne plus les proposer qu'à une population très ciblée. L'échographie et le dépistage combiné du premier trimestre restent indispensables pour la datation de la grossesse et le dépistage d'autres anomalies morphologiques ou génétiques.

L'information est un enjeu crucial du dépistage. Les perspectives pour améliorer la qualité de l'information aux patientes sur le test ADNlcT21 et l'équité de l'accès au test sont : des formations pour les praticiens qui seront amenés à le prescrire, une communication plus importante sur les centres où il peut être réalisé, et des sources d'informations adaptées et fiables sur le test ADNlcT21 accessibles aux couples.

Dans un futur proche, le remboursement du test pourrait s'appliquer à toutes les indications pour lesquelles il est recommandé par les Collèges. De nombreuses études évaluent à l'heure actuelle son utilisation pour le dépistage d'autres maladies d'origine génétique.

Références

1. HAS juin 2007 évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21
Recommandations en santé publique. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/synthese_evaluation_des_strategies_de_depistage_de_la_trisomie_21.pdf
2. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21. Disponible sur:
<https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000020814373>
3. Senat MV, Rozenberg P, Bernard JP, Ville Y. [Trisomy 21 screening: value of ultrasound and serum markers in a combined approach]. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris). févr 2001;30(1):11-27.
4. Akolekar R, Beta J, Picciarelli G, Ogilvie C, D'Antonio F. Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol. janv 2015;45(1):16-26.
5. Agence de la Biomédecine bilan génétique 2014. Disponible sur: https://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2014/donnees/diag-prenat/01-diag_prenat/synthese.htm
6. Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, et al. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Lancet Lond Engl. 16 août 1997;350(9076):485-7.
7. Letourneau A, Costa J-M, Benachi A. ADN fœtal libre dans le sang maternel. Gynécologie Obstétrique Fertil. févr 2015;43(2):163-5.
8. Recommandations ACLF version 1 2015. Disponible sur:
http://www.eaclf.org/docs/recommandation-ACLF_DPNI-V1.pdf
9. Communiqué du CNGOF du 17 juin 2016. Disponible sur:
http://www.cngof.fr/component/rsfiles/apercu?path=Presse/2016/CNGOF_DPNI_17-06-16.pdf
10. Muller F, Dreux S, Czerkiewicz I, Bernard M, Guibourdenche J, Lacroix I, et al. Dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels: justification des commentaires appliqués par les biologistes. J Gynécologie Obstétrique Biol Reprod. nov 2014;43(9):671-9.
11. Gil MM, Akolekar R, Quezada MS, Bregant B, Nicolaides KH. Analysis of Cell-Free DNA in Maternal Blood in Screening for Aneuploidies: Meta-Analysis. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):156-73.

12. Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaidis KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* mars 2015;45(3):249-66.
13. Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, Nicolaidis KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis: Cell-free DNA in screening for aneuploidies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* sept 2017;50(3):302-14.
14. Benachi A, Letourneau A, Kleinfinger P, Senat M-V, Gautier E, Favre R, et al. Performance et indication du dépistage des trisomies 21, 18 et 13 en France par l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel. *J Gynécologie Obstétrique Biol Reprod.* juin 2016;45(6):633-40.
15. Haute autorité de santé 2017 (France). Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir42/synthese_et_recommandations_place_des_tests_adn_libre_circulant_dans_le_sang_maternel_dans_le_depistage_de_la_trisomie_21_f.pdf
16. Allach El Khattabi L, Brun S, Gueguen P, Chatron N, Guichoux E, Schutz S, et al. Performance of Semiconductor sequencing platform for non-invasive prenatal genetic screening for fetal aneuploidies: results from a multicenter prospective cohort study in a clinical setting: NIPS for fetal aneuploidies using Ion Proton. *Ultrasound Obstet Gynecol* [Internet]. 6 sept 2018 [cité 26 févr 2019]; Disponible sur: <http://doi.wiley.com/10.1002/uog.20112>
17. Bardy-Evrard C, Mattuizzi A, Coatleven F, Nihart A, Evrard G, Benachi A, et al. État des lieux du ressenti et des pratiques des gynécologues-obstétriciens face au dépistage prénatal non invasif en France. *Gynécologie Obstétrique Fertil Sénologie.* janv 2018;46(1):34-40.
18. 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 prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21 NOR : SSAP1834386A. Disponible sur: <https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000037833062&categorieLien=id>
19. Gattellari M, Ward JE. A community-based randomised controlled trial of three different educational resources for men about prostate cancer screening. *Patient Educ Couns.* mai 2005;57(2):168-82.
20. Willis AM, Smith SK, Meiser B, Muller C, Lewis S, Halliday J. How do prospective parents prefer to receive information about prenatal screening and diagnostic testing?: Preferences for receiving prenatal testing information. *Prenat Diagn.* janv 2015;35(1):100-2.
21. Smith SK, Cai A, Wong M, Sousa MS, Peate M, Welsh A, et al. Improving women's knowledge about prenatal screening in the era of non-invasive prenatal testing for Down

syndrome – development and acceptability of a low literacy decision aid. *BMC Pregnancy Childbirth* [Internet]. déc 2018 [cité 9 mars 2019];18(1). Disponible sur: <https://bmcpregnancychildbirth.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12884-018-2135-0>

22. Carroll FE, Al-Janabi H, Flynn T, Montgomery AA. Women and their partners' preferences for Down's syndrome screening tests: a discrete choice experiment: Down's syndrome DCE. *Prenat Diagn.* mai 2013;33(5):449-56.
23. Srinivasan A, Bianchi DW, Huang H, Sehnert AJ, Rava RP. Noninvasive Detection of Fetal Subchromosome Abnormalities via Deep Sequencing of Maternal Plasma. *Am J Hum Genet.* févr 2013;92(2):167-76.
24. Bindra R, Heath V, Liao A, Spencer K, Nicolaides KH. One-stop clinic for assessment of risk for trisomy 21 at 11-14 weeks: a prospective study of 15 030 pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol.* sept 2002;20(3):219-25.

Annexe 1. Questionnaire

Questionnaire

Madame, monsieur,

Vous venez de rencontrer un médecin ou une sage-femme spécialisé(e) en médecine fœtale qui vous a expliqué les différents tests de dépistage et de diagnostic que l'on pouvait vous proposer, et notamment le **DPNI ou test de dépistage pré-natal non invasif de la trisomie 21**.

Dans le cadre d'une thèse universitaire, nous essayons de savoir comment vous avez apprécié cette consultation et ce que vous en avez compris.

Pouvez-vous prendre quelques instants pour nous donner vos impressions? Ce questionnaire est anonyme et nous permettra d'améliorer nos prises en charge.

Merci de le rendre à la secrétaire une fois que vous l'aurez rempli.

Tout d'abord quelques questions sur vous :

- Age :
- Origine géographique : Européen Africain Américain Asiatique Afrique du Nord Autre
- Niveau d'étude : Brevet Bac Bac+2 >Bac+2
- Combien de grossesses et d'enfants vivants avant cette grossesse : *Indiquez un chiffre*
- IVG : grossesse extra-utérine : fausse couche : interruption médicale de grossesse : nés vivants :
- Terme au moment du DPNI (en semaines d'aménorrhée) : date de début de grossesse :
- Antécédents personnels d'anomalies chromosomiques :
- Antécédents familiaux d'anomalies chromosomiques :
- Antécédents de perte(s) fœtale(s) :
- Grossesse obtenue par procréation médicalement assistée : OUI NON
- Grossesse multiple (jumeaux) : OUI NON
- Résultat du dépistage du 1er trimestre (marqueurs sériques et clarté nucale) : 1/
- Motif de consultation : *Cochez celle qui vous correspond*
 - Antécédent lors d'une précédente grossesse d'une trisomie 21, trisomie 13 ou trisomie 18
 - Age supérieur à 38 ans
 - Marqueurs du premier trimestre indiquant un risque augmenté de trisomie 21
 - Anomalie chromosomique connue
 - Autre : Précisez
- Comment avez-vous entendu parler du DPNI ?
 - Presse, télévision
 - Mon gynécologue, ma sage-femme
 - Mon médecin traitant
 - Famille, amis
 - Recherches personnelles sur internet, des forums

Etes-vous satisfaits par la consultation : Entourez votre note entre 0 et 10 pour chaque question

1. Pensez-vous avoir reçu une information de bonne qualité sur le DPNI ?

Pas du tout 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 *excellente*

2. Pensez-vous avoir compris toute l'information qui vous a été donnée ?

Pas du tout 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 *j'ai tout compris*

3. Pensez-vous que le médecin ait pris suffisamment de temps pour vous expliquer le DPNI?

Pas du tout 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 *oui*

4. Combien de temps a duré la consultation selon vous ?

15 minutes 30 minutes 45 minutes 60 minutes

5. Votre conjoint était-il présent lors de la consultation? OUI NON

6. Les informations ont-elles été comprises de manière identique par votre conjoint?

Pas du tout 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 *oui*

7. Avez-vous reçu un support d'information sur le DPNI (feuille d'information)? OUI NON

8. Pourriez-vous noter votre satisfaction globale sur l'information reçue ?

Pas satisfait du tout 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 *très satisfait*

Avez-vous bien compris toutes les explications: Cochez

9. Le DPNI est un outil permettant de dépister toutes les trisomies OUI NON je ne sais pas

10. Ce test permet de rechercher d'autres anomalies génétiques ou non génétiques OUI NON je ne sais pas

11. La réalisation de ce test permet de diminuer le nombre d'amniocentèse OUI NON je ne sais pas

12. Le résultat du test est fiable à :

50% 99% 100% je ne sais pas

13. Si le test ne retrouve pas d'anomalie, les échographies de dépistage du 2^e et 3^e trimestre restent indispensables OUI NON je ne sais pas

14. Si le test retrouve une anomalie, on me proposera de réaliser un caryotype via une amniocentèse pour faire le diagnostic de certitude de trisomie OUI NON je ne sais pas

15. Si le test ne retrouve pas d'anomalie, mon enfant peut quand même dans de rares cas être atteint de trisomie 13, 18 ou 21 OUI NON je ne sais pas
16. Si le test retrouve une anomalie, mon enfant peut quand même dans de rares cas ne pas être atteint de trisomie OUI NON je ne sais pas

Entre le DPNI et les autres tests,

17. Pensez-vous que le DPNI apporte plus d'informations que les marqueurs sanguins maternels du premier trimestre pour rechercher une trisomie 21? OUI NON je ne sais pas
18. Pensez-vous que le DPNI apporte autant d'informations qu'une amniocentèse? OUI NON je ne sais pas

Par rapport au résultat du test,

19. Etes-vous anxieuse par rapport à la réalisation du test et à l'attente du résultat ?

<i>pas du tout</i>	0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10	<i>énormément</i>
--------------------	------------------------	-------------------

20. Auriez-vous préféré d'emblée avoir recours à une amniocentèse? OUI NON
21. Serez-vous entièrement rassurée si le DPNI ne retrouve pas d'anomalie? OUI NON
22. Pensez-vous que ce test devrait être remboursé pour tout le monde? OUI NON
23. Pensez-vous que ce test devrait être proposé à toutes les femmes enceintes quel que soit le contexte? OUI NON
24. Auriez-vous une suggestion pour améliorer cette consultation?

Si vous êtes d'accord pour être recontactée si une information était manquante dans votre questionnaire, merci de préciser un numéro où vous joindre: .. / .. / .. / .. / ..

Merci beaucoup d'avoir pris le temps de remplir ce questionnaire. Ces données sont confidentielles et anonymes.

Veillez le retourner s'il-vous-plaît à la secrétaire.

Pour toute question, vous pouvez joindre l'interne en charge de l'étude : veronique.sand@chu-bordeaux.fr

Annexe 2. Résultats du dépistage par les marqueurs sériques et le test ADNIcT21.

Résultats du dépistage par les marqueurs sériques et le test ADNIcT21	Effectif (N/300) ou moyenne	% ou DS *
MSMT1 moyenne	480,9	1389,1
>1/50	3	1,5
1/51-1/1000	189	92,2
<1/1000	13	6,3
<i>Données manquantes</i>	55	18,3
MSMT2 moyenne	164	71,9
>1/50	3	7,5
1/51-1/1000	37	92,5
<1/1000	0	0
<i>Données manquantes</i>	55	18,3
Résultats du test ADNIcT21		
Négatif	287	95,7
Positif	7	2,3
<i>Données manquantes</i>	6	2

* DS : Déviation Standard

Annexe 3. Document d'information proposé par la HAS concernant les nouvelles modalités du dépistage de la trisomie 21.



LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Décembre 2018

Vous attendez un bébé



Pendant votre grossesse, vous êtes suivie par des professionnels de santé qui s'assurent que vous et votre bébé allez bien.

La loi prévoit que toutes les femmes soient informées de la possibilité de réaliser un dépistage de la trisomie 21 au cours de leur grossesse. Ce dépistage, pris en charge par l'assurance maladie, n'est pas obligatoire. Vous êtes libre de choisir si vous souhaitez ou non le réaliser. Votre consentement écrit sera demandé à chaque étape du dépistage.

Ce document explique le déroulement du dépistage et du diagnostic de la trisomie 21 afin de vous aider à faire votre choix. N'hésitez pas à en parler aux professionnels qui vous accompagnent.

Le dépistage évalue la probabilité de trisomie 21

Grâce à une échographie et des prises de sang, le dépistage évalue la probabilité que le fœtus ait ou non une trisomie 21. Un diagnostic par analyse des chromosomes du fœtus suite à un prélèvement à travers le ventre pourra ainsi être proposé uniquement aux femmes chez qui cette probabilité est très élevée.

Si vous souhaitez réaliser ce dépistage, il est important de prendre vos rendez-vous le plus tôt possible afin que les examens puissent être faits dans le premier trimestre de votre grossesse.



Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est l'une des anomalies chromosomiques les plus fréquentes. Elle concerne environ 1 grossesse sur 400. Nous possédons 23 paires de chromosomes. Les personnes avec une trisomie 21 ont trois chromosomes 21 au lieu de deux.

Les conséquences les plus fréquentes sont un retard mental plus ou moins important, des malformations cardiaques ou digestives, des traits de visage caractéristiques, mais qui n'empêchent pas l'enfant d'avoir une ressemblance avec ses parents.

La majorité des personnes avec une trisomie 21 peuvent, comme tout le monde, développer des relations affectives et mener une vie gratifiante pour elles-mêmes et leurs proches. L'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'insertion de ces enfants puis de ces adultes.

Pour en savoir plus approchez-vous de professionnels de santé et d'associations, telles que Trisomie 21 France, coordonnées à la fin de ce document.

1 / 4

Au premier trimestre, le dépistage combine trois éléments

La première étape se passe dans le 3^e mois de votre grossesse, entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée (SA), c'est-à-dire d'absence de règles. Elle évalue la probabilité que le fœtus ait une trisomie 21, en se fondant sur la combinaison de trois facteurs.

1 La mesure de la clarté nucale du fœtus, grâce à une échographie

La clarté nucale est un espace situé au niveau de la nuque du fœtus pendant le premier trimestre de la grossesse. Lorsque cet espace est trop grand, il peut être le signe d'une anomalie chromosomique. Dans certains cas, il peut être proposé de réaliser directement un examen diagnostique.



2 Le dosage de marqueurs sériques grâce à une prise de sang

Les marqueurs sériques sont des substances sécrétées par le placenta ou le fœtus, dont le taux est mesuré dans le sang maternel. Un taux plus élevé ou plus bas que la moyenne peut être le signe d'une trisomie 21.



3 Votre âge

Toutes les femmes peuvent être concernées par une trisomie 21, mais le risque augmente avec l'âge.



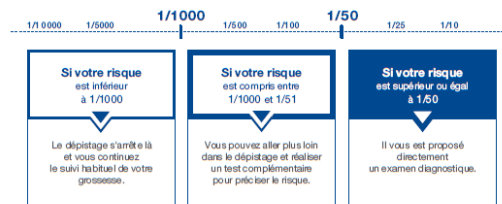
À l'issue de ces examens, le professionnel de santé qui vous suit vous communique votre résultat sous une forme de probabilité appelée aussi risque : 1/756, 1/364, 1/50, etc.

→ Exemple : 1/1520 signifie que votre fœtus a 1 risque sur 1520 d'avoir une trisomie. Autrement dit, dans 1519 cas sur 1520, votre fœtus n'en est pas porteur.

Il faut en moyenne une dizaine de jours pour obtenir le résultat.

Que se passe-t-il à l'issue de cette étape ?

Le chiffre transmis pour définir le risque que votre fœtus ait une trisomie 21 vous permettra de vous situer dans une de ces trois fourchettes : inférieur à 1/1000, compris entre 1/1000 et 1/51 ou supérieur ou égal à 1/50.



HAS - LE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 - Décembre 2018

2 / 4

Suite de l'annexe 3 page suivante

Un test complémentaire de dépistage peut être proposé pour préciser le risque



Si la probabilité d'avoir un fœtus avec une trisomie 21 est comprise entre 1/1000 et 1/51, un test complémentaire vous est proposé.

Pendant la grossesse, le placenta libère de l'ADN fœtal dans votre sang. L'ADN du fœtus se trouve donc mêlé au vôtre. À partir d'une **prise de sang**, on peut trier et doser les différents fragments d'ADN présents dans votre sang.

Si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie que le fœtus a une forte probabilité d'avoir une trisomie 21.

Ce test est appelé test **ADN LC T21** (pour test ADN libre circulant de la trisomie 21), ou parfois test DPNI (pour dépistage prénatal non invasif).

Il faut en moyenne une quinzaine de jours pour obtenir le résultat.

Quel résultat en attendre ?

↳ **Si le résultat est négatif**, cela signifie que le test n'a pas décelé de trisomie 21 fœtale.

Le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.

↳ **Si le résultat est positif**, la présence d'une trisomie 21 est très probable. Un examen diagnostique est cependant nécessaire pour le confirmer.

À savoir : dans de rares cas, le test ADN LC T21 ne donne pas de résultat. Le professionnel de santé qui vous suit vous indiquera quelles sont les différentes options dans votre situation.

Si le risque est élevé, un examen diagnostique est proposé



Si le dépistage révèle une forte probabilité que le fœtus ait une trisomie 21, un examen diagnostique vous est proposé. Seul cet examen donne une information certaine sur l'absence ou la présence d'une trisomie 21.

Là encore, le choix vous appartient. L'examen consiste à analyser les chromosomes du fœtus soit, le plus souvent, après une **amniocentèse** (prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique), soit après une **choriocentèse** (prélèvement d'un échantillon du placenta). Les prélèvements se font à travers le ventre de la femme enceinte.

Ces examens présentent un faible risque de fausse couche : 1 cas sur 1000 pour l'amniocentèse et 2 cas sur 1000 pour la choriocentèse selon les dernières études scientifiques.

La choriocentèse est possible à partir de 11 semaines d'aménorrhée (SA) et l'amniocentèse est possible à partir de 15 semaines d'aménorrhée (SA), c'est-à-dire au début du deuxième trimestre de votre grossesse.

Les résultats sont obtenus en moyenne en une quinzaine de jours et vous sont communiqués par votre médecin.

Et après ?

↳ **Si le diagnostic montre que le fœtus n'a pas de trisomie 21**, le suivi habituel de votre grossesse se poursuit.

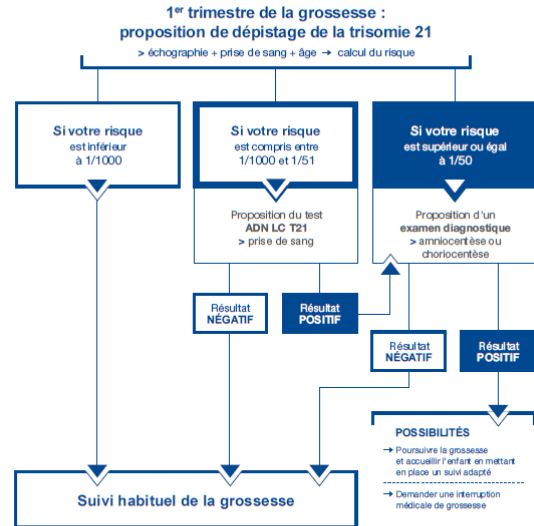
↳ **Si le diagnostic de trisomie 21 est confirmé**, vous pourrez être accompagnée, prendre le temps de la réflexion, vous informer sur la trisomie 21, sur les possibilités de prise en charge et les aides que vous pourriez recevoir.

Vous aurez plusieurs possibilités :

- poursuivre votre grossesse en vous préparant à la naissance d'un enfant avec une trisomie 21 et mettre en place un suivi adapté. La loi permet aussi de confier l'enfant aux services de l'Aide sociale à l'enfance ;
- demander une interruption médicale de grossesse, comme le permet la loi.

Ce choix est difficile. Il peut être discuté au sein du couple. Dans tous les cas, il sera respecté et accompagné par les professionnels qui vous entourent.

En bref



Pour aller plus loin

www.trisomie21-france.org : Trisomie 21 France fédère des associations qui réunissent parents, personnes avec une trisomie 21 et professionnels. Elle comprend plusieurs antennes réparties partout en France et permet d'en savoir plus sur la vie avec une trisomie 21.

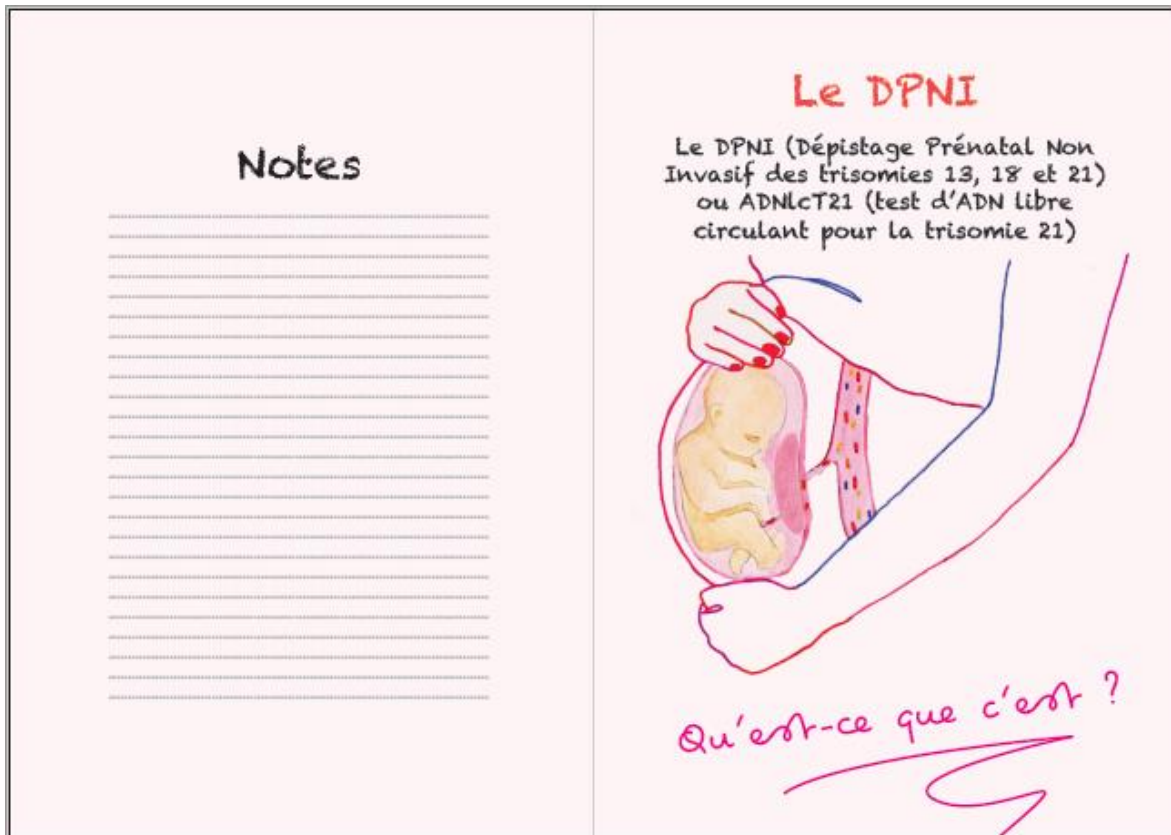
clic-ne.net : le Clic est le collectif intrasecteur autour de la naissance. Vous y trouverez notamment les coordonnées d'associations sur tout le territoire, qui peuvent vous accompagner pendant votre grossesse.

www.france-ndp.org : ce site est porté par France Assoc Santé. Vous y trouverez des informations générales sur votre santé, vos droits, ou la qualité des soins.

www.hes-sante.fr : la HAS est une autorité publique indépendante à caractère scientifique. Elle développe la qualité dans le champ sanitaire, social et médico-social.

Vous trouverez sur son site les modalités d'élaboration de ce document ainsi que des informations complémentaires sur le dépistage et le diagnostic prénatal de la trisomie 21.

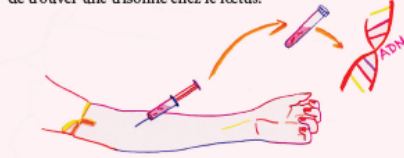
Annexe 4. Proposition d'un document d'information.



Suite de l'annexe 4 page suivante

Qu'est-ce que c'est ?

C'est un dépistage fiable des trisomies 13, 18 et 21 (détection supérieure à 99%) qui repose sur l'analyse de l'ADN du fœtus qui circule dans le sang maternel par un appareil capable de compter tous les fragments d'ADN présents dans l'échantillon de sang maternel, et de trouver une trisomie chez le fœtus.



Quand effectuer ce test ?

A partir de 11 SA et tout au long de la grossesse, après l'échographie du premier trimestre.

Est-ce que je suis concernée ?

En l'absence d'anomalie à l'échographie et notamment pas d'augmentation de l'épaisseur de la nuque, le test est recommandé si :

- J'ai été classée à risque intermédiaire à la suite du dépistage combiné du premier trimestre, ou du 2e trimestre (risque compris entre 1/1000 et 1/51)
- Je suis enceinte de jumeaux
- J'ai un antécédent de grossesse avec une trisomie 13, 18 ou 21
- Moi ou mon conjoint sommes porteurs d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21
- Mes marqueurs sériques sont « hors-bornes »
- Vous n'avez pas fait l'échographie du premier trimestre ou le dépistage par les marqueurs sériques

Comment se déroule le test ?

C'est une simple prise de sang maternelle. Le délai d'attente des résultats est de 8 à 10 jours. Si le résultat est positif, votre fœtus est très probablement atteint d'une trisomie, on vous proposera de réaliser une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse (prélèvement d'un échantillon de placenta ou de liquide amniotique par le ventre de la maman) pour avoir un diagnostic certain.

Si le résultat est négatif, votre fœtus n'est pas atteint de trisomie, mais il existe un très faible taux d'erreur du test. Il existe d'autres pathologies que les trisomies 13, 18 et 21 il faut donc poursuivre la surveillance clinique et échographique classique.

A quoi ça sert ?

A améliorer la fiabilité du dépistage de la trisomie 21, permettant de réduire le nombre d'amniocentèses.

Combien ça coûte ?

Le test est remboursé à 100% dans certaines indications, et peut être pris en charge au centre DDIANE pour celles qui ne sont pas remboursées. Si vous souhaitez le faire pour convenance personnelle, il coûte 390 euros, et peut parfois être pris en charge par la mutuelle.



Serment d'Hippocrate

Au moment d'être admise à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs. Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque.

Evaluation de la compréhension et de la satisfaction des patientes après une consultation de conseil prénatal dédiée au test d'ADN libre circulant pour la trisomie 21 (ADNlcT21) : étude monocentrique au CHU de Bordeaux de novembre 2017 à novembre 2018

Objectifs : Évaluer, après une consultation dédiée au conseil prénatal sur le test ADNlcT21, la compréhension par les patientes des informations reçues ainsi que leur niveau de satisfaction et leur ressenti, et étudier les facteurs influençant ces paramètres.

Méthodes : Étude prospective, observationnelle, monocentrique, entre novembre 2017 et novembre 2018 au CHU de Bordeaux, évaluant le niveau de compréhension, de satisfaction et le ressenti des patientes après la consultation d'information, à l'aide d'un auto-questionnaire (un point par réponse juste et un score sur 10 points). Le niveau de compréhension et de satisfaction était considéré comme bon en cas de score $\geq 8/10$. À l'aide d'une analyse univariée et multivariée, les facteurs associés à une bonne compréhension et à un niveau de satisfaction élevé ont été évalués.

Résultats : Au total, 300 patientes ont été incluses dans l'étude. Les patientes avaient compris l'indication pour laquelle elles réalisaient un ADNlcT21 dans 77,3% des cas. Un score de bonne compréhension a été retrouvé chez 180 patientes (60%), avec un score moyen de 8,7/10. Le seul facteur associé à une mauvaise compréhension était un bas niveau d'étude en analyse univariée et multivariée ($p = 0,0019$). Un bon niveau de satisfaction a été retrouvé chez 156 patientes (92,3%), et une origine européenne était associée à un bon niveau de satisfaction en analyse univariée ($p = 0,045$).

Conclusion : Cette étude met en évidence une bonne compréhension par les patientes des informations reçues après une consultation d'information sur le ADNlcT21. Un niveau de satisfaction élevé est associé à ces consultations d'information et de conseil prénatal qui doivent rester au premier plan de la mise en place de ce dépistage.

Assessment of the understanding and satisfaction of patients during a consultation dedicated to the non invasive prenatal screening test (NIPT): monocentric study at Bordeaux University Hospital from November 2017 to November 2018

Objectives: To evaluate, after a consultation dedicated to prenatal counseling on the NIPT, the understanding by the patients of the information received, as well as their level of satisfaction and their feelings, and to study the factors influencing these parameters.

Methods: A Prospective, observational, single-center study between November 2017 and November 2018 at the Bordeaux University Hospital, assessing the level of understanding, satisfaction and the patient's feelings after the consultation of information, using a self-questionnaire. They obtained one point per correct answer, and a score out of 10 was calculated. The level of understanding and satisfaction was considered good in case of score $> = 8/10$. Factors associated with good or poor understanding and satisfaction were sought using univariate and multivariate analysis.

Results: A total of 300 patients were included in the study. Patients had understood the indication for which they performed NIPT in 77.3% of the cases. A score of good comprehension was found in 180 patients (60%), with an average score of 8.7 / 10. The only factor associated with poor understanding was a low level of study in univariate and multivariate analysis ($p = 0.0019$). A good level of satisfaction was found in 156 patients (92.3%), and a European origin was associated with a good level of satisfaction in univariate analysis ($p = 0.045$).

Conclusion: This study highlights a good understanding by the patients of the information received after a consultation of information on the NIPT. A high level of satisfaction is associated with these information and prenatal counseling sessions which must remain at the forefront of the implementation of this screening.

Mots-clés : ADN foetal circulant ; aneuploidy; aneuploïdies; cell free fetal DNA ; Down syndrome; dépistage combiné du premier trimestre; Dépistage prénatal non invasif; information des patients ; non invasive prenatal testing; prenatal screening; patient information ; trisomie 21

Discipline : Médecine, Gynécologie-Obstétrique

Adresse : Université de Bordeaux – UFR des Sciences Médicales 146, rue Léo Saignat, 33076 Bordeaux Cedex