

LA PERTINENCE DU DÉPLOIEMENT D'UNE OFFRE DE SERVICES UNIFORMISÉE EN MATIÈRE D'ÉCHOGRAPHIE DU 1ER TRIMESTRE COMPRENANT LA MESURE DE LA CLARTÉ NUCALE

UETMISSS

UNITÉ D'ÉVALUATION DES
TECHNOLOGIES ET DES MODES
D'INTERVENTION EN SANTÉ ET
SERVICES SOCIAUX



© UETMISSS 2017

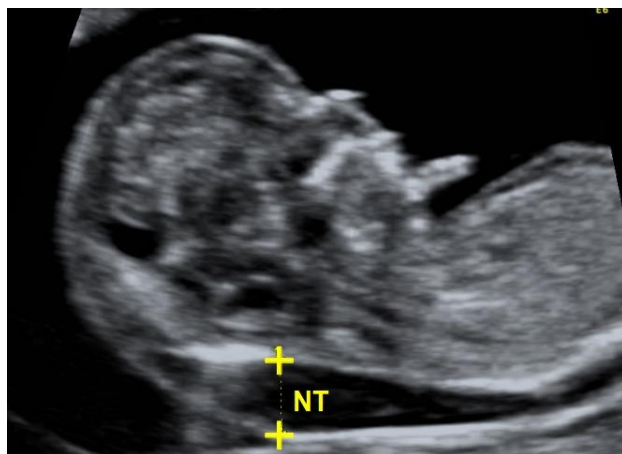
*Centre intégré
universitaire de santé
et de services sociaux
de l'Estrie – Centre
hospitalier universitaire
de Sherbrooke*

Québec



LA PERTINENCE DU DÉPLOIEMENT D'UNE OFFRE DE SERVICES UNIFORMISÉE EN MATIÈRE D'ÉCHOGRAPHIE DU 1^{ER} TRIMESTRE COMPRENANT LA MESURE DE LA CLARTÉ NUCALE

Avis d'évaluation



Juillet 2017

© UETMISSS, CIUSSS de l'Estrie – CHUS, 2017
Direction administrative de la recherche

MISSION

Soutenir et conseiller les décideurs du CIUSSS de l'Estrie – CHUS et du RUIS de l'Université de Sherbrooke dans la prise de décision par la synthèse et la production de connaissances pour l'utilisation efficiente des ressources et l'amélioration de la qualité des soins et des services aux patients et de contribuer à la mission universitaire du CIUSSS de l'Estrie – CHUS par ses pointes d'excellence, ses activités de transfert de connaissances et ses partenariats.

UNITÉ D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ ET SERVICES SOCIAUX, CIUSSS DE L'ESTRIE – CHUS

Pierre Dagenais, MD., Ph.D.
Médecin-conseil

Véronique Déry, MD., M.Sc., FRCPC
Directrice scientifique

Jean-François Fisette, Ph.D.
Conseiller en évaluation des technologies

Thomas Poder, Ph.D.
Cadre intermédiaire en évaluation des technologies

Mathieu Roy, Ph.D.
Conseiller en évaluation des technologies

Catherine Tremblay-Lavoie
Agente administrative cl.1

Dépôt légal

Bibliothèque nationale du Québec
Bibliothèque nationale du Canada
ISBN 978-2-550-78637-5 (format électronique)
ISBN 978-2-550-78636-8 (format papier)

© UETMISSS, CIUSSS de l'Estrie – CHUS

Pour tout renseignement sur ce document ou sur les activités de l'UETMISSS, CIUSSS de l'Estrie – CHUS, s'adresser à :

Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et services sociaux
CIUSSS de l'Estrie – CHUS
580, rue Bowen Sud
Sherbrooke (Québec) J1G 2E8
Téléphone : (819) 346-1110, poste 16648
Courriel : uniteetmis.chus@ssss.gouv.qc.ca

Pour citer ce document :

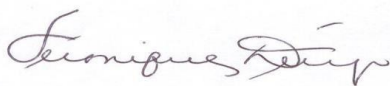
Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et services sociaux du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, (UETMISSS, CIUSSS de l'Estrie – CHUS). *La pertinence du déploiement d'une offre de services uniformisée en matière d'échographie du 1er trimestre comprenant la mesure de la clarté nucale* – Rapport d'évaluation préparé par Jean-François Fisette et Christian Bellemare (UETMISSS, CIUSSS de l'Estrie – CHUS, juillet 2017) Sherbrooke, Québec (Canada), xiv, 54p.

La reproduction totale ou partielle de ce document est autorisée, à condition que la source soit mentionnée.

AVANT-PROPOS

LA PERTINENCE DU DÉPLOIEMENT D'UNE OFFRE DE SERVICES UNIFORMISÉE EN MATIÈRE D'ÉCHOGRAPHIE DU 1^{ER} TRIMESTRE COMPRENANT LA MESURE DE LA CLARTÉ NUCALE

La mesure de la clarté nucale est une technique réalisée lors de l'échographie du premier trimestre. Elle a été introduite graduellement en vue de pouvoir être intégrée aux résultats des tests biochimiques du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. La mesure clarté nucale n'a toutefois pas été déployée de façon uniforme au Québec. De fait, une enquête auprès des deux centres désignés pour l'analyse des échantillons, soit le CHU de Québec-Université Laval et le CHU Sainte-Justine, révèle que 26,2 % et 49,7 % des femmes assignées à ces centres respectifs ont eu recours au dépistage comprenant la mesure de la clarté nucale^a. Le manque d'accessibilité à cette technique est évoqué afin d'expliquer cette disparité. À ce sujet, mentionnons que cette situation s'applique également au CIUSSS de l'Estrie – CHUS. En effet, tandis que les installations Hôpital Fleurimont, Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins et CSSS du Granit offrent la mesure de la clarté nucale, on constate qu'à l'opposé, les femmes enceintes de la Haute-Yamaska doivent avoir recours au secteur privé pour l'obtention de ce service. Ce contexte de disparité a conduit la Direction du programme jeunesse à se questionner sur la nécessité d'offrir la mesure de la clarté nucale sur l'ensemble du territoire, et plus spécifiquement en Haute-Yamaska. C'est ainsi que l'UETMISSS a été mandatée, en collaboration avec la Direction des services multidisciplinaires, à évaluer la pertinence de la mesure de la clarté nucale, les modalités organisationnelles et professionnelles qu'elle implique ainsi que les coûts qu'elle représente dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.



Véronique Déry M.D., M.Sc. FRCPC
Directrice scientifique à l'UETMISSS
CIUSSS de l'Estrie – CHUS



Sylvain Bernier
Directeur administratif de la recherche
CIUSSS de l'Estrie – CHUS

^a Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. Résultats au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Rapport rédigé par Ourdia Naïdji. 2015

ÉQUIPE DE PROJET

AUTEURS

M. Jean-François Fisette	Conseiller en évaluation des technologies à l'UETMISSS, Direction administrative de la recherche
M. Christian Bellemare	Conseiller cadre clinique, Direction des services multidisciplinaires - Qualité évolution de la pratique, Services diagnostiques et thérapeutiques

COMITÉ DE CONTEXTUALISATION ET D'ÉLABORATION DE LA RECOMMANDATION

CIUSSS de l'Estrie – CHUS, Installation Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins

D ^{re} Christine Cadrin	Obstétricienne-gynécologue
M ^{me} Maryse Lafrance	Chef de service en imagerie médicale, Direction des services multidisciplinaires

CIUSSS de l'Estrie – CHUS, Installation Hôpital Fleurimont

D ^{re} Annie Ouellet	Obstétricienne-gynécologue, Médecine fœtale et maternelle, Professeure agrégée à l'Université de Sherbrooke, Chef de service Médecine fœtale et maternelle du CHUS
-------------------------------	--

CIUSSS de l'Estrie – CHUS, Installation Hôpital de Granby

M ^{me} Nathalie Cabana	Chef de service en maternité, néonatalogie et pédiatrie, Direction du programme jeunesse
M ^{me} Isabelle Tremblay	Chef de service en imagerie médicale et médecine nucléaire, Direction des services multidisciplinaires
D ^{re} Geneviève Labelle	Obstétricienne-gynécologue

CIUSSS de l'Estrie – CHUS, usagers

M ^{me} Esther Bolduc
M ^{me} Pascale Fortier

CIUSSS de l'Estrie – CHUS

M. Christian Bellemare	Conseiller cadre clinique, Direction des services multidisciplinaires - Qualité évolution de la pratique, Services diagnostiques et thérapeutiques
M. Benoit de Champlain	Coordonnateur, Direction du programme jeunesse, Services hospitaliers et cliniques de soins spécialisés ambulatoires
Dr Pierre Dagenais	Médecin-conseil à l'UETMISSS, Direction administrative de la recherche
M. Jean-François Fisette	Conseiller en évaluation des technologies à l'UETMISSS, Direction administrative de la recherche
M ^{me} Johanne Fleurant	Directrice adjointe au Programme jeunesse (secteur périnatalité, petite enfance et mission universitaire)
M ^{me} Maryse Lachance	Coordonnatrice, Direction des services multidisciplinaires, Suivi des opérations, Imagerie médicale et médecine nucléaire
M. Pier St-Onge	Coordonnateur, Direction des services multidisciplinaires, Qualité et évolution de la pratique

CORRECTION D'ÉPREUVE ET MISE EN PAGE

M ^{me} Catherine Tremblay-Lavoie	Agente administrative à l'UETMISSS, Direction administrative de la recherche CIUSSS de l'Estrie – CHUS
---	---

ORIENTATION ET RÉVISION SCIENTIFIQUE

Dr Pierre Dagenais	Médecin-conseil à l'UETMISSS, Direction administrative de la recherche
--------------------	--

APPROBATION FINALE

D ^{re} Véronique Déry	Directrice scientifique à l'UETMISSS CIUSSS de l'Estrie – CHUS
--------------------------------	---

REMERCIEMENTS

L'UETMISSS remercie Mme Chantale Gagnon (Chef de service en imagerie médicale, installation Hôpital Fleurimont), Mme Sophie Lecours (Inspectrice, OTIMROEPMQ), Mme Carole Bouchard (Coordonnatrice en échographie obstétricale, installation Hôpital Fleurimont), Mme Fléchère Fortin (cytogénéticienne, Directrice scientifique, laboratoire de cytogénétique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, Professeure associée, Université de Sherbrooke) et Mme Josée Grondin (Chef de service en imagerie médicale et médecine, RLS Haute-Yamaska, départ à la retraite en septembre 2016) pour leur contribution à la réalisation de ce rapport. Nous remercions également Dre Catherine-Laurence Bertholet-Anku (Obstétricienne-gynécologue, Directrice du programme de résidence en obstétrique-gynécologie, Professeure adjointe à l'Université de Sherbrooke), M. Benoît Lebel (Chef de service en imagerie médicale, RLS d'Asbestos et Val-Saint-François et responsable PACS, Direction des services multidisciplinaires) et Mme Karine Bessette (Coordonnatrice en échographie, installation Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins) pour leur participation au questionnaire portant sur la perception des résultats de notre évaluation.

DIVULGATION DE CONFLIT D'INTÉRÊTS

Aucun conflit à signaler

FINANCEMENT

Ce projet a été financé à même le budget de fonctionnement de l'UETMISSS.

TABLE DES MATIÈRES

MISSION	i
AVANT-PROPOS	iii
ABRÉVIATIONS	ix
RÉSUMÉ	xi
ABSTRACT	xiv
1. INTRODUCTION	1
2. MÉTHODOLOGIE	4
2.1 Question décisionnelle	4
2.2 Modèle logique d'intervention.....	4
2.2 Questions d'évaluation	5
2.3 Évaluation de la qualité de la preuve.....	8
2.4 Méthode de formulation de la recommandation	8
3. RÉSULTATS.....	9
3.1 Description des études.....	9
3.2 Efficacité de la mesure de la clarté nucale	9
3.3 Préférences des femmes et des couples	13
3.4 Coûts.....	14
3.5 Impact organisationnel et professionnel	20
3.6 Résultats du questionnaire pour la recommandation	25
4. DISCUSSION	27
5. CONCLUSIONS ET RECOMMANDATION	31
RÉFÉRENCES	33
ANNEXE I.....	37
ANNEXE II.....	39
ANNEXE III.....	49
ANNEXE IV	52

ABRÉVIATIONS

ACOG	<i>American College of Obstetricians and Gynecologists</i>
AFP	Alpha-foetoprotéine
CCGM	Collège canadien de généticiens médicaux
CGH	<i>Comparative genomic hybridization</i>
CHUS	Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
CIUSSS	Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux
CSSS	Centre de santé et de services sociaux
CN	Clarté nucale
ETC	Équivalent temps complet
FMF	<i>Fetal Medicine Foundation</i>
HAS	Haute autorité de santé
hCG	Hormone choriogonadotrope
GRADE	<i>Grading of Recommendations, Assessment, Development, and Evaluation</i>
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
NICE	<i>National Institute of Care excellence</i>
NICHD	<i>National Institute of Child Health and Human Development</i>
OTIMROEPMQ	Ordre des technologues en imagerie médicale, en radio-oncologie et en électrophysiologie médicale du Québec
PAPP-A	<i>Pregnancy Associated Plasma Protein A</i>
QF-PCR	<i>Quantitative fluorescence polymerase chain reaction</i>
RAMQ	Régie de l'assurance maladie du Québec
SBU	<i>Swedish agency for health technology assessment and assessment of social services</i>
SOGC	Société des obstétriciens et gynécologues du Canada
uE3	Œstradiol non conjugué
UETMISSS	Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et services sociaux

RÉSUMÉ

Contexte – L'échographie obstétricale du 1^{er} trimestre est une pratique permettant d'évaluer la santé du fœtus et de la mère. Celle-ci peut se limiter à déterminer l'âge fœtal (datation) ou comprendre un examen morphologique plus complet. En particulier, lorsque l'échographie comprend la mesure de la distance entre la peau et le rachis cervical du fœtus, appelée clarté nucale, ce résultat peut être combiné aux marqueurs biochimiques du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Par ailleurs, la mesure de la clarté nucale est aussi utile pour le dépistage d'autres anomalies fœtales. Au CIUSSS de l'Estrie – CHUS, la pratique est semblable à celle des grands centres universitaires qui utilisent cette technique. Toutefois, l'offre de services n'est pas uniforme sur le territoire en entier : parmi les quatre installations offrant des services de maternité, l'Hôpital de Granby est le seul qui ne pratique pas cette technique. C'est dans ce contexte que l'UETMISSS, en collaboration avec la Direction des services multidisciplinaires, a été mandatée pour évaluer la pertinence de la mesure de la clarté nucale dans le cadre du dépistage prénatal de la trisomie 21. Au final, ce rapport permettra de décider quelle offre de services uniforme sera offerte à la population desservie par le CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

Objectif – L'objectif principal est d'évaluer la mesure de la clarté nucale dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 dans la perspective organisationnelle du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Un deuxième objectif consiste à examiner l'impact d'offrir l'échographie du 1^{er} trimestre qui comprend un examen morphologique, mensurations fœtales et mesure de la clarté nucale à l'ensemble du CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

Méthodologie – Une revue rapide de la littérature a été mise en place dans laquelle seuls les rapports d'autres agences d'évaluation des technologies, les revues systématiques et méta-analyses et les guides de pratique ont été recensés. Une recherche dans *Medline* (via *Pubmed*) et *Sciencedirect*, *Center for Reviews and Dissemination* et *Cochrane Library* a été effectuée. Une collecte de données locales a aussi été effectuée : ces données, combinées à celles recueillies dans la littérature, ont permis d'estimer la performance du modèle de dépistage de la trisomie 21, avec et sans mesure de la clarté nucale, dans le contexte spécifique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Ce premier volet d'efficacité abordé par la génération de nouvelles connaissances a été complété par une analyse des préférences des femmes et des couples, des impacts organisationnels et professionnels et des coûts.

Résultats – Au total, quinze écrits ont été retenus et ont été mis en contexte par la collecte de données locales. L'analyse de l'ensemble de ces données permet de constater que l'ajout de la mesure de clarté nucale aux marqueurs biochimiques du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 diminue le nombre de faux positifs (de 55 à 93 en moins) et de diagnostics prénataux (34 à 60 en moins) annuellement. Par ailleurs, ajouter la mesure de la clarté nucale au dépistage permet d'accroître le nombre de cas détectés d'environ 1,0 à 1,3. En ce qui a trait à la préférence des femmes et des couples, la littérature et notre consultation auprès d'un petit nombre d'usagers du CIUSSS de l'Estrie – CHUS permettent de constater qu'ils préfèrent un dépistage qui dévoile le résultat tôt dans la grossesse : une telle préférence est compatible avec le modèle incluant la mesure de la clarté nucale dans lequel les femmes et les couples obtiennent un résultat lors de l'échographie du 1^{er} trimestre. Le CIUSSS de l'Estrie – CHUS possède une grande expertise en matière de mesure de la clarté nucale. Cette pratique est enseignée aux médecins résidents en obstétrique/gynécologie et radiologie de la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke. La mesure de la clarté nucale peut être faite par des technologues

en imagerie médicale de manière autonome s'ils obtiennent une attestation délivrée par leur ordre professionnel. Offrir l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant un examen morphologique, les mensurations fœtales et la mesure de la clarté nucale à l'ensemble du CIUSSS de l'Estrie – CHUS est plus dispendieux (61 \$ à 63 \$ par femme annuellement) que le modèle où l'échographie ne comporte pas de mesure de la clarté nucale (telle que pratiquée à l'Hôpital de Granby), soit 34 \$ à 35 \$ par femme annuellement. Introduire l'échographie du 1^{er} trimestre qui comporte la mesure de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby nécessiterait d'ajouter des ressources techniques de l'ordre de 0,27 ETC dans un scénario où 720 naissances sont enregistrées annuellement et de 0,33 ETC si le nombre de naissances augmentait à 900. En matière d'impact financier, cela correspondrait à un investissement annuel de 20 250 \$ ou 24 750 \$, respectivement. Considérant que l'utilisation de la mesure de la clarté nucale pour le dépistage de la trisomie 21 permet de diminuer le nombre de diagnostics prénataux, cela permettrait des économies annuelles variant de 2 087 \$ à 2 609 \$ dans l'optique d'une implantation à Granby. De surcroît, il est aussi estimé qu'un appareil d'échographie supplémentaire serait nécessaire : le coût approximatif d'acquisition est de 180 000 \$ auxquels il faut ajouter 10 000 \$ annuellement en contrat de service (les coûts réels sont connus seulement lors des appels d'offres provinciaux). À noter que le partage d'un appareil d'échographie utilisé par d'autres services médicaux et chirurgicaux avait été évoqué comme une option à considérer pour réaliser la mesure de la clarté nucale à Granby. Selon les personnes consultées dans le cadre du présent rapport, cette option n'a finalement pu être retenue étant donné sa non-faisabilité perçue au chapitre de l'organisation des soins et en conséquence, elle ne fait pas l'objet d'une recommandation.

Recommandation – L'élaboration de la recommandation a été réalisée par l'intermédiaire d'un processus de consultation auprès d'un groupe de travail du CIUSSS de l'Estrie – CHUS provenant des quatre installations offrant des services de maternité de même que deux usagers (voir page v pour la liste complète des membres).

Ce comité reconnaît la pertinence de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant une étude de la morphologie et, en particulier, la mesure de la clarté nucale pour le dépistage de la trisomie 21. Le comité considère aussi l'équité dans l'offre de services d'échographie du 1^{er} trimestre pour l'ensemble des femmes du CIUSSS de l'Estrie – CHUS comme important.

Par conséquent, **le comité recommande au CIUSSS de l'Estrie – CHUS :**

L'introduction de l'échographie complète du 1^{er} trimestre comprenant une étude de la morphologie et la mesure de la clarté nucale à l'installation Hôpital de Granby.

Des enjeux de coûts doivent être soulignés dans l'optique d'implantation de cet examen à l'installation Hôpital de Granby :

A. Coûts non récurrents

1. Acquisition d'un nouvel appareil d'échographie : 180 000 \$

B. Coûts récurrents annuellement

1. Ajout de ressource (technologue en imagerie médicale) : entre 20 250 \$ (0,27 ETC) à 24 750 \$ (0,33 ETC).
2. Contrat de service du nouvel appareil d'échographie : 10 000 \$.

C. Économie récurrente annuellement

1. Diminution des diagnostics prénataux : entre 2 087 \$ et 2 609 \$.

Ce même comité a identifié deux partenaires responsables de la mise en œuvre de cette recommandation et deux équipes en soutien :

Responsables de la mise en œuvre

Direction des services multidisciplinaires – Suivi des opérations

Direction du programme jeunesse – Périnatalité, petite enfance, mission universitaire

Équipe en soutien

Direction des services multidisciplinaires – Qualité et évolution de la pratique

Direction des services professionnels – Département d'obstétrique et de gynécologie, Service de Médecine fœtale et maternelle

ABSTRACT

Background – The first trimester obstetric ultrasound is a practice that enables the health of the fetus and the mother to be assessed. It can be limited to determining fetal age (dating) or can include a more complete morphology scan. More specifically, when the ultrasound involves the measurement of the distance between the skin and the cervical spine of the fetus, called the nuchal translucency, this result can be combined with the biochemical markers of the Trisomy 21 Prenatal Screening Program of Québec. Nuchal translucency measurement is also very useful for screening for other fetal anomalies. At the CIUSSS de l'Estrie – CHUS, the practice is similar to that of major academic centres applying this technique. However, provision of this service is not consistent across the area we cover: among the four facilities providing maternity services, the Granby Hospital is the only one that does not use this technique. Given this context, the UETMISSS, in collaboration with the Direction des services multidisciplinaire (Multidisciplinary services branch), has been mandated to evaluate the relevance of nuchal translucency measurement during trisomy 21 prenatal screening. Ultimately, the report will determine the nature of the service to be consistently provided to the population served by the CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

Objectives – The primary objective was to evaluate nuchal translucency measurement during trisomy 21 screening from the perspective of the CIUSSS de l'Estrie – CHUS. A second objective was to study the impact of providing first trimester obstetric ultrasound that includes a morphology scan, fetal measurements, and nuchal translucency measurement at all of the CIUSSS de l'Estrie – CHUS's facilities.

Methodology – A brief review of the literature was undertaken in which only reports from other technology assessment agencies, systematic reviews and meta-analyses, and practice guidelines were identified. A search was conducted via *Medline* (via *Pubmed*), *Sciencedirect*, *Center for Reviews and Dissemination*, and the *Cochrane Library*. Local data was also collected: this data, combined with that gathered from the literature, made it possible to estimate the performance of the trisomy 21 screening model, with and without nuchal translucency measurement in the specific context of the CIUSSS de l'Estrie – CHUS. This first effectiveness component addressed by the generation of new knowledge was complemented by a study of the preferences of women and couples, organizational and professional impacts, and costs

Results – In total, 15 documents were reviewed and contextualized with local data. The global data analysis determined that the addition of nuchal translucency measurement to the biochemical markers in the Trisomy 21 Prenatal Screening Program of Québec reduces the number of false positives (55 to 93 fewer) and prenatal tests (34 to 60 fewer) annually. Furthermore, adding nuchal translucency measurement to screening increases the number of cases detected from around 1.0 to 1.3. With regard to the preferences of women and couples, the literature and our consultation with a small number of users at the CIUSSS de l'Estrie – CHUS determined that they prefer screening that provides the result early in the pregnancy: such a preference is compatible with the model that includes nuchal translucency measurement in which women and couples obtain the result during the first trimester obstetric ultrasound. The CIUSSS de l'Estrie – CHUS has extensive expertise in nuchal translucency measurement. This practice is taught to medical residents in obstetrics/gynecology and radiology in the Université de Sherbrooke's faculty of medicine and health sciences. Nuchal translucency measurement can be performed independently by medical imaging technologists if they obtain certification from their professional order. Offering first trimester obstetric ultrasound including a morphology scan, fetal measurements and nuchal translucency

measurement throughout the area covered by the CIUSSS de l'Estrie – CHUS is more expensive (\$61 to \$63 per woman annually) than the ultrasound model that does not include nuchal translucency measurement (as practiced at the Granby Hospital) at \$34 to \$35 per woman annually. Introducing first trimester ultrasound that includes nuchal translucency measurement at the Granby Hospital would require the addition of technical resources in the order of 0.27 FTE in a scenario where 720 births are recorded annually, and of 0.33 FTE if the number of births increased to 900. In terms of financial impact, this represents an annual investment of \$20,250 or \$24,750, respectively. Considering that the use of nuchal translucency measurement in trisomy 21 screening decreases the number of prenatal tests, this would allow annual savings of \$2,087 to \$2,609 from the introduction of this practice in Granby. Furthermore, it is estimated that an additional ultrasound device would be required: the approximate acquisition cost is \$180,000 to which must be added the \$10,000 annual service contract (actual costs will only be known following provincial calls for tender). It should be noted that the sharing of an ultrasound device used by other medical and surgical departments was raised as an option to consider for nuchal translucency measurement at Granby. According to the people consulted during the production of this report, that option could not be chosen in the end, given its perceived non-feasibility in terms of organizing care, and, as a result, it is not included as a recommendation.

Recommendations – The recommendation was developed in consultation with a CIUSSS de l'Estrie – CHUS working group from the four facilities offering maternity services, as well as two users (see page v for the complete list of members).

This committee recognizes the suitability of first trimester ultrasound including a morphology scan and, in particular, nuchal translucency measurement for trisomy 21 screening. The committee also regards equity in offering first trimester ultrasound services for all women in the CIUSSS de l'Estrie – CHUS network as important.

As a result, **the committee recommends to the CIUSSS de l'Estrie – CHUS:**

The introduction of complete first trimester ultrasound including a morphology scan and nuchal translucency measurement at the Granby hospital.

Cost issues associated with introducing this exam at the Granby hospital must be emphasized:

A. Non-recurring costs

2. Acquisition of a new ultrasound device: \$180,000

B. Recurring annual costs

3. Addition of human resources (medical imaging technologist): between \$20,250 (0.27 FTE) and \$24,750 (0.33 FTE).

4. Service contract for new ultrasound device: \$10,000.

C. Recurring annual savings

2. Decrease in prenatal tests: between \$2,087 and \$2,609.

This committee has identified two partners responsible for the implementation of this recommendation and two support teams:

Responsibility for implementation

Direction des services multidisciplinaires – Suivi des opérations (multidisciplinary services directorate – monitoring operations)

Direction du programme jeunesse – Périnatalité, petite enfance, mission universitaire (Youth program directorate – perinatology, early childhood, and academic mission)

Support teams

Direction des services multidisciplinaires – Qualité et évolution de la pratique (Multidisciplinary services directorate – quality and evolution of the practice)

Direction des services professionnels – Département d’obstétrique et de gynécologie, Service de Médecine fœtale et maternelle (Professional services directorate - Department of obstetrics and gynaecology, Maternal and foetal medicine service)

1. INTRODUCTION

L'échographie obstétricale du 1^{er} trimestre dans le contexte d'une grossesse normale comporte généralement deux grandes catégories. D'abord, il peut s'agir d'une échographie limitée permettant de déterminer l'âge fœtale (datation)^b. Ensuite, l'échographie peut s'avérer plus complète et comporter une étude avec documentation permanente de la morphologie et des mensurations fœtales. Parmi l'ensemble des pratiques effectuées lors de cette échographie, il est aussi possible d'y inclure la mesure de la clarté nucale^c. Principalement, cette technique est utilisée pour le dépistage de la trisomie 21 et consiste à mesurer l'espace sous-cutané situé entre la peau et la colonne cervicale du fœtus au niveau de la nuque. Puisque la mesure de la clarté nucale doit être effectuée entre la 11^e et la 13^e semaine de grossesse, il est possible d'établir tôt chez la femme enceinte le risque de trisomie 21. Par ailleurs, soulignons que cette mesure anatomique est aussi utile au diagnostic précoce d'autres atteintes fœtales (p. ex. anomalies cardiaques, syndromes génétiques, etc.). Généralement, les femmes dont la mesure est supérieure ou égale au 99^e centile pour l'âge de gestation et l'âge maternel sont dirigées vers un diagnostic prénatal en génétique. Notons toutefois que le seuil peut varier en fonction des établissements : il peut s'agir du 95^e centile ou d'une valeur supérieure ou égale à 3,0 ou 3,5 mm. Pour les femmes dont la mesure est jugée à faible risque, celles-ci sont dirigées vers les tests biochimiques du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (sur une base volontaire) afin de poursuivre l'investigation.

Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 est disponible depuis 2010 de façon volontaire à toutes les femmes enceintes. La modalité de dépistage du programme qui est couverte par le régime d'assurance maladie du Québec comporte deux prises de sang. Le premier prélèvement s'effectue entre la 10^e et la 13^e semaine (1^{er} trimestre), alors que le second est réalisé entre la 14^e et la 16^e semaine (2^e trimestre). Chaque prise de sang fait l'objet d'une analyse de protéines ou d'hormones qui proviennent du fœtus ou du placenta. Bien que la mesure de la clarté nucale ne fasse pas partie officiellement du programme, il est tout de même possible de combiner les résultats de cette mesure à ceux des tests biochimiques (prises de sang) afin d'établir la probabilité de trisomie 21 (figure 1). Le résultat combiné de ces tests (avec ou sans mesure de la clarté nucale), combiné à l'âge maternel et gestationnel, permet d'estimer la probabilité de trisomie 21¹. Advenant l'obtention d'une valeur au-delà d'un seuil établi, généralement égal ou supérieur à 1 sur 300, la patiente peut-être référée pour un examen diagnostique prénatal. À ce sujet, deux types de tests peuvent être réalisés. D'abord, il peut s'agir du prélèvement des villosités chorales : cette technique est effectuée entre la 10^e et la 14^e semaine de grossesse². Au-delà de la 15^e semaine de grossesse, le diagnostic prénatal peut s'effectuer au moyen de l'amniocentèse qui permet de prélever du liquide amniotique³. À l'installation Hôpital Fleurimont, l'analyse des prélèvements s'effectue généralement par une technique nommée QF-PCR (*Quantitative fluorescence polymerase chain reaction*) qui remplace depuis avril 2015 la méthode traditionnelle FISH (*fluorescent in situ hybridization*)^d. Dans certains cas, lorsque l'investigation nécessite de cribler pour un plus large éventail de maladies, la technique CGH (*comparative genomic hybridization*) peut être employée. Il faut souligner que les techniques de diagnostic prénatal, en particulier les prélèvements, comportent des risques de complications pouvant même provoquer la perte fœtale : celle-ci survient approximativement dans 0,25 à 0,50 % des cas pour l'amniocentèse⁴ et 1,5 % pour le prélèvement de villosités chorales². À l'opposé, le

^b Basé sur le code 8373 de la circulaire du MSSS⁸.

^c Basé sur le code 8323 de la circulaire du MSSS⁸ lorsque la mesure de la clarté nucale n'est pas incluse et basé sur le code 8370 lorsque la mesure de la clarté nucale est incluse.

^d Dr Bruno Maranda, Médecin généticien au CIUSSS de l'Estrie – CHUS et Professeur adjoint à l'Université de Sherbrooke : communication personnelle transmise à Jean-François Fiset, 11 août 2016.

dépistage prénatal de la trisomie 21 décrit plus haut est non invasif et sans risque de complication. Au final, on attribue à la mesure de la clarté nucale, lorsque combinée aux résultats des marqueurs biochimiques, une meilleure performance en matière de détection de la trisomie 21 et une diminution des faux positifs (femme porteuse d'un bébé en santé dont le résultat du test indique une probabilité élevée). Dans cette hypothèse, la mesure de la clarté nucale permettrait une baisse du nombre de diagnostics prénataux inutiles et ultimement, une diminution de perte fœtale.

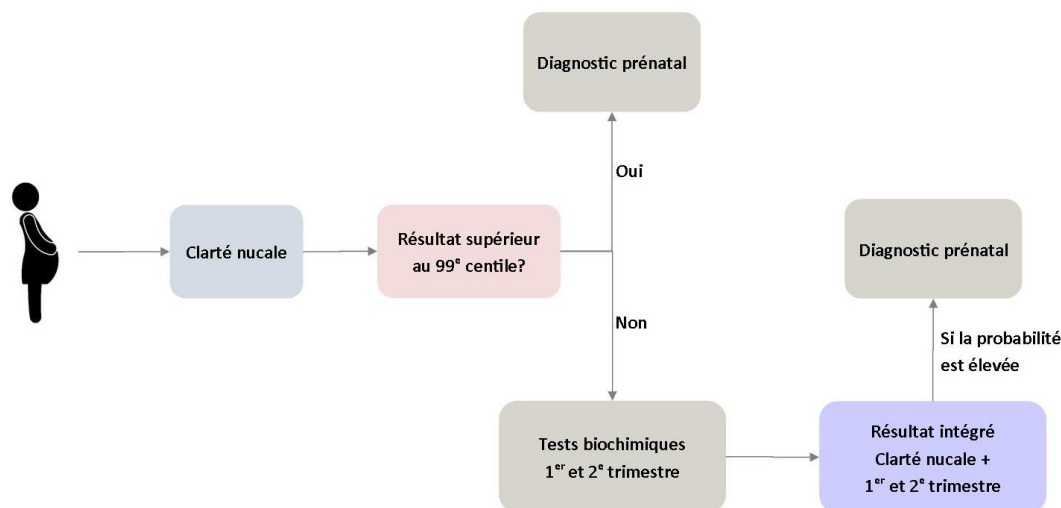


Figure 1. Étapes du dépistage de la trisomie 21 en présence de la mesure de la clarté nucale.

La mesure de la clarté nucale est généralement offerte dans plusieurs provinces canadiennes, mais de façon non uniforme. À titre d'exemple, en Ontario, l'offre de services diffère en fonction du lieu géographique⁵. Pour ce qui est de l'Alberta, aucun programme provincial n'a été mis en place : les services peuvent comprendre la mesure de la clarté nucale, mais sont dans l'ensemble hétérogènes et exempts de critères spécifiques⁶. Au Québec, alors que la mesure de la clarté nucale est offerte de façon systématique dans plusieurs hôpitaux tels que le CHU Sainte-Justine, le CHUM (Hôpital St-Luc) et le CUSM, seuls quelques médecins sur une base individuelle l'offrent au CHU de Québec – Université Laval⁷. Du point de vue du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, l'offre de services pour cette pratique n'est pas uniforme. En effet, alors que les installations Hôpital Fleurimont, Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins et CSSS du Granit offrent la mesure de la clarté nucale, on constate qu'à l'opposé, cet examen n'est pas effectué à l'Hôpital de Granby. Ainsi, les femmes désireuses d'obtenir une mesure de clarté nucale qui proviennent de la Haute-Yamaska doivent avoir recours dans la majorité des cas aux cliniques privées.

Dans ce contexte où l'offre de services en matière de mesure de la clarté nucale n'est pas uniforme pour la population du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, la Direction du Programme jeunesse (secteur périnatalité, petite enfance et mission universitaire) et les services d'imagerie médicale ont mandaté l'UETMISSS, en collaboration avec la Direction des services multidisciplinaires, afin d'évaluer la pertinence de cette technique dans le cadre du dépistage prénatal de la trisomie 21. De façon plus précise, cela interpelle l'objectif suivant : évaluer la performance du dépistage de la trisomie 21, dans le contexte du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, lorsque la mesure de la clarté nucale est combinée aux marqueurs biochimiques du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. De plus, les travaux de l'UETMISSS ont pour objectif d'analyser les impacts qu'aurait l'introduction du modèle d'échographie avec mesure de la clarté nucale (tel que pratiqué à l'Hôpital Fleurimont) à l'ensemble du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, et ce, du

point de vue des coûts, de la préférence des femmes et des couples et de la dimension organisationnelle et professionnelle.

2. MÉTHODOLOGIE

2.1 Question décisionnelle

Quelle offre de services le CIUSSS de l'Estrie – CHUS devrait-il privilégier dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 et, plus largement, de l'échographie du 1^{er} trimestre?

2.2 Modèle logique d'intervention

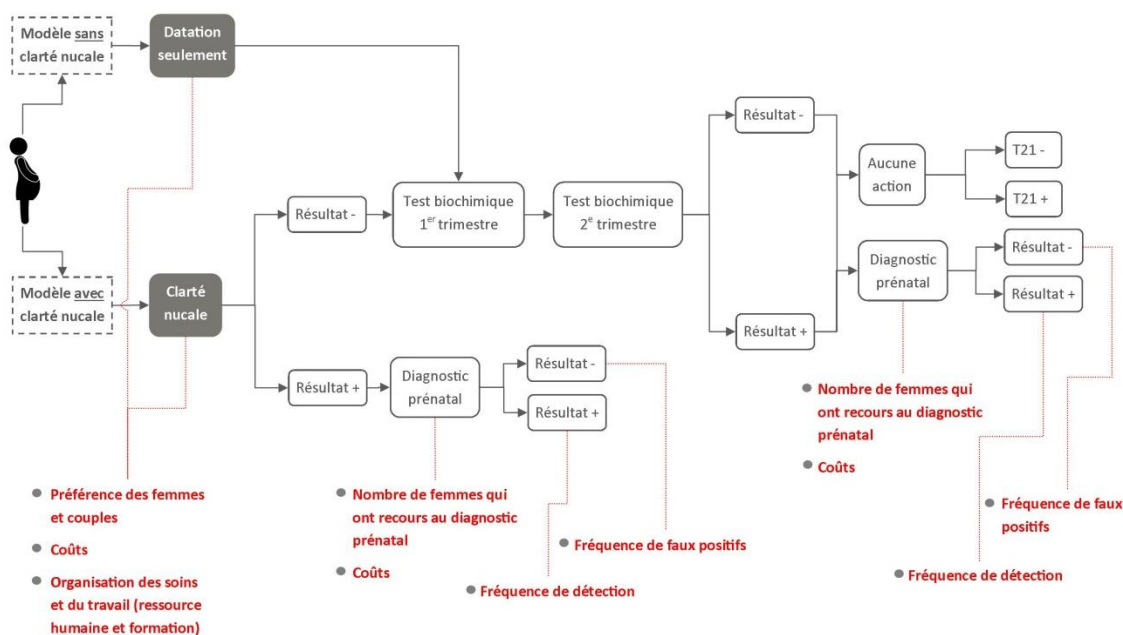


Figure 2. Illustration du parcours en vue du dépistage de la trisomie 21 (T21). Le modèle avec et sans mesure de la clarté nucale est présenté.

Lors du dépistage avec mesure de la clarté nucale, la première étape consiste à effectuer l'échographie du 1^{er} trimestre. À ce point-ci, si le résultat indique une probabilité élevée, la femme peut être dirigée vers un diagnostic prénatal. À l'inverse, si le résultat de la mesure de la clarté nucale indique un faible risque, la femme peut avoir recours au Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, qui comprend deux prises de sang (test biochimique 1^{er} et 2^e trimestre). Dans le modèle de dépistage sans mesure de la clarté nucale, la femme peut avoir recours à une échographie de datation avant d'être référée aux tests biochimiques du programme. À partir de ce point, advenant un résultat indiquant un risque élevé (résultat +) de trisomie 21, la femme peut avoir recours à un diagnostic prénatal, ou encore, aucune action ne peut être entreprise. Dans le cas où le résultat indique un risque faible (résultat -), certaines femmes optent aussi pour un diagnostic prénatal, alors que d'autres ne posent aucune action. Les résultats d'intérêt estimés dans la présente évaluation sont inscrits en rouge.

2.2 Questions d'évaluation

Question 1 – Efficacité : quelle est l'efficacité de l'intervention consistant à ajouter la mesure de la clarté nucale aux marqueurs biochimiques du 1^{er} trimestre (PAPP-A) et du 2^e trimestre (hCG, AFP, uE3 et inhibine A) pour le calcul de la probabilité de trisomie 21?

Recension des écrits

Une revue rapide de la littérature a été réalisée afin de répondre à cette question d'évaluation. Les rapports d'autres agences d'évaluation des technologies, les revues systématiques et méta-analyses et les guides de pratique ont été recensés. Une recension d'études primaires publiées après la plus récente revue systématique retenue a aussi été effectuée. Aucune période de recension n'a été retenue. Les écrits en anglais et français ont été retenus. Les bases de données consultées étaient *Medline* (via *Pubmed*), *Sciencedirect*, *Center for Reviews and Dissemination* et *Cochrane Library*. De plus, une recherche dans la littérature grise a été effectuée : la liste complète des 74 sites consultés figure à l'annexe I^e. Une recherche sur le site Internet du ministère de la Santé et des Services sociaux a été effectuée. Un examen des références des articles retenus a été effectué afin de relever d'autres écrits pertinents. Un seul chercheur a procédé à la sélection des articles. Les mots clés suivants ont été utilisés : syndrome de Down/down syndrome, trisomie 21/trisomy 21, test prénatal/prenatal test, prenatal screening, antenatal test, nuchal translucency/clarté nucale.

Critères de sélection des études

Population – Les femmes enceintes (grossesses uniques).

Intervention – L'ajout de la mesure de la clarté nucale au dépistage biochimique (PAPP-A au 1^{er} trimestre et hCG, AFP, uE3 et inhibine A au 2^e trimestre) dans le cadre d'un programme de dépistage de la trisomie 21. Ces mesures sont combinées à l'âge maternel et gestationnel pour le calcul de la probabilité de trisomie 21.

Comparateur – Intervention comprenant uniquement les marqueurs biochimiques PAPP-A (1^{er} trimestre) et hCG, AFP, uE3 et inhibine A (2^e trimestre) de même que l'âge maternel et gestationnel pour le calcul de la probabilité de trisomie 21. Les tests de référence peuvent inclure le diagnostic de l'enfant à la naissance, l'amniocentèse et le prélèvement des villosités chorales.

Résultats d'intérêt – Les résultats qui sont utilisés par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) (2011) sont les suivants :

1. La fréquence de faux positifs.
2. La fréquence de détection de la trisomie 21.

^e La recherche dans la littérature grise par l'intermédiaire de ces 74 sites Internet a été effectuée avec un outil de recherche personnalisé de Google créé par l'UETMISSS du CIUSSS de l'Estrie – CHUS : (<https://cse.google.fr/cse/publicurl?cx=017034001244935150994:qs0bx3ovkms>). L'outil permet la recherche en ciblant exclusivement les 74 sites Internet.

Le nombre de diagnostics prénataux (amniocentèses et prélèvement des villosités choriales, de même que les types d'analyse d'échantillons) sera aussi examiné.

Contexte - Deux contextes ont été examinés, soit l'installation universitaire d'enseignement et celle ne comprenant pas cette particularité. De plus, l'analyse a tenu compte du type de professionnel impliqué dans la mesure de la clarté nucale (radiologue, obstétricien et technologue).

Modélisation de l'efficacité dans le contexte du CIUSSS de l'Estrie – CHUS

La performance du dépistage de la trisomie 21 a été estimée dans le contexte spécifique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Pour ce faire, nous avons combiné les résultats issus de la littérature avec ceux recueillis lors de notre collecte de données locales. D'abord, nous avons considéré le taux de participation des femmes aux différentes modalités de dépistage. Ensuite, pour chaque modalité, nous avons construit une table 2x2 (contenant le nombre de bébés avec trisomie 21 et en santé, de même que le nombre de tests positifs et négatifs) qui nous a permis de calculer la performance du dépistage (fréquence de faux positifs et de détection). Finalement, en considérant le nombre de femmes qui ont eu recours à un diagnostic prénatal à la suite d'un résultat indiquant un risque élevé ou bas, nous avons estimé le nombre de diagnostics prénataux effectué au CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Ces estimations ont été générées pour deux modèles, soit le Programme québécois de dépistage avec ou sans mesure de la clarté nucale. Voir l'annexe III pour les détails de calculs.

Question 2 – Préférence des femmes enceintes et des couples : quelles sont les préférences des femmes enceintes et des couples quant au choix des interventions pour le dépistage de la trisomie 21?

Recension des écrits

Une brève revue de la littérature a été mise en place afin de répondre à cette question d'évaluation. La méthode décrite plus haut relativement à la question d'évaluation 1 a été utilisée. La recherche a aussi été complétée par l'intermédiaire de la base de données *Campbell Collaboration*.

Critères de sélection des études

Population – Les femmes enceintes (grossesses uniques) et les couples.

Intervention – Dépistage de la trisomie 21 qui inclut la mesure de la clarté nucale.

Comparateur – Dépistage de la trisomie 21 qui n'inclut pas la mesure de la clarté nucale.

Résultats d'intérêt – Les préférences des femmes et des couples relativement au choix des interventions dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

Contexte - Deux contextes ont été examinés, soit l'installation universitaire d'enseignement et celle ne comprenant pas cette particularité.

Collecte de données locales

La participation de deux usagères a permis d'établir une perspective locale quant à la place de la mesure de la clarté nucale. Les commentaires des usagères ont été recueillis lors de la révision du présent document et ont permis de mettre en relief les données issues de la littérature et d'ajouter de nouveaux éléments.

Question 3 – Économique : quels sont les impacts financiers pour le CIUSSS de l'Estrie – CHUS associés à l'ajout de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant un examen morphologique, une documentation des mensurations fœtales et une mesure de la clarté nucale?

Recension des écrits

Une recension des écrits basée sur les critères de la question d'évaluation 1 (efficacité) a été mise en place afin de recenser les données de coûts pour l'échographie et le diagnostic prénatal.

Collecte de données locales

Une collecte de données au service de génétique de l'installation Hôpital Fleurimont du CIUSSS de l'Estrie – CHUS a été effectuée pour les coûts relatifs à l'analyse des échantillons prélevés lors de l'amniocentèse ou du prélèvement des villosités choriales.

Méthode d'analyse

La perspective d'analyse était celle du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. L'analyse a été effectuée sous forme de coûts par femme enceinte et a examiné l'impact qu'aurait non seulement l'introduction de la mesure de la clarté nucale, mais aussi toutes les autres mesures et observations effectuées lors de l'échographie du 1^{er} trimestre. Les coûts de l'échographie et du diagnostic prénatal (incluant l'analyse de l'échantillon) ont été estimés. Nous avons tenu compte du temps des professionnels (les honoraires des médecins n'ont pas été inclus, puisqu'ils ne sont pas assumés par le CIUSSS) et du matériel nécessaire. Les montants ont été actualisés pour 2016. Une comparaison des modèles de dépistage (avec et sans mesure de la clarté nucale) a été effectuée.

Nous avons aussi calculé l'impact financier qu'aurait l'introduction de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant un examen morphologique, mensurations fœtales et mesure de la clarté nucale (code 8370 de la circulaire du MSSS⁸) à l'Hôpital de Granby. Ce calcul a considéré les coûts en ressources humaines et matérielles.

Davantage d'informations sont présentées à la section sur les coûts.

Question 4 – Dimension organisationnelle et professionnelle : quel est l'impact sur l'organisation des soins et du travail et sur la pratique professionnelle relativement à l'implantation de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant un examen morphologique, mensurations fœtales et mesure de la clarté nucale à l'ensemble du CIUSSS de l'Estrie – CHUS?

Collecte de données locales

Une collecte de données locales sous forme de consultation auprès de gestionnaires et médecins du CIUSSS de l'Estrie – CHUS a été mise en place afin de répondre à cette question d'évaluation. Plus

précisément, des gestionnaires et médecins ont été rencontrés afin d'évaluer les ressources humaines et matériels nécessaires à l'implantation de l'échographie du 1^{er} trimestre qui comprend un examen morphologique, mensurations fœtales et la mesure de la clarté nucale. Cela inclut le nombre de ressources, le type de ressources (radiologue, gynécologue et technologue), la formation, le temps nécessaire, le nombre d'appareils et l'aménagement des lieux.

Méthode d'analyse

Une analyse narrative des discussions des parties prenantes participant aux consultations a été effectuée. Puisque l'échographie du 1^{er} trimestre ne comprend pas exclusivement la mesure de la clarté nucale, notre analyse a tenu compte qu'une éventuelle implantation de cette pratique nécessiterait aussi d'introduire les autres mesures et observations.

2.3 Évaluation de la qualité de la preuve

Nous avons utilisé le système GRADE (Grading of Recommendations, Assessment, Development, and Evaluation) pour évaluer la qualité des estimations issues de la littérature⁹. Bien qu'aucune méta-analyse n'ait été effectuée, nous avons utilisé GRADE afin de guider notre réflexion sur la qualité globale des résultats provenant des écrits primaires.

2.4 Méthode de formulation de la recommandation

L'élaboration de la recommandation a été réalisée par l'intermédiaire d'un processus de consultation auprès d'un comité composé de gestionnaires et médecins du CIUSSS de l'Estrie – CHUS provenant des quatre installations offrant des services de maternité (pour la liste complète, consultez la page v). Deux usagères ont aussi été intégrées au groupe chargé de l'élaboration de la recommandation.

L'élaboration de la recommandation a débuté par la tenue d'une rencontre avec un groupe restreint d'experts qui a été suivie par l'envoi d'un questionnaire à tous les membres du comité : ce processus avait pour objectif d'évaluer la perception des membres du groupe relativement aux résultats de notre évaluation. Une copie du questionnaire est présentée à l'annexe II. Suivant cette première étape, l'UETMISSS a formulé une première version de recommandation qui tenait compte des résultats du questionnaire et de la littérature, de même que des constats issus de diverses rencontres avec les gestionnaires et médecins du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Cette première version a été soumise au groupe chargé de l'élaboration de la recommandation par l'envoi d'un questionnaire en ligne. Ensuite, une rencontre avec un groupe restreint du comité a été organisée afin de préciser les résultats de la consultation. Les commentaires et suggestions de chaque membre ont été considérés afin de produire une version finale de la recommandation.

3. RÉSULTATS

3.1 Description des études

Au total, quinze écrits ont été retenus. Plus précisément, pour le volet de l'efficacité, un rapport du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS), quatre études primaires, trois rapports d'évaluation des technologies, un guide de pratique, un cadre de référence, une revue narrative et un résumé de séminaire ont été retenus. Pour les préférences des femmes et des couples, deux rapports d'évaluation recensés pour la dimension de l'efficacité ont été utilisés, de même qu'un rapport de la *Fetal Medicine Foundation*. Notons par ailleurs que deux usagères du CIUSSS de l'Estrie – CHUS ont contribué au contenu de cette section. En ce qui concerne l'impact organisationnel et professionnel, les données sont issues d'entretiens avec des gestionnaires, médecins et coordonnatrice^f en échographie obstétricale. Une visite au département d'obstétrique et de gynécologie de l'Hôpital Fleurimont a aussi été réalisée pour la collecte d'information. Finalement, pour les coûts, un rapport d'évaluation des technologies et une étude primaire ont été retenus.

3.2 Efficacité de la mesure de la clarté nucale

Tout d'abord, rappelons que l'efficacité de la mesure de la clarté nucale a été estimée dans la perspective spécifique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS : de nouvelles connaissances ont ainsi été générées en produisant et analysant des données locales. Pour ce faire, trois rapports d'agence d'évaluation des technologies¹⁰⁻¹² recensés qui seront traités un peu plus loin dans cette même section nous ont permis de mettre en lumière deux études primaires qui ont comparé directement deux modalités de dépistage : méthode combinant les résultats des marqueurs du 1^{er} et 2^e trimestre sans mesure de la clarté nucale (celle prescrite par le Programme québécois de dépistage prénatal) et avec mesure de la clarté nucale. L'efficacité théorique de ces deux méthodes, issue uniquement des données de la littérature scientifique, n'offre pas une représentation juste du contexte clinique en matière de dépistage tel que présenté à la figure 1. Bien que le programme québécois prescrive le dépistage biochimique intégré, il ne serait pas cliniquement pertinent d'examiner l'efficacité de ce modèle uniquement, avec ou sans mesure de la clarté nucale, pour notre population du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. En effet, l'efficacité du dépistage au CIUSSS de l'Estrie – CHUS doit tenir compte d'une hétérogénéité dans les modes de dépistage utilisés. De fait, selon les données du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS)¹³ recueillies en 2013 pour la région administrative 05 (Estrie), 90,7 % des femmes ont eu recours au dépistage intégré comprenant la mesure de la clarté nucale et les marqueurs du 1^{er} et 2^e trimestre (scénario 1, figure 3). Par ailleurs, 6,9 % des femmes ont eu recours au dépistage du 1^{er} trimestre seulement (scénario 2) et 2,4 % ont eu un dépistage au 2^e trimestre seulement (scénario 3). Pour ce qui est de la proportion de femmes ayant obtenu seulement la mesure de la clarté nucale et dont le résultat était supérieur ou égal au 99^e centile (indication d'une forte probabilité de trisomie 21), le taux est estimé à 0,5 % (scénario 4)¹⁴⁻¹⁶. Les données brutes de performance pour chacun de ces scénarios ont été extraites des écrits recensés et sont présentées à l'annexe III. Pour le calcul de la fréquence de faux positifs théoriques, une fréquence de détection fixe de 85 % a été sélectionnée. Pour le calcul de la fréquence de détection théorique, une fréquence de faux positifs fixe de 1 % a été choisie. L'annexe III présente les données de performance qui sous-tendent ces valeurs.

^f Technologue en imagerie médicale avec attestation pour la pratique autonome de la mesure de la clarté nucale ayant des fonctions de coordination d'une équipe de technologues.

À partir des données pour chaque scénario individuel, ainsi que celles du MSSS¹³, nous avons modélisé la performance théorique globale du dépistage de la trisomie 21 dans le cadre du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Pour ce faire, nous avons tenu compte du taux de participation au Programme québécois : les données du MSSS indiquent un taux de 14,7 % en 2011, 34,9 % en 2012 et 40,9 % en 2013¹³. En considérant une tendance linéaire, le taux de participation en 2015 devrait être de 69 %. Dans cette perspective, considérant le nombre de naissances pour les quatre installations avec services de maternité, soit 4645⁹, le nombre de femmes ayant participé au dépistage se situerait à environ 3 205. Finalement, nous avons considéré que la trisomie 21 touche 1 bébé sur 770¹⁷ : pour le nombre de femmes participant au dépistage, cela correspond à 4,1 cas.

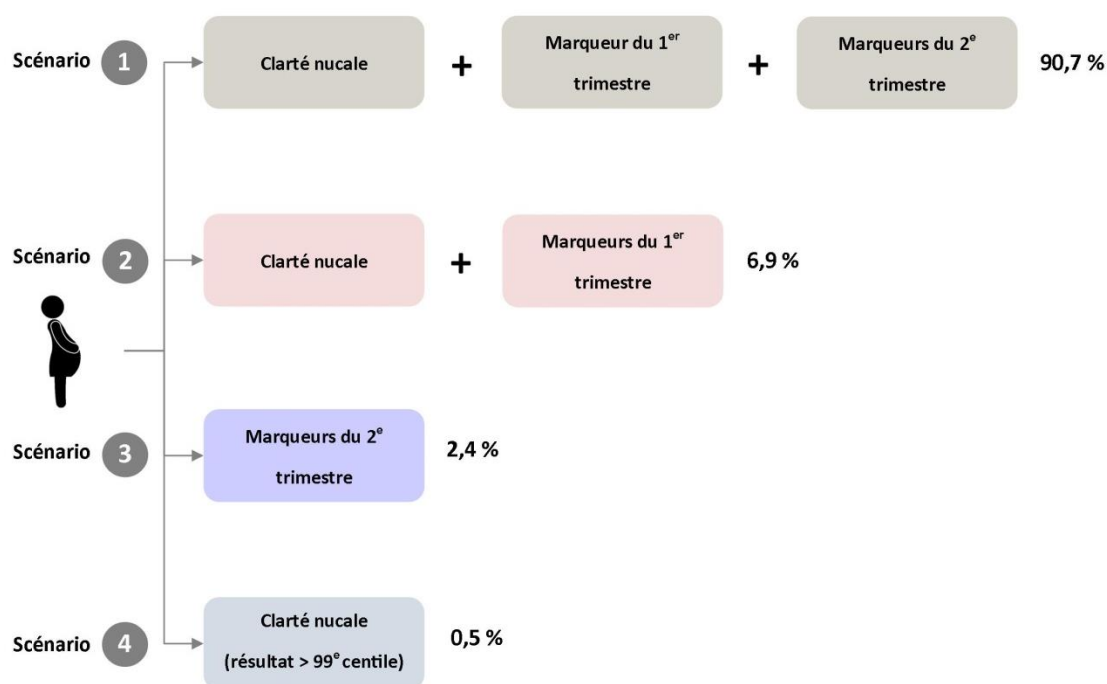


Figure 3. Proportion de femmes ayant participé aux différents scénarios de dépistage de la trisomie 21 en Estrie.

Le tableau 1 résume les données de performance théorique du dépistage de la trisomie 21 au CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Ces estimations nous permettent de constater qu'en présence de la mesure de la clarté nucale, de 55 à 93 faux positifs (femmes porteuses d'un bébé en santé dont le résultat aurait indiqué une probabilité élevée de trisomie 21) en moins sont observés.

L'efficacité du dépistage biochimique intégré avec et sans mesure de la clarté nucale a aussi été calculée en considérant le nombre de diagnostics prénataux réalisés au CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Cette estimation considère que 70 % des femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée vont avoir recours à un diagnostic prénatal¹³. Ce pourcentage augmente à 90 % si le résultat de la mesure

⁹ Source : Données fournies par la Direction du Programme jeunesse du CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

de la clarté nucale se situe à un seuil critique correspondant au 99^e centile^h. Finalement, 1,2 % des femmes dont le résultat de dépistage indique un risque bas vont tout de même avoir recours à un diagnostic prénatal. En considérant cette distribution ainsi que les données de la littérature, de 34 à 60 diagnostics prénataux en moins seraient pratiqués au CIUSSS de l'Estrie – CHUS en présence de la mesure de la clarté nucale.

En ce qui concerne l'efficacité en matière de détection (aussi nommée « vrai positif »), l'effet est plutôt mince, soit une augmentation variant de 1,0 à 1,3 cas supplémentaire annuellement de trisomie 21 détectée lorsque la mesure de la clarté nucale est ajoutée au Programme de dépistage québécois.

Tableau 1. Efficacité théorique du dépistage de la trisomie 21 par l'ajout du test de la mesure de la clarté nucale en comparaison avec un modèle de dépistage sans cette procédure. L'estimation a été générée pour une population estimée de femmes enceintes du CIUSSS de l'Estrie – CHUS qui ont participé au dépistage en 2015, soit 3 205.

Résultats estimés	Nombre estimé pour l'année 2015*
Nombre de tests FAUX POSITIFS <u>évités</u>	55 à 93
Nombre de DIAGNOSTICS PRÉNATAUX <u>évités</u> †	34 à 60
Nombre de cas de trisomie 21 détectés <u>en plus</u>	1,0 à 1,3

* Pour chaque résultat, les deux valeurs proviennent d'une estimation générée à partir des données de l'étude de Wald *et al.*¹⁸ et Malone *et al.*¹⁵, respectivement.

† Inclut l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités chorales, ainsi que l'analyse par QF-PCR ou CGH

Conclusions et recommandations des agences d'évaluation, revues de littérature, guide de pratique, programme gouvernemental et sociétés savantes

D'abord, la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) (2011) et le Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM) (2011) ne recommandent aucun protocole spécifique de dépistage de la trisomie 21, et ce, étant donné l'hétérogénéité des ressources disponibles dans l'ensemble du territoire¹⁹ (tableau 2). Aucune recommandation relativement à la mesure de la clarté nucale n'a été émise par ces deux organisations. Pour ce qui est du ministère de la Santé des Services sociaux du Québec (2011), la méthode de dépistage retenue inclut les marqueurs biochimiques du 1^{er} et 2^e trimestre. Pour la mesure de la clarté nucale, il est indiqué que le comité de coordination du programme devra approuver cette pratique avant son introduction officielle. Au moment d'écrire ces lignes, aucune information à ce sujet n'a été recensée.

^h Dre Annie Ouellet, Obstétricienne-gynécologue, Médecine fœtale et maternelle, Professeure agrégée à l'Université de Sherbrooke, Chef de service Médecine fœtale et maternelle au CIUSSS de l'Estrie – CHUS : communication personnelle transmise à Jean-François Fisette, 27 juin 2016.

En ce qui concerne les recommandations internationales, trois rapports d'agences d'évaluation des technologies, soit celles du Royaume-Uni (NICE, 2016), de la France (HAS, 2007) et de la Suède (SBU, 2006), ont été retenus (tableau 2). Pour ces trois écrits, le dépistage combiné du 1^{er} trimestre avec la mesure de la clarté nucale est la modalité recommandée. Ensuite, trois sociétés savantes des États-Unis (*The American College of Obstetrics and Gynecology*, *the American College of Radiology*, et *the American Institute of Ultrasound in Medicine*) recommandent la mesure de la clarté nucale lors de l'échographie du premier trimestre (Onyeachole et al., 2016)²⁰. Finalement, trois sociétés savantes des États-Unis, soit (voir commentaire dans autre document) *The National Institute of Child Health and Human Development (NICHD)*, *The Society for Maternal-Fetal Medicine* et *The American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)*, ont également recommandé conjointement cette méthode de dépistage (Reddy et al., 2006)²¹. Notons que la stratégie recommandée par ces trois dernières sociétés savantes et les trois agences d'évaluation des technologies est basée, en grande partie, sur la préférence des femmes et des couples relativement à l'obtention des résultats le plus tôt possible. Cette dimension sera d'ailleurs décrite plus en détail à la section 3.3 de ce rapport.

Tableau 2. Résumé des conclusions et recommandations canadiennes, québécoises et internationales.

Conclusions et recommandations canadiennes et québécoises

Programme gouvernemental

Cadre de référence du ministère de la Santé des Services sociaux du Québec¹

Québec (2011)

La méthode retenue est le dépistage biochimique intégré incluant des marqueurs biochimiques au 1^{er} et 2^e trimestre avec échographie de datation.

Il est prévu d'introduire la mesure de la clarté nucale dans le programme, et ce, de façon progressive. Le comité de coordination du programme devra toutefois approuver l'introduction de la mesure de la clarté nucale.

Guide de pratique

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et le Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM)¹⁹

Canada (2011)

Il n'est pas réaliste qu'un seul protocole de dépistage puisse être appliqué à l'ensemble du territoire étant donné les limites géographiques et les différences en matière de ressources.

Conclusions et recommandations internationales

Agence d'évaluation des technologies

National Institute of Care excellence (NICE)¹¹

Royaume-Uni (2016)

Le test combiné au 1^{er} trimestre qui inclut la mesure de la clarté nucale et le dosage des marqueurs PAPP-A et bêta-hCG est recommandé.

Agence d'évaluation des technologies

Haute autorité de santé (HAS)¹⁰

Le dépistage combiné du 1^{er} trimestre qui inclut la mesure de la clarté nucale et le dosage de marqueurs PAPP-A et bêta-hCG est recommandé.

La stratégie de dépistage intégré qui s'étale sur deux trimestres n'est pas

France (2007)	recommandée, puisqu'elle ne permet pas de révéler les résultats du 1 ^{er} trimestre.
Agence d'évaluation des technologies Swedish agency for health technology assessment and assessment of social services (SBU) ¹² Suède (2006)	<u>Le test combiné au 1^{er} trimestre qui inclut la mesure de la clarté nucale</u> et le dosage des marqueurs est recommandé. La plupart des femmes désirent obtenir les résultats du test tôt dans leur grossesse : le dépistage au premier trimestre est ainsi préféré.
Sociétés savantes <i>The American College of Obstetrics and Gynecology, the American College of Radiology, et the American Institute of Ultrasound in Medicine</i> ²⁰ États-Unis (2016)	<u>La mesure de la clarté nucale à l'échographie du premier trimestre est recommandée</u> afin de détecter les anomalies chromosomiques et fœtales.
Sociétés savantes <i>The National Institute of Child Health and Human Development (NICHD), the Society for Maternal-Fetal Medicine et the American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)</i> ²¹ États-Unis (2006)	Il y a suffisamment de données permettant la mise en place du test de dépistage au premier trimestre aux États-Unis <u>qui inclut la mesure de la clarté nucale</u> et le dosage des marqueurs PAPP-A et hCG. Malgré le fait que le test combinant les résultats des tests biochimiques du 1 ^{er} et 2 ^e trimestre et ceux de la clarté nucale i'offre la meilleure fréquence de détection et de faux positifs, celui-ci n'a pas été retenu, car il ne permet pas de divulguer les résultats du test au premier trimestre : ce qui pourrait ne pas être acceptable de la part des patientes.

3.3 Préférences des femmes et des couples

Le Programme de dépistage québécois de la trisomie 21 fait en sorte qu'un seul calcul de probabilité, qui inclut les marqueurs du 1^{er} et 2^e trimestre, est établi. Le résultat intégré est ainsi dévoilé à la femme au 2^e trimestre seulement. Au contraire, dans le modèle avec mesure de la clarté nucale qui a été mis en place aux installations Hôpital Fleurimont, Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins et CSSS du Granit, un premier résultat de risque est généré dès le premier trimestre. Il est ainsi possible pour la femme, selon ses préférences, d'obtenir tôt dans sa grossesse un diagnostic prénatal en génétique.

Selon deux rapports d'évaluation des technologies, soit celui de la Haute autorité de santé de France et de la *Swedish agency for health technology assessment and assessment of social services*, la plupart des femmes et des couples préfèrent un dépistage qui permet de dévoiler le résultat tôt dans la grossesse, notamment au 1^{er} trimestre^{10,12}. Par ailleurs, cette préférence pour un dépistage précoce est aussi justifiée

ⁱ Le test intégré est défini comme étant la combinaison des résultats des tests biochimiques et ceux provenant de la mesure de la clarté nucale. Le résultat intégré est dévoilé à la toute fin uniquement lorsque toutes les modalités de dépistage ont été effectuées.

pour les raisons suivantes : raccourcissement de la période d'incertitude, la grossesse peut être interrompue avant les premiers mouvements fœtaux et le risque de complications associées à l'interruption précoce est plus faible⁹. On souligne aussi que la possibilité d'un premier dépistage au 1^{er} trimestre offre un réconfort pour les femmes dont le résultat est négatif²².

Les usagères consultées considèrent que le test de la mesure de la clarté nucale devrait être accessible à toutes les femmes, et ce, pour des raisons d'équité et de choix. À cet égard, on invoque d'abord le fait que le recours aux cliniques privées ne permet pas à certains groupes de femmes, en particulier celles faisant partie de groupes sociaux défavorisés, les immigrantes et les jeunes femmes enceintes, d'avoir accès à ce service pour des raisons financières. D'ailleurs, ce groupe de femmes est aussi possiblement celui qui aura plus de difficulté à composer avec un enfant porteur de la trisomie 21. Ainsi, dépister tôt les anomalies a l'avantage de mettre en place rapidement des stratégies, soit en vue d'aider la femme qui désire poursuivre sa grossesse (congé de maternité plus long, aide à la maison, se renseigner sur le sujet, etc.), soit en vue d'interrompre la grossesse en minimisant les impacts négatifs que cette intervention peut occasionner.

3.4 Coûts

Perspective coût par femme pour le CIUSSS de l'Estrie – CHUS

Les coûts du dépistage de la trisomie 21, avec et sans mesure de la clarté nucale, ont été calculés en considérant la perspective du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Plus précisément, dans l'hypothèse où la mesure de la clarté nucale était introduite, nous avons considéré l'implantation de toutes les autres mesures et observations effectuées lors de l'échographie du 1^{er} trimestre (code 8370 de la circulaire du MSSS⁸). De plus, un calcul de coûts par femme a été généré en considérant une population représentant approximativement le nombre total de femmes du CIUSSS de l'Estrie – CHUS qui ont été dépistées en 2015, soit 3 205. Les coûts ont été estimés en considérant deux paramètres, soit l'examen d'échographie ainsi que le test de diagnostic prénatal. Les estimations de temps moyen qu'il faut pour exécuter les échographies sont basées sur la liste des valeurs unitaires de la circulaire du MSSS (Annexe G)⁸. La figure 5 présente les deux modèles de dépistage (avec ou sans mesure de la clarté nucale).

Dans un modèle de dépistage qui exclut la mesure de la clarté nucale (partie supérieure de la figure 5), la femme enceinte peut avoir une échographie obstétricale limitée qui permettra entre autres de déterminer l'âge fœtal (datation) : le temps estimé pour ce type d'échographie est 10 minutes^j. Dans ce même modèle, il est aussi possible d'effectuer une échographie obstétricale complète comportant une étude avec documentation de la morphologie et des mensurations fœtales (sans mesure de la clarté nucale). Pour ce dernier cas, le temps estimé pour exécuter la procédure est 25 minutes^k. Selon notre consultation auprès d'une gestionnaire et d'un technologue de l'Hôpital de Granby, 80 % des échographies sont du type limité (10 minutes), alors que 20 % comportent une étude morphologique plus complète (25 minutes).

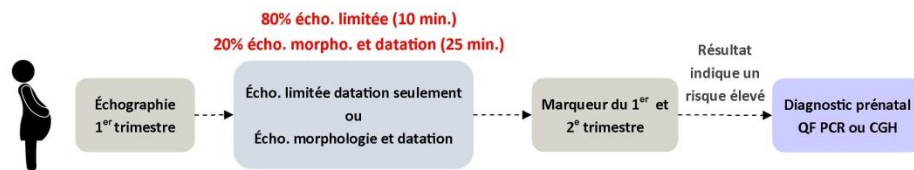
Lorsque le dépistage s'effectue en présence d'une mesure de la clarté nucale, certaines différences en comparaison avec le modèle sans mesure de la clarté nucale sont à noter. D'abord, lorsqu'il n'est pas possible d'estimer le nombre de semaines de grossesse, la femme sera dirigée vers une échographie obstétricale limitée afin d'effectuer une datation (le temps estimé pour exécuter la procédure est 10

^j Basé sur le code 8373 de la circulaire du MSSS.

^k Basé sur le code 8323 de la circulaire du MSSS.

minutes¹). Selon les données de l'Infocentre (guichet unique de production, d'exploitation et d'utilisation secondaire de données cliniques et administratives au CIUSSS de l'Estrie – CHUS), 642 échographies de datation ont été réalisées en 2015 à l'installation Hôpital Fleurimont (23 % des femmes) : dans la perspective du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, cela correspondrait à environ 1 046. Ensuite, la femme pourra avoir son échographie du 1^{er} trimestre qui comprend la mesure de la clarté nucale ainsi que les autres mesures et observations. Selon la circulaire du MSSS, 45 minutes sont requises pour cette échographie¹. Toutefois, au moment d'effectuer cette échographie obstétricale, il est possible que la détermination de l'âge fœtal indique un moment trop précoce pour effectuer la mesure de la clarté nucale, notamment pour les femmes qui n'ont pas eu de datation. Dans ce scénario, la femme devra revenir pour une autre échographie : selon les données recueillies à l'Infocentre de l'installation Hôpital Fleurimont, la proportion de femmes qui reçoivent une deuxième échographie pour la raison évoquée plus haut est évaluée à environ 4 %.

A) Dépistage sans clarté nucale



B) Dépistage avec clarté nucale

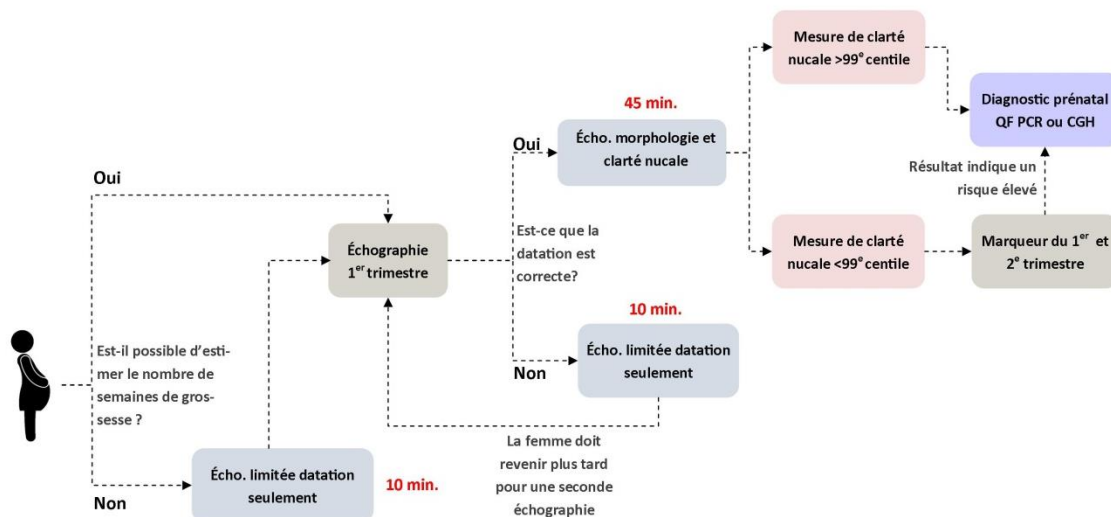


Figure 5. Dépistage de la trisomie 21. La partie supérieure illustre le modèle sans mesure de la clarté nucale (A) alors que la partie inférieure illustre le modèle avec mesure de la clarté nucale (B). « Écho. » signifie échographie et « min. » signifie minute.

En ce qui concerne le diagnostic prénatal, comme il a été décrit dans l'introduction, deux types de prélèvement sont employés, soit le prélèvement des villosités chorales et l'amniocentèse. De plus, en fonction du nombre d'anomalies à cribler, l'analyse peut inclure le QF-PCR ou le CGH. Nous avons

¹ Basé sur le code 8370 de la circulaire du MSSS.

considéré de façon approximative que l'analyse des échantillons nécessite le CGH dans 20 % des cas et le QF-PCR dans 80 % des cas^m.

En ce qui concerne l'estimation des coûts pour l'échographie de datation et celle avec mesure de la clarté nucale, les résultats sont basés sur les estimations de temps rapportées plus haut, ainsi que sur les données provenant d'un rapport du Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec²³ publié en 1999 (les coûts ont été actualisés pour 2016ⁿ). Pour ce qui est du diagnostic prénatal avec QF-PCR, les coûts (145,85 \$) ont été calculés par le service de génétique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, installation Hôpital Fleurimont^o. Pour le diagnostic prénatal avec CGH, les coûts sont évalués à 780 \$^p. Aucune distinction n'a été faite en ce qui a trait au coût de l'amniocentèse et du prélèvement des villosités chorales, puisque les travaux de Gekas et al. n'ont rapporté aucune différence²⁴. Finalement, nous n'avons pas tenu compte des coûts de la formation permettant aux technologues d'effectuer la mesure de la clarté nucale en solo, puisque ceux-ci (75 \$) ne sont pas récurrents (payables une seule fois par l'établissement). Voici résumé au tableau 3, le coût de chaque procédure.

Tableau 3. Estimation des coûts pour l'échographie de datation et de la mesure de la clarté nucale, ainsi que le diagnostic prénatal qui comprend l'amniocentèse ou le prélèvement des villosités chorales et l'analyse de l'échantillon par QF-PCR ou CGH.

	Coût par procédure
Échographie de datation (dans le modèle de dépistage sans mesure de la clarté nucale) [‡]	23,74 \$
Échographie de datation (dans le modèle de dépistage avec mesure de la clarté nucale) [‡]	21,53 \$
Échographie avec mesure de la clarté nucale	47,88 \$
Diagnostic prénatal avec QF-PCR*	145,85 \$
Diagnostic prénatal avec CGH [†]	780 \$

[‡] L'échographie de datation dans un modèle de dépistage **sans** mesure de la clarté nucale comprend 80 % d'échographies limitées (code 8373, 10 minutes) et 20 % d'échographies obstétricales avec étude morphologique et mensuration fœtale (code 8323, 25 minutes). L'échographie de datation dans un modèle de dépistage **avec** mesure de la clarté nucale comprend uniquement l'échographie obstétricale limitée (code 8373, 10 minutes).

* *Quantitative fluorescence polymerase chain reaction*

[†] *Comparative genomic hybridization*

Le coût annuel par femme a été calculé dans la perspective du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Nous avons considéré deux scénarios : le premier fait en sorte que l'ensemble des femmes (3 205 au total parmi les quatre installations comportant des services de maternité) reçoit l'échographie du 1^{er} trimestre selon le modèle sans mesure de la clarté nucale (figure 5A), alors que dans le second scénario les femmes bénéficient de l'échographie avec mesure de la clarté nucale (figure 5B). Au final, le tableau 4 nous permet de constater que le coût annuel par femme dans le scénario avec mesure de la clarté nucale varie de 61 \$

^m Dr Bruno Maranda, médecin généticien au CIUSSS de l'Estrie – CHUS et professeur adjoint à l'Université de Sherbrooke : communication personnelle transmise à Jean-François Fisette, 11 août 2016.

ⁿ L'outil de la Banque du Canada a été utilisé (<http://www.banqueducanada.ca/taux/renseignements-complementaires/feuille-de-calcul-de-linflation>).

^o Fléchère Fortin, cytogénéticienne, Directrice scientifique, laboratoire de cytogénétique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, Professeure associée, Université de Sherbrooke : communication personnelle transmise à Jean-François Fisette le 23 août 2016.

^p Fléchère Fortin, cytogénéticienne, Directrice scientifique, laboratoire de cytogénétique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, Professeure associée, Université de Sherbrooke : communication personnelle transmise à Jean-François Fisette le 16 septembre 2016.

à 63 \$, alors que celui sans mesure de la clarté nucale se situe entre 34 \$ et 35 \$: cela correspond ainsi à un coût supplémentaire de 27 \$ par femme en présence de la mesure de la clarté nucale.

Tableau 4. Résumé des coûts annuels par femme enceinte dans la perspective du CIUSSS de l'Estrie – CHUS (3 205 femmes qui participent au dépistage).

	COÛTS^Ω (NOMBRE DE PROCÉDURES)	
	Dépistage avec mesure de la clarté nucale	Dépistage sans mesure de la clarté nucale
ÉCHOGRAPHIE DE DATATION (Datation incertaine en début de grossesse) [‡]	22 522 \$ (1 046 échographies)	76 261 \$ (3 128 échographies)
ÉCHOGRAPHIE DE DATATION (Datation trop précoce) [†]	2 694 \$ (125 échographies)	
ÉCHOGRAPHIE DE CLARTÉ NUCALE	149 772 \$ (3 128 échographies)	0 \$ (0 échographie)
DIAGNOSTIC PRÉNATAL (QF-PCR*)	9 417 \$ à 11 038 \$ (65 à 76 tests)	15 038 \$ à 16 448 \$ (103 à 113 tests)
DIAGNOSTIC PRÉNATAL (CGH**)	12 591 \$ à 14 758 \$ (16 à 19 tests)	20 150 \$ à 21 991 \$ (26 à 28 tests)
COÛT ANNUEL TOTAL	De 196 996 \$ à 200 784 \$	De 109 404 \$ à 112 700 \$
COÛT ANNUEL PAR FEMME	De 61 \$ à 63 \$	De 34 \$ à 35 \$

^Ω Pour les résultats du diagnostic prénatal (QF-PCR et CGH), les données proviennent de deux études (Wald *et al.*¹⁸ et Malone *et al.*¹⁵). Nous avons ainsi généré deux estimations de coûts pour ces études respectives (représenté sous forme d'intervalles).
[‡] Lorsqu'il n'est pas possible d'estimer le nombre de semaines de grossesse, la femme sera dirigée vers une échographie de datation avant d'obtenir son échographie de mesure de la clarté nucale.
[†] L'échographie qui devait initialement comporter une mesure de clarté nucale ne sera pas réalisée, puisque la datation indique un moment trop précoce. Ainsi, l'échographie de mesure de la clarté nucale sera finalement une échographie de datation.
* *Quantitative fluorescence polymerase chain reaction*
** *Comparative genomic hybridization*

Impact financier de l'implantation de l'échographie de mesure de la clarté nucale à Granby

Dans une autre perspective d'analyse, nous avons testé l'impact financier qu'aurait l'ajout de l'échographie obstétricale du premier trimestre à l'Hôpital de Granby qui comporte une documentation de la morphologie, mensurations fœtales et mesure de la clarté nucale (figure 5B). Pour ce faire, nous avons estimé le nombre d'échographies supplémentaires associé à cette implantation ainsi que le nombre d'heures que cela correspondrait. Nous avons basé notre estimation sur deux scénarios. Le premier prend en considération le nombre de naissances recensées en 2015 à Granby, soit 720. Le second prend en considération un nombre plus élevé de naissances (900) qui a déjà été observé dans le passé à l'Hôpital de Granby. Puisqu'il n'a pas été possible de recenser le nombre exact d'échographies de datation à l'Hôpital de Granby, nous avons décidé d'utiliser un modèle qui considère que toutes les femmes auraient une échographie du premier trimestre. Puisque ce ne sont pas toutes les femmes qui ont une échographie de datation (le refus et l'oubli étant des exemples de raisons expliquant cela), cette décision pourrait légèrement surestimer le nombre d'échographies. À l'opposé, ce modèle ne prend pas en considération les femmes qui ont une échographie de datation et qui par la suite ont une perte fœtale : dans ce cas-ci, il pourrait y avoir une légère sous-estimation du nombre d'échographies. Par ailleurs, ne connaissant pas le nombre de femmes enceintes qui bénéficient des services d'échographie de mesure de la clarté nucale en

clinique privée, notre modèle ne tient pas compte du volume potentiel de femmes qui se déplaceraient du secteur privé vers l'Hôpital de Granby advenant l'implantation de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant la mesure de la clarté nucale. Les estimations de temps moyen qu'il faut pour exécuter les échographies sont basées sur les données rapportées à la figure 5. À ce sujet, notons que lors de notre consultation locale auprès des gynécologues et technologues du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, certains ont rapporté être en mesure d'effectuer l'échographie du 1^{er} trimestre avec mesure de la clarté nucale en moins de 45 minutes (temps rapporté par le MSSS), soit environ 20 à 30 minutes. Il est donc possible que les estimations de coût dans le modèle avec mesure de la clarté nucale soient légèrement surestimées. Les détails des estimations du nombre d'échographies total annuel et le temps nécessaire pour les exécuter sont présentés aux tableaux 5 et 6.

Tableau 5. Nombre d'échographies du premier trimestre annuelles et temps total pour les exécuter dans un modèle de dépistage sans mesure de la clarté nucale. Le nombre d'échographies (écho.) et le temps requis en minutes (min.) sont inscrits.

	Temps requis	
	720 naissances	900 naissances
<i>Échographie datation*</i>	720 écho. 9 360 min.	900 écho. 11 700 min.

*Comprend 80 % d'échographies limitées avec détermination de l'âge fœtale (datation) et 20 % d'échographies avec étude de la morphologie et mensurations fœtales (datation).

Tableau 6. Nombre d'échographies du premier trimestre annuelles et temps total pour les exécuter dans un modèle de dépistage avec mesure de la clarté nucale. Le nombre d'échographies (écho.) et le temps requis en minutes (min.) sont inscrits.

	Temps requis	
	720 naissances	900 naissances
<i>Échographie datation*</i>	162 écho.	203 écho.
<i>(datation incertaine)</i>	1 621 min.	2 027 min.
<i>Échographie datation*</i>	29 écho.	36 écho.
<i>(datation trop précoce)</i>	288 min.	360 min.
<i>Échographie avec</i>	720 écho.	900 écho.
<i>Mesure de la clarté nucale†</i>	32 400 min.	40 500 min.
Total	911 écho. 34 309 min.	1 139 écho. 42 887 min.

*Comprend uniquement des échographies limitées avec détermination de l'âge fœtal (datation).

† Ce type d'échographie comprend aussi une étude avec documentation de la morphologie et mensurations fœtales.

En comparant les deux modèles, le tableau 7 nous permet de constater que l'ajout de l'échographie obstétricale à l'Hôpital de Granby, qui comporte la mesure de la clarté nucale, nécessiterait 416 à 520 heures additionnelles annuellement (en fonction du nombre de naissances). Cela correspondrait à ajouter 0,27 à 0,33 ETC annuellement (équivalent temps complet), respectivement. L'impact financier en matière de technologue est donc approximativement de 20 250 \$ à 24 750 \$ par année.

Tableau 7. Impact sur le nombre d'échographies supplémentaires annuelles et le temps total requis si l'échographie avec mesure de la clarté nucale était implantée à Granby. Le nombre d'échographies (écho.) et le temps sont inscrits.

	720 naissances	900 naissances
<i>Nombre d'échographies annuelles en plus si l'échographie avec mesure de la clarté nucale est implantée</i>	191 écho.	239 écho.
<i>Temps additionnel requis si l'échographie avec mesure de la clarté nucale est implantée (annuellement)</i>	24 949 minutes 416 heures	31 187 minutes 520 heures
<i>Nombre d'ETC nécessaire (annuellement)*</i>	0,27	0,33
<i>Impact financier en matière de technologue (annuellement)†</i>	20 250 \$	24 750 \$

*Le calcul d'un ETC pour un titre d'emploi 35 heures par semaine est le suivant : heures rémunérées (1827) – 4 semaines de vacances (140) – 13 congés fériés (91) – 5 jours de maladies (35) = 1561 heures travaillées. Source : Linda Laverdière, conseillère cadre à la performance financière et financement à l'activité, Direction des ressources financières et logistiques. Communication personnelle transmise à Jean-François Fisette le 5 décembre 2016.

† Le montant d'une ressource est calculé avec un taux horaire de 31,29. Les charges sociales et bénéfices marginaux ont été ajoutés (35 %). Le montant initial (76 878) a été ajusté à 75 000 \$.

Comme il a été possible de constater à la section relative à l'efficacité, un modèle de dépistage avec mesure de la clarté nucale aurait comme effet une diminution du nombre de diagnostics prénataux (p. ex. amniocentèse). L'estimation du nombre de dépistages prénataux calculée pour l'ensemble du CIUSSS a été recalculée en proportion du nombre de femmes qui accouchent à Granby (scénarios à 720 et 900 naissances). Le tableau 8 présente le nombre de procédures en moins dans un scénario avec mesure de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby ainsi que les coûts épargnés. Au total, de 2 087 \$ à 2 609 \$ seraient épargnés en diagnostics prénataux annuellement advenant la mise en place de la clarté nucale à Granby.

Tableau 8. Coûts épargnés en matière de diagnostics prénataux dans un scénario où la mesure de la clarté nucale serait introduite à l'Hôpital de Granby.

	Coûts épargnés Scénario 720 naissances	Coûts épargnés Scénario 900 naissances
Coûts épargnés en matière de diagnostics prénataux en moins (analyse QF-PCR)*	592 \$ (9 procédures en moins)	740 \$ (11 procédures en moins)
Coûts épargnés en matière de diagnostics prénataux en moins (analyse CGH)*	1 495 \$ (2 procédures en moins)	1 869 \$ (3 procédures en moins)
Total des coûts épargnés annuellement	2 087 \$	2 609 \$

*Les coûts en matériel pour un test QF-PCR sont de 69,68 \$ et ceux relatifs au CGH sont de 704 \$ (le temps en ressource n'a pas été considéré).

Dans l'hypothèse où l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant la mesure de la clarté nucale serait implantée à l'Hôpital de Granby, nous avons estimé l'impact sur le personnel dédié à la planification des rendez-vous. En considérant la limite supérieure de notre estimation, soit 239 échographies supplémentaires (900 naissances), cela correspondrait à planifier approximativement un maximum de 1,1 rendez-vous de plus par jour comparativement à la situation actuelle^q. Au total, il faut compter approximativement 5 minutes et 45 secondes pour la planification d'un rendez-vous^r, ce qui signifierait au final un ajout d'environ 6 minutes 20 secondes par jour pour le personnel responsable de la planification des rendez-vous.

Par ailleurs, dans une optique d'uniformiser les pratiques, il faut souligner que l'introduction à Granby de l'échographie du 1^{er} trimestre comportant la mesure de la clarté nucale pourrait nécessiter l'implantation du logiciel utilisé à Fleurimont pour la saisi des résultats, soit le système « ViewPoint ». Si une telle option n'est pas retenue, il sera tout de même important de considérer une avenue qui permettra entre autres une communication efficace et de qualité entre les différentes installations du CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

Effectuer 191 à 239 échographies supplémentaires aurait aussi des impacts sur l'utilisation des appareils d'échographie. Selon nos rencontres avec une gestionnaire, technologue et médecin de l'Hôpital de Granby, l'introduction de l'échographie du 1^{er} trimestre comportant la mesure de la clarté nucale pourrait nécessiter l'acquisition d'un appareil supplémentaire. Le coût approximatif pour l'acquisition d'un échographe est de 180 000 \$ auxquels il faut ajouter 10 000 \$ annuellement en contrat de service^s. À noter que les coûts réels sont connus seulement lors des appels d'offres provinciaux. De plus, mentionnons que le partage d'un appareil d'échographie utilisé par d'autres services avait été évoqué, mais n'a finalement pas été retenu étant donné la non-faisabilité en matière d'organisation des soins.

3.5 Impact organisationnel et professionnel

Au CIUSSS de l'Estrie – CHUS, plusieurs professionnels de la santé ont acquis une expertise dans la mesure de la clarté nucale. Notamment, depuis plus de 10 ans, la mesure de la clarté nucale est effectuée à l'Hôpital Fleurimont de Sherbrooke. Cette technique mise en place par D^{re} Annie Ouellet est par ailleurs enseignée aux médecins résidents en obstétrique/gynécologie et radiologie de la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke. Depuis, elle a été introduite par les gynécologues dans d'autres installations du CIUSSS de l'Estrie – CHUS à l'exception de l'Hôpital de Granby.

Comme mentionné plus haut, la mesure de la clarté nucale peut être soumise au Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 de manière à être intégrée aux résultats des tests biochimiques dans le calcul final de probabilité de cette anomalie. Cependant, les conditions suivantes doivent être respectées.

^q Cette estimation considère 223 jours travaillés pour l'année 2016 (considérant les fins de semaine, les 13 fériés, les 4 semaines de vacances et les jours de maladie).

^r Cette estimation comprend le délai pour entrer la requête (2 minutes), le temps pour trouver une place dans l'horaire (1 minute), l'appel à la patiente (répondeur et cellulaire) (45 secondes) et retour d'appel (2 minutes) : le total estimé est donc de 5 minutes et 45 secondes. Source : Mme Chantal Gagnon, Chef de service en imagerie médicale, Hôpital Fleurimont. Communication personnelle transmise à Jean-François Fisette le 21 février 2017.

^s M. David Bouvet, ingénieur au service de génie biomédical au CIUSSS de l'Estrie – CHUS : communication personnelle transmise à Jean-François Fisette le 9 décembre 2016.

1) Certificat de compétence

L'opérateur échographiste doit être titulaire d'un certificat de compétence de la *Fetal Medicine Foundation* (FMF). Ce certificat peut-être obtenu à la suite d'une formation en ligne sur l'échographie du 1^{er} trimestre. Cette formation couvre le dépistage des anomalies chromosomiques, le diagnostic de malformations fœtales et le dépistage de la prééclampsie. Tout opérateur échographiste ayant obtenu un certificat avant 2009 doit suivre la formation en ligne pour obtenir un nouveau certificat valide. Ce certificat est gratuit et est soumis à une procédure de contrôle annuel.

2) Inscription au registre

L'opérateur échographiste doit s'inscrire au registre des opérateurs échographistes pour effectuer la mesure de la clarté nucale dans le cadre du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21.

3) Nombre d'examens annuels minimal

L'opérateur échographiste inscrit au registre des opérateurs échographistes reconnu par le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 doit soumettre un minimum de 50 mesures de clarté nucale par année afin de maintenir une expertise suffisante. Notons qu'un contrôle de qualité annuelle a été mis en place afin de respecter cette norme.

Pour que la mesure de la clarté nucale soit soumise au Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, un médecin répondant aux critères mentionnés plus haut doit vérifier et signer le formulaire de consentement et de requête de laboratoire (AH-611). Il est aussi possible de permettre aux technologues en imagerie médicale de soumettre la mesure de la clarté nucale au Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 sans que le nom et le numéro de pratique d'un médecin apparaissent sur le formulaire de laboratoire (pratique autonome). Ces technologues doivent répondre à la norme professionnelle en échographie diagnostique de l'Ordre des technologues en imagerie médicale, en radio-oncologie et en électrophysiologie médicale du Québec (OTIMROEPMQ). Les technologues doivent obtenir deux attestations de l'OTIMROEPMQ, soit celle en échographie obstétricale et celle en échographie pour la mesure de la clarté nucale. Chaque attestation coûte 75 \$. Au CIUSSS de l'Estrée – CHUS, ces attestations sont défrayées par l'employeur.

En plus des conditions mentionnées plus haut, voici les exigences pour obtenir une attestation :

- 1) Avoir un minimum de 5 ans d'expérience en échographie au cours des 10 dernières années avec un minimum équivalant à 26 semaines par année. Cette exigence peut être remplacée par la réalisation d'un nombre minimal d'examens : 2 500 examens en échographie obstétricale et 50 examens en échographie pour la mesure de la clarté nucale.
- 2) Obtenir une lettre de confirmation du CIUSSS de l'Estrée – CHUS validant la première composante.
- 3) Maintenir chaque attestation en effectuant 5 heures de formation annuellement.
- 4) Maintenir chaque attestation en réalisant un nombre d'examens minimal annuellement : 300 en échographie obstétricale et 50 pour la mesure de la clarté nucale.

Si le CIUSSS de l'Estrée – CHUS décidait d'offrir la mesure de la clarté nucale à l'ensemble de sa population, incluant bien entendu la clientèle de Granby, un des enjeux principaux concernerait les ressources humaines. À ce sujet, le tableau suivant expose les ressources actuelles pour réaliser les échographies obstétricales au CIUSSS de l'Estrée – CHUS.

Tableau 9. Ressources actuelles pour réaliser les échographies obstétricales au CIUSSS de l'Estrie – CHUS pour l'année 2015

Installation	Clarté nucale	Médecins	Technologues	Nombre d'appareils d'échographie	Volume annuel (nombre accouchements)
Hôpital Fleurimont	Oui	5 gynécologues attestés pour la mesure de la clarté nucale et 1 gynécologue en formation	11 (5 par jour sur place. 1 possède une attestation pour la pratique autonome de la mesure de la clarté nucale + 1 en formation)	6 (3 en grossesses normales + 2 en grossesses à risque + 1 pour formation, grossesses normales et à risque)	2851
Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins	Oui	2 gynécologues attestés pour la mesure de la clarté nucale	6 (3 possèdent une attestation pour la pratique de la mesure de la clarté nucale autonome)	2 (1 pour le diagnostic + 1 pour suivis)	927
Hôpital de Granby	Non	5 gynécologues	4 (2 spécialistes en échographie + 2 en remplacement en échographie)	6 (3 pour tous les types d'examen + 1 pour la cardiologie + 1 mammographie et musculo-squelettique + 1 pour cliniques externes en gynécologie et l'examen de la prostate)	720
CSSS du Granit	Oui	1 gynécologue attesté pour la mesure de la clarté nucale de l'Hôpital Fleurimont	2	1	140

À l'Hôpital Fleurimont ainsi qu'à l'Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins, la mesure de la clarté nucale peut être faite de manière autonome par des technologues en imagerie médicale possédant une attestation de l'OTIMROEPMQ en plus de la certification médicale de la FMF. L'expérience à l'Hôpital Fleurimont montre qu'un technologue en imagerie médicale peut faire 15 à 18 examens d'échographie du 1^{er} trimestre (incluant la mesure de la clarté nucale) de manière autonome en une journée. La majorité des échographies comprenant uniquement une datation sont réalisées en radiologie par un technologue en pratique autonome au nombre de 11 par jour. L'Hôpital Fleurimont accueille le plus grand volume d'accouchements, soit près de 3000 par année, et assure la formation des médecins résidents en échographie obstétricale incluant la mesure de la clarté nucale. À l'opposé, le CSSS du Granit (Lac-Mégantic) a le plus petit volume avec 140 accouchements par année. Un gynécologue de l'Hôpital Fleurimont réalise les examens obstétricaux (incluant la mesure de la clarté nucale) en se déplaçant au CSSS du Granit à raison d'une journée par semaine. Les cas complexes sont transférés à l'Hôpital Fleurimont. La cartographie suivante (figure 6) résume le cheminement des requêtes à l'Hôpital Lac-Mégantic.

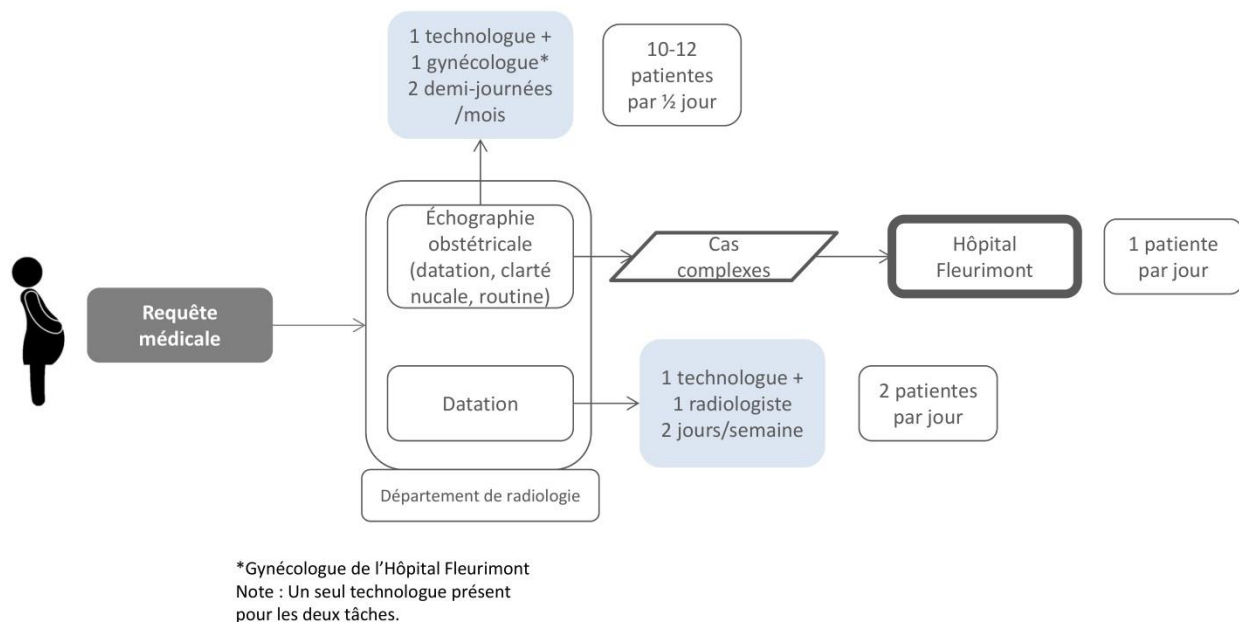


Figure 6. Cheminement des requêtes en échographie obstétricale à l'Hôpital Lac-Mégantic (CSSS du Granit)

Les volumes (nombre d'accouchements) de l'Hôpital de Granby et de l'Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins semblent être du même ordre de grandeur (720 et 927 respectivement). Les ressources médicales sont supérieures à l'Hôpital de Granby (5 gynécologues) en comparaison avec l'Hôpital de Brome-Missisquoi-Perkins (2 gynécologues). À l'opposé, les ressources professionnelles sont plus importantes à l'Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins (6 technologues pour cette dernière installation, tandis que Granby en compte 4) en plus d'avoir des technologues formés pour la pratique autonome.

La cartographie suivante (figure 7) résume le cheminement des requêtes à l'Hôpital de Granby.

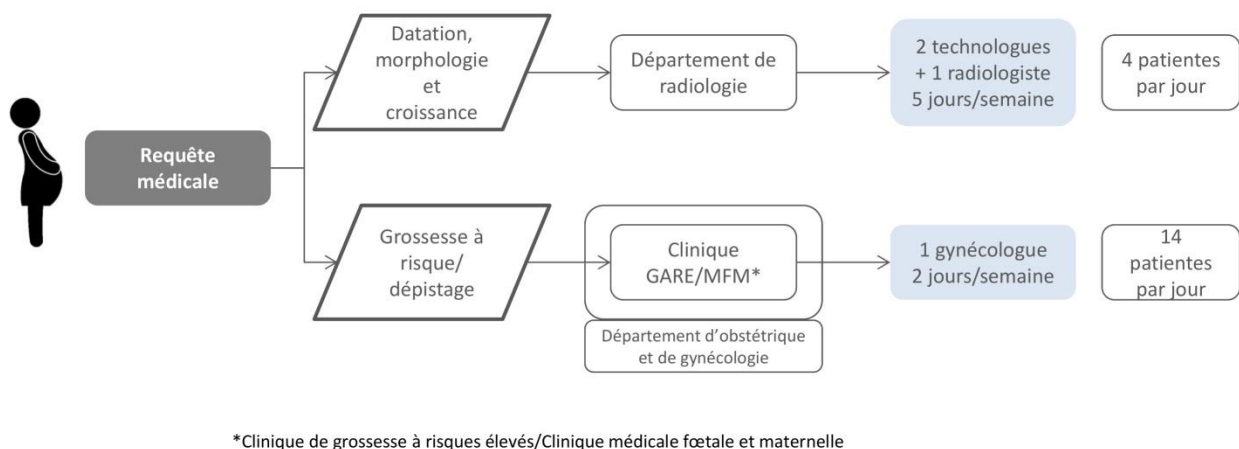
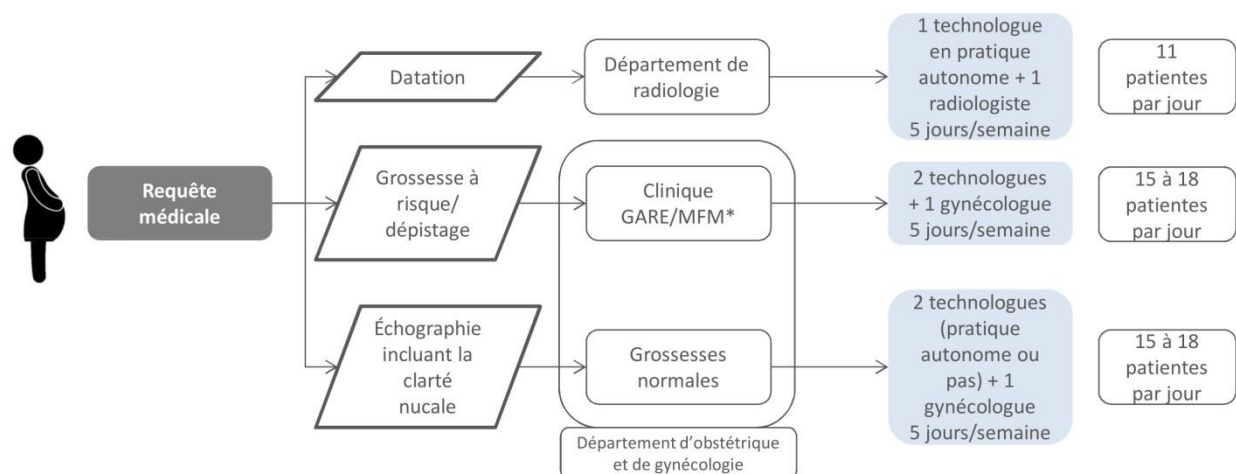


Figure 7. Cheminement des requêtes en échographie obstétricale à l'Hôpital de Granby

Voici le cheminement des requêtes en échographie obstétricale réalisé à l'Hôpital Fleurimont.



*Clinique de grossesse à risques élevés/Clinique médicale fœtale et maternelle

Figure 8. Cheminement des requêtes en échographie obstétricale à l'Hôpital Fleurimont

Comme l'examen du 1^{er} trimestre incluant la mesure de la clarté nucale doit se faire à l'intérieur d'une période précise, il ne peut pas y avoir une liste d'attente pour cette activité clinique. Il est donc nécessaire d'optimiser le cheminement des femmes enceintes à travers les différents services du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. À l'Hôpital de Fleurimont, une source potentielle de gain pourrait être réalisée par la réduction des examens d'échographie qui sont faits en double. En effet, puisque les requêtes arrivent majoritairement au département de radiologie pour une datation et que la mesure de la clarté nucale est réalisée au département d'obstétrique et de gynécologie à l'aide d'une échographie distincte, des requêtes pourraient être directement acheminées au département d'obstétrique et de gynécologie afin d'y effectuer un seul examen d'échographie complet (datation, mesure de la clarté nucale et autres marqueurs). Cette piste de solution requiert possiblement un processus de triage des requêtes. De plus, une pression supplémentaire en matière de volume de patientes serait exercée sur le département d'obstétrique et gynécologie. En contrepartie, une diminution du volume en radiologie serait observée.

Cette situation ne semble pas être un enjeu à l'Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins. En effet, les requêtes sont toutes acheminées au département de radiologie. Les requêtes de suivi sont traitées par un technologue en imagerie médicale de manière autonome et un médecin radiologiste tandis que les requêtes d'examens obstétricaux diagnostiques sont traitées par un technologue en imagerie médicale de manière autonome et un médecin gynécologue. Les cas plus complexes sont transférés à l'Hôpital Fleurimont. Ces patientes sont suivies à la clinique médicale fœtale et maternelle de l'Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins. La cartographie suivante (figure 9) résume le cheminement des requêtes.

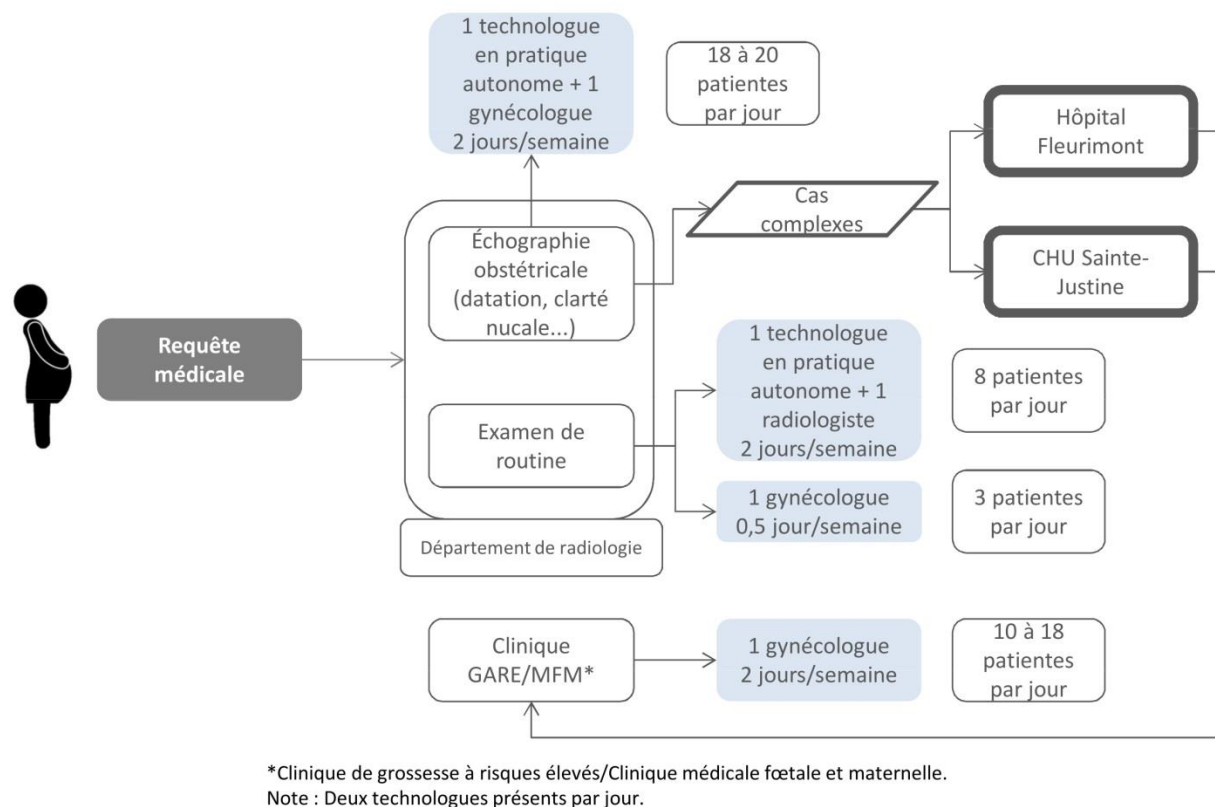


Figure 9. Cheminement des requêtes en échographie obstétricale à l'Hôpital Brome-Missisquoi-Perkins

De façon générale, nous constatons que les ressources actuelles en imagerie médicale sont utilisées à plein rendement dans les différentes installations. Ainsi, il est très peu probable qu'une réorganisation de ressources soit une solution s'il était décidé d'offrir l'échographie du 1^{er} trimestre comportant la mesure de la clarté nucale à toute la population du CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Par conséquent, l'option organisationnelle privilégiée serait l'ajout de technologue, en particulier à l'Hôpital de Granby, puisque l'ajout de services s'effectuerait pour la population desservie par cette installation.

3.6 Résultats du questionnaire pour la recommandation

Comme décrite à la section 2.4, l'élaboration de la recommandation a été réalisée par un processus de consultation auprès d'un comité qui a été créé dans le cadre de la présente évaluation (le nom des membres figure à la page v). Afin de recenser la perception des membres de ce comité relativement aux résultats dévoilés dans ce rapport, nous avons conçu un questionnaire (voir annexe II). Tous les participants ont répondu au questionnaire et celui-ci était anonyme. À noter que M. Jean-François Fisette, M. Christian Bellemare et Dr Pierre Dagenais n'ont pas répondu au questionnaire, puisque ceux-ci étaient chargés d'analyser les réponses et de formuler une première version de la recommandation. Ainsi, douze répondants ont participé au questionnaire. Afin de préserver l'anonymat des participants, nous ne présentons pas les commentaires laissés par ceux-ci. Les résultats sont présentés à l'annexe II.

De façon générale, il est possible de constater que la majorité des participants considèrent que la mesure de la clarté nucale est efficace en matière de dépistage de la trisomie 21 et que les femmes et les couples préfèrent le dépistage avec mesure de la clarté nucale. Également, 12 personnes considèrent que peu importe la méthode de dépistage, celle-ci doit être uniforme pour toutes les femmes et les couples du CIUSSS de l'Estrie – CHUS (graphique 3). Concernant le volet organisationnel et professionnel (graphique 4 et 5), les résultats du sondage indiquent que l'introduction de la mesure de la clarté nucale dans l'ensemble du territoire aurait des impacts importants à plusieurs égards (réorganisation des ressources, ajout de ressources, impact sur l'organisation des services, impact sur les horaires, impact sur la disposition des salles et impact sur la disponibilité des appareils d'échographie). Suivant ce sondage, des rencontres ont été organisées avec des membres du comité de contextualisation et d'élaboration de la recommandation. Les conclusions de ces rencontres ont été que l'ajout de ressources serait un élément incontournable afin d'offrir le service à Granby.

Pour la question relative aux coûts, soulignons que les commentaires recueillis lors de cette consultation ont permis d'apporter des modifications aux estimations de coûts. Ainsi, les données indiquées à la page 41 (annexe II) correspondent aux anciennes estimations.

Au total, deux sondages ont été réalisés afin d'obtenir un consensus relativement à la recommandation finale. Cent pour cent des répondants sondés ont approuvé la recommandation finale (voir p. 31-32).

4. DISCUSSION

La présente évaluation avait pour objectif d'examiner l'uniformisation de l'offre de services sur l'ensemble du territoire du CIUSSS de l'Estrie – CHUS en matière de mesure de la clarté nucale dans le contexte de l'échographie du 1^{er} trimestre. Pour ce faire, la pertinence de cette technique a été évaluée sous l'angle de la performance pour le dépistage de la trisomie 21. Plus spécifiquement, le volet de l'efficacité a été abordé dans le contexte du CIUSSS de l'Estrie – CHUS en combinant les résultats des écrits et des données locales. Cette première section a été suivie d'une analyse des préférences des femmes et des couples, des coûts et des impacts organisationnels et professionnels. À noter que nous avons aussi examiné l'impact qu'aurait l'introduction de l'ensemble des pratiques effectuées lors de l'échographie du 1^{er} trimestre, puisque l'examen de la mesure de la clarté nucale se ferait dans le cadre d'une évaluation plus élaborée incluant la morphologie et les mensurations fœtales (code 8370 de la circulaire du MSSS⁸).

De façon unanime, les nouvelles connaissances générées dans le contexte spécifique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS montrent la supériorité du dépistage combinant les marqueurs biochimiques avec la mesure de la clarté nucale. D'ailleurs, au moment de terminer ce rapport, une revue systématique de la Collaboration Cochrane²⁵ a été publiée et corrobore ce constat. Sans toutefois pouvoir recommander de stratégie spécifique, cet écrit rapporte la supériorité d'un modèle de dépistage qui comprend la mesure de la clarté nucale et les prises de sang au 1^{er} et 2^e trimestre.

Les données brutes utilisées pour l'estimation de la performance du modèle de dépistage dans le contexte du CIUSSS de l'Estrie – CHUS proviennent de deux études^{15,18}. En tenant compte de la méthode GRADE, nous considérons la qualité de ces résultats comme étant élevée. En fait, un élément serait susceptible de sous-estimer l'efficacité du modèle avec mesure de la clarté nucale : les études primaires n'ont pas tenu compte d'autres marqueurs utilisés dans l'échographie du 1^{er} trimestre pour le dépistage de la trisomie 21 (mentionnons à titre d'exemple l'évaluation de l'os nasal du fœtus). Toutefois, il ne serait pas justifié d'abaisser le niveau de qualité (d'élevé à modéré), puisque le modèle avec mesure de la clarté nucale étant déjà plus efficace, prendre en considération cet élément ne changerait pas la direction de l'estimation. Autrement dit, une recommandation appuyée en grande partie sur le volet de l'efficacité ne serait pas susceptible de changer de direction si un tel élément était pris en considération.

L'efficacité du dépistage de la trisomie 21, lorsque la mesure de la clarté nucale est ajoutée aux marqueurs biochimiques du 1^{er} et 2^e trimestre, a été calculée en considérant la pratique clinique à l'installation Hôpital Fleurimont de Sherbrooke (compte tenu de la disponibilité des données). Les données provenant de cette installation ont été utilisées par convenance, parce qu'elles étaient les seules rapidement disponibles pour notre évaluation. Nous sommes conscients des limites que pourrait entraîner l'utilisation de données provenant d'un milieu universitaire en ce qui a trait à la généralisation à l'ensemble des établissements communautaires du territoire. L'utilisation de ces données n'a toutefois pas soulevé d'objection au sein de notre comité consultatif ce qui nous a rassurés sur leur validité externe. Dans ce modèle représenté aux figures 1 et 2, on constate qu'il s'agit d'une méthode en deux étapes où les femmes sont d'abord triées selon leur mesure de clarté nucale : si la valeur est inférieure au 99^e centile, elles sont dirigées vers les tests biochimiques, alors que les femmes avec une valeur égale ou supérieure au 99^e centile peuvent être dirigées vers un diagnostic prénatal. Notre recherche dans la littérature n'a pas permis de recenser la performance globale d'un tel modèle. Par contre, nous avons recueilli les données de performance individuelle pour ces deux étapes et nous avons recalculé l'efficacité globale de ce modèle. Une telle stratégie, bien que représentative du contexte clinique, comporte toutefois certaines limites. D'abord,

mentionnons que les deux études retenues pour l'extraction des faux positifs des scénarios 1, 2 et 3 (figure 3) ont rapporté leurs résultats en établissant une valeur fixe de fréquence de détection. Plus la valeur de la fréquence de détection augmente, plus la fréquence de faux positifs augmente. Pour le calcul de notre modèle théorique des scénarios 1, 2 et 3, nous avons utilisé une fréquence de détection fixe de 85 %. Pour la troisième étude utilisée, celle rapportant la fréquence de faux positifs du scénario 4, la seule fréquence de détection rapportée était de 81 %. Ainsi, dans notre calcul de performance théorique globale, les fréquences de détection n'étaient pas identiques, ce qui engendre une imprécision quant à la fréquence de faux positifs globale estimée.

Un rapport d'évaluation de l'UETMIS du CHU de Québec-Université Laval traitant de l'échographie obstétricale pour le suivi d'une grossesse normale a récemment été publié⁷. Dans ces travaux, quatre groupes de médecins ont été sondés, soit des gynécologues-obstétriciens, des résidents en gynécologie-obstétrique, des médecins de famille et des résidents en médecine de famille, afin de connaître leur opinion relativement à l'utilisation de la mesure de la clarté nucale. De façon générale, bien que la majorité de ces médecins considèrent que la mesure de la clarté nucale devrait être offerte de routine (systématiquement), il ne semble pas y avoir un consensus clair. Plus précisément, ce sont les gynécologues-obstétriciens (80 %, soit 16 sur 20) et résidents en médecine de famille (100 %, soit 2 sur 2) qui sont plus en faveur avec cette offre systématique. Ensuite, nous retrouvons les résidents en gynécologie-obstétrique (63 %, soit 5 sur 8) et les médecins de famille (63 %, soit 23 sur 37).

L'utilité de la mesure de la clarté nucale ne se limite pas exclusivement au dépistage de la trisomie 21. En effet, il faut souligner l'importance de cette technique pour la détection de plusieurs autres anomalies, incluant entre autres des maladies cardiaques, pulmonaires, gastro-intestinales, neuromusculaires, etc²². Cependant, ces éléments n'ont pas été examinés, puisqu'ils ne faisaient pas partie des objectifs de cette présente évaluation. Cela pourrait éventuellement faire l'objet d'une seconde évaluation. Comme il a été mentionné maintes fois ci-dessus, introduire la mesure de la clarté nucale signifierait aussi la mise en place d'une échographie du 1^{er} trimestre plus complète comprenant plusieurs observations et mesures. À cet égard, nous avons fait une recension des pratiques minimales requises dans le cadre de cette échographie : une liste détaillée de ces pratiques est présentée à l'annexe V.

Les propos rapportés par les deux usagères (section préférences des femmes et des couples) soulignent l'importance d'une offre de services uniforme et équitable. D'ailleurs, le rapport du Commissaire à la santé et au bien-être du Québec, qui portait sur les enjeux éthiques du dépistage de la trisomie 21, abordait ce sujet²⁶. En particulier, on y mentionne que « L'inégalité d'accès que créent des services non coordonnés pour les couples attendant un enfant constitue un argument de poids en faveur d'une offre de test universelle » (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 16). Ce rapport en vient ainsi à la conclusion « qu'il y a un besoin urgent de définir des balises, et ainsi, d'assurer une certaine uniformité dans la pratique du dépistage prénatal » (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008, p. 16).

En outre, comme il a été possible de constater, offrir la mesure de la clarté nucale à l'ensemble de la population du CIUSSS de l'Estrie – CHUS permettrait de réduire le nombre de diagnostics prénataux (p. ex. amniocentèse) d'environ 34 à 60 procédures. Ces interventions en moins auraient certes des impacts positifs sur les femmes et les couples, considérant l'anxiété qu'occasionne ce type de test et surtout, les risques potentiels de complication associés au prélèvement (perte fœtale en particulier).

Le ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec annonçait en décembre dernier le remboursement par la régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ) des échographies effectuées dans

les cliniques privées si elles sont supervisées uniquement par un radiologue (l'entente n'inclut pas les obstétriciens-gynécologues). Un éventuel élargissement de cette pratique qui inclurait les obstétriciens-gynécologues serait susceptible d'avoir un impact sur les conclusions de la présente évaluation. En effet, puisque les femmes enceintes de la Haute-Yamaska n'ont pas accès à la mesure de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby, elles doivent avoir recours aux cliniques privées afin d'obtenir ce service. Or, l'éventualité de la gratuité de la mesure de la clarté nucale en cliniques privées faciliterait l'accès à cette technique échographique (voir commentaire dans autre document). Une autre incertitude doit aussi être considérée, telle que la venue éventuelle dans le système public de l'analyse de l'ADN fœtal circulant librement dans le sang de la mère. Ce test diagnostique, non invasif et sans risque pour le fœtus, n'est pas remboursé par la RAMQ (son coût étant de 495 \$)⁶. Or, il est tout de même utilisé par plusieurs femmes qui optent pour ce test dans les cliniques privées avant d'avoir recours au diagnostic par amniocentèse. L'*Institute of Health Economics* rapporte d'ailleurs qu'une étude canadienne est en cours sur le sujet et serait susceptible d'orienter les décisions futures quant à la méthode de dépistage des anomalies fœtales⁶.

En terminant, voici un résumé des résultats obtenus sous forme d'avantages et d'inconvénients (tableau 10).

Tableau 10. Résumé des avantages et inconvénients de l'ajout de la mesure de la clarté nucale au dépistage de la trisomie 21 dans la perspective du CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

	Avantages	Inconvénients
	<u>55 à 93 faux positifs en moins.</u>	
Efficacité	<u>34 à 60 diagnostics prénataux en moins</u> sont effectués. Considérant l'anxiété qu'occasionne ce type de test et surtout, les risques potentiels de complication associés au prélèvement (perte fœtale en particulier), une telle réduction procure des bénéfices importants pour les femmes et les couples.	
Préférences des femmes et des couples	La plupart des femmes et des couples préfèrent un dépistage qui permet de dévoiler le résultat tôt dans la grossesse, notamment au 1 ^{er} trimestre. Une telle préférence est compatible avec le modèle au CIUSSS de l'Estrie – CHUS dans lequel les résultats de la mesure de la clarté nucale sont dévoilés lors de l'échographie.	
	Pour des raisons d'équité, les usagères considèrent que toutes les femmes, en particulier celles provenant de groupes sociaux défavorisés, immigrantes et jeunes femmes enceintes (ne pouvant pas s'offrir une visite en clinique privée) devraient être en mesure de bénéficier d'un dépistage tôt, afin de mettre en place rapidement des stratégies, soit en vue d'aider la femme qui désire poursuivre sa grossesse, soit en vue d'interrompre la grossesse.	
Impact		

organisationnel et professionnel	La formation médicale (FMF) est gratuite et disponible en ligne (le coût de la formation pour la pratique autonome des technologues est négligeable : 2 attestations à 75 \$).	Mettre en place une offre de services d'échographie du 1^{er} trimestre qui inclut la mesure de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby nécessiterait l'ajout de 0,27 ETC dans un scénario avec 720 naissances et 0,33 ETC si le nombre de naissances augmentait à 900. Si l'échographie du 1^{er} trimestre avec mesure de la clarté nucale était implantée à l'Hôpital de Granby et que le nombre de naissances se situe au même niveau que celui rapporté en 2015, soit 720, 191 échographies supplémentaires (416 heures en plus) devraient être effectuées. Dans un scénario avec 900 naissances, 239 échographies supplémentaires devront être réalisées (520 heures en plus). L'implantation de l'échographie du 1^{er} trimestre avec mesure de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby nécessiterait l'acquisition d'un nouvel appareil d'échographie.
Coûts	De 2 087 \$ à 2 609 \$ seraient épargnés en diagnostics prénataux annuellement advenant la mise en place de la mesure de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby.	L'ajout de ressource nécessiterait un financement annuel pouvant varier de 20 250 \$ (0,27 ETC) à 24 750 \$ (0,33 ETC). L'acquisition d'un nouvel appareil d'échographie coûterait approximativement 180 000 \$ auxquels il faut ajouter le contrat de service (10 000 \$ en plus annuellement). Les coûts réels sont connus seulement lors des appels d'offres provinciaux.

5. CONCLUSIONS ET RECOMMANDATION

Conclusions

Dans l'ensemble, les résultats de notre évaluation dans le contexte spécifique du CIUSSS de l'Estrie – CHUS montrent que l'utilisation de la mesure de la clarté nucale pour le dépistage de la trisomie 21 permet de diminuer le nombre de faux positifs (femmes porteuses d'un bébé en santé dont le résultat du test indique une probabilité élevée de trisomie 21) (de 55 à 93 en moins) et de diagnostics prénataux (34 à 60 en moins). L'effet est toutefois minime en matière d'amélioration de la détection de la trisomie 21 (1,0 à 1,3 cas de plus détecté au CIUSSS de l'Estrie – CHUS). Concernant la préférence des femmes et des couples, ceux-ci apprécient la mesure de la clarté nucale, puisqu'elle permet d'obtenir un résultat tôt dans la grossesse. Au sujet de l'impact organisationnel et professionnel de l'ajout de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant la mesure de la clarté nucale, mettre en place une telle offre de services à Granby nécessiterait l'ajout de ressources humaines. Dans une perspective de coût par femme enceinte, dans un scénario où toutes les femmes du CIUSSS de l'Estrie – CHUS ne bénéficieraient plus de l'échographie avec mesure de la clarté nucale (substituée par une échographie de datation seulement), il en coûterait 34 à 35 \$ par femme annuellement. Dans un modèle où le CIUSSS de l'Estrie – CHUS offrirait l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant la mesure de la clarté nucale à toutes les femmes, le coût varierait de 61 à 63 \$ par femme annuellement. Si l'échographie du 1^{er} trimestre qui comporte la mesure de la clarté nucale était introduite à l'Hôpital de Granby, 0,27 ETC ou 0,33 ETC supplémentaire serait nécessaire dans un scénario avec 720 ou 900 naissances, respectivement. Cet ajout de ressources humaines correspondrait, respectivement, à un financement annuel de 20 250 \$ ou 24 750 \$. Considérant que l'utilisation de la mesure de la clarté nucale pour le dépistage de la trisomie 21 permet de diminuer le nombre de diagnostics prénataux, cela permettrait des économies annuelles variant de 2 087 \$ à 2 609 \$ dans l'optique d'une implantation à Granby. Finalement, 180 000 \$ d'investissement seraient nécessaires pour l'acquisition d'un nouvel appareil d'échographie (plus 10 000 \$ annuellement en contrat de service) si l'échographie du 1^{er} trimestre qui comporte la mesure de la clarté nucale était introduite à l'Hôpital de Granby. À noter que le partage d'un appareil d'échographie utilisé par d'autres services avait été évoqué, mais n'a finalement pas été retenu étant donné la non-faisabilité perçue en matière d'organisation des soins.

Recommandation

L'élaboration de la recommandation a été réalisée par l'intermédiaire d'un processus de consultation auprès d'un groupe de travail du CIUSSS de l'Estrie – CHUS provenant des quatre installations offrant des services de maternité, de même que deux usagères (voir page v pour la liste complète des membres).

Ce comité reconnaît la pertinence de l'échographie du 1^{er} trimestre comprenant une étude de la morphologie et, en particulier, la mesure de la clarté nucale pour le dépistage de la trisomie 21. Le comité considère aussi l'équité dans l'offre de services d'échographie du 1^{er} trimestre pour l'ensemble des femmes du CIUSSS de l'Estrie – CHUS comme important.

Par conséquent, **le comité recommande au CIUSSS de l'Estrie – CHUS :**

L'introduction de l'échographie complète du 1^{er} trimestre comprenant une étude de la morphologie et la mesure de la clarté nucale à l'installation Hôpital de Granby.

Des enjeux de coûts doivent être soulignés dans l'optique d'implantation de cet examen à l'installation Hôpital de Granby :

A. Coûts non récurrents

3. Acquisition d'un nouvel appareil d'échographie : 180 000 \$

B. Coûts récurrents annuellement

5. Ajout de ressource (technologue en imagerie médicale) : entre 20 250 \$ (0,27 ETC) à 24 750 \$ (0,33 ETC).
6. Contrat de service du nouvel appareil d'échographie : 10 000 \$.

C. Économie récurrente annuellement

3. Diminution des diagnostics prénataux : entre 2 087 \$ et 2 609 \$.

Ce même comité a identifié deux partenaires responsables de la mise en œuvre de cette recommandation et deux équipes en soutien :

Responsables de la mise en œuvre

Direction des services multidisciplinaires – Suivi des opérations

Direction du programme jeunesse - Périnatalité, petite enfance, mission universitaire

Équipe en soutien

Direction des services multidisciplinaires – Qualité et évolution de la pratique

Direction des services professionnels – Département d'obstétrique et de gynécologie, Service de Médecine fœtale et maternelle

RÉFÉRENCES

1. Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. *Programme Québécois de Dépistage Prénatal de La Trisomie 21 - Cadre de Référence.*; 2011.
<http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-prenatal/index.php?Documentation>.
2. Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé (ACMTS). *Mesure de La Clarté Nucale Dans Le Dépistage Du Syndrome de Down Au Premier Trimestre*. Note sur les technologies de la santé en émergence, Ottawa, juin 2007
3. Lignes directrices canadiennes modifiées sur le diagnostic prénatal (2005)-Techniques de diagnostic prénatal. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*. 2016;27(11):1055-1062. doi:10.1016/S1701-2163(16)30507-2.
4. Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. Test diagnostique.
<http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-prenatal/index.php?test-diagnostique>.
Published 2016. Accessed August 2, 2016.
5. The Ontario Ministry of Health. Prenatal screening Ontario. <http://prenatalscreeningontario.ca/for-parents/screening-choices/>. Published 2016. Accessed September 13, 2016.
6. Institute of Health Economics. *First And Second Trimester Prenatal Screening Update*. Edmonton AB: Institute of Health Economics; 2014.
7. Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (UETMIS) du CHU de Québec-Université Laval. *Utilisation de L'échographie Obstétricale Pour Le Suivi D'une Grossesse Normale: Recension Des Recommandations et Des Pratiques, Rapport Préparé Par Sylvain L'Espérance, Geneviève Asselin, Katia Boivin, Martin Coulombe et Marc Rhainds (UETMIS 01-17)*. Québec, 2017, xiii-68 p.
8. Ministère de la santé et des services sociaux. Circulaire - Annexe G (imagerie médicale). Normes et pratique de gestion.
9. Guyatt GH, Oxman AD, Schünemann HJ, Tugwell P, Knottnerus A. GRADE guidelines: a new series of articles in the Journal of Clinical Epidemiology. *Journal of clinical epidemiology*. 2011;64(4):380-382. doi:10.1016/j.jclinepi.2010.09.011.
10. Haute autorité de santé. *Évaluation Des Stratégies de Dépistage de La Trisomie 21. Recommandation En Santé Publique.*; 2007.
11. National Institute for Health and Care Excellence. *Antenatal Care for Uncomplicated Pregnancies. Clinical Guideline (CG62).*; 2016.
12. Swedish Agency for Health Technology Assessment and assessment of Social Services. *Methods of Early Prenatal Diagnosis. A Systematic Review.*; 2006.
13. Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. *Résultats Au Regard de L'implantation Du Programme Québécois de Dépistage Prénatal de La Trisomie 21. Rapport Rédigé Par Ourdia Naïdji.*; 2015.
14. Economides DL, Whitlow BJ, Kadir R, Lazanakis M, Verdin SM. First trimester sonographic detection of chromosomal abnormalities in an unselected population. *British journal of obstetrics*

- and gynaecology. 1998;105(1):58-62. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9442163>. Accessed July 5, 2016.
15. Malone FD, Canick JA, Ball RH, et al. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. *The New England journal of medicine*. 2005;353(19):2001-2011. doi:10.1056/NEJMoa043693.
 16. MacRae AR, Chodirker BN, Davies GA, et al. Second and first trimester estimation of risk for Down syndrome: implementation and performance in the SAFER study. *Prenatal diagnosis*. 2010;30(5):459-466. doi:10.1002/pd.2502.
 17. Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. Trisomie 21. <http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-prenatal/index.php?trisomie-21>. Published 2016. Accessed August 5, 2016.
 18. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). *Health technology assessment (Winchester, England)*. 2003;7(11):1-77. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12709291>. Accessed May 31, 2016.
 19. Chitayat D, Langlois S, Wilson RD. Prenatal screening for fetal aneuploidy in singleton pregnancies. *Journal of obstetrics and gynaecology Canada : JOGC = Journal d'obstétrique et gynécologie du Canada : JOGC*. 2011;33(7):736-750. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21749752>. Accessed May 31, 2016.
 20. Onyeacholem I, Kleiner B, Hull AD, et al. Setting up a Nuchal Translucency Clinic: What Radiologists Need to Know. *Ultrasound quarterly*. 2016;32(1):3-14. doi:10.1097/RUQ.0000000000000161.
 21. Reddy UM, Mennuti MT. Incorporating first-trimester Down syndrome studies into prenatal screening: executive summary of the National Institute of Child Health and Human Development workshop. *Obstetrics and gynecology*. 2006;107(1):167-173. doi:10.1097/01.AOG.0000194186.34664.a9.
 22. Fetal Medicine Foundation. *The 11-13+6 Weeks Scan. Rapport Rédigé Par Kyros H. Nicolaidis*. London.; 2004. <http://www.fetalmedicine.com/synced/fmf/FMF-English.pdf>.
 23. Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec. *Les Enjeux Du Dépistage et Du Diagnostic Prénatal Du Syndrome de Down.*; 1999.
 24. Gekas J, van den Berg D-G, Durand A, et al. Rapid testing versus karyotyping in Down's syndrome screening: cost-effectiveness and detection of clinically significant chromosome abnormalities. *European journal of human genetics : EJHG*. 2011;19(1):3-9. doi:10.1038/ejhg.2010.138.
 25. Alldred SK, Takwoingi Y, Guo B, et al. First and second trimester serum tests with and without first trimester ultrasound tests for Down's syndrome screening. In: Alldred SK, ed. *Cochrane Database of Systematic Reviews*. Vol 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd; 2017:CD012599. doi:10.1002/14651858.CD012599.
 26. Commissaire à la santé et au bien-être. *Les Enjeux Éthiques Soulevés Par Le Dépistage Prénatal Du Syndrome de Down, Ou Trisomie 21, Au Québec. Rapprot Préparé Par Isabelle Ganache, Sophie Bélanger, Jean-Simon Fortin et Ghislaine Cleret de Langavant.*; 2008.

27. Okun N, Summers AM, Hoffman B, et al. Prospective experience with integrated prenatal screening and first trimester combined screening for trisomy 21 in a large Canadian urban center. *Prenatal diagnosis*. 2008;28(11):987-992. doi:10.1002/pd.2084.
28. Perinatal Services BC. *Standards for Obstetrical Ultrasound Assessments*. Vancouver, BC; 2015.
29. Reddy UM, Abuhamad AZ, Levine D, Saade GR. Fetal imaging: executive summary of a joint workshop by the Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, Society for Maternal-Fetal Medicine, American Institute of Ultrasound in Medicine, American College of Obstetricia. *Obstetrics and gynecology*. 2014;123(5):1070-1082. doi:10.1097/AOG.0000000000000245.
30. American College of Radiology. *ACR–ACOG–AIUM–SRU Practice Guideline for the Performance of Obstetrical Ultrasound. Revised 2013 (Resolution 17).*; 2013. https://www.acr.org/~media/ACR/Documents/PGTS/guidelines/US_Obstetrical.pdf.
31. Canadian Association of Radiologists. *CAR Standard for Performing Diagnostic Obstetric Ultrasound Examinations*. Ottawa, Ontario; 2010.
32. American Institute of Ultrasound in Medicine. *AIUM Practice Parameter for the Performance of Obstetric Ultrasound Examinations.*; 2013.
33. Salomon L, Alfirevic Z, Bilardo C, et al. ISUOG practice guidelines: Performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2013;41(1):102-113. doi:10.1002/uog.12342.

ANNEXE I

Recherche dans la littérature grise : liste des sites Internet dans lesquels nous avons effectué nos recherches.

https://www.zorginstituutnederland.nl	http://www.who.int/
http://www.gezondheidsraad.nl/	http://www.iusmm.ca/
http://www.kunnskapssenteret.no/	http://www.cochrane.org/
http://www.sbu.se/	http://www.rand.org/
http://www.healthcareimprovementscotland.org/	http://www.inahta.org/
http://www.wales.nhs.uk/	http://cedit.aphp.fr/
http://nhscep.useconnect.co.uk/	http://www.med.monash.edu.au/
http://www.nets.nihr.ac.uk/	http://www.ualbertacentennial.ca/
http://effectivehealthcare.ahrq.gov/	http://www.umanitoba.ca/
http://ctaf.org/	http://www.ices.on.ca/
https://www.cms.gov	http://www.csssvc.qc.ca/
http://www.icer-review.org/	http://www.irdpq.qc.ca/
http://www.hca.wa.gov/	http://irqlm.qc.ca/
http://pede.ccb.sickkids.ca/	https://www.icm-mhi.org/
http://www.chepa.org/	http://www.chuq.qc.ca/fr/
http://www.phac-aspc.gc.ca/	http://www.chu-sainte-justine.org/
http://theta.utoronto.ca/	http://www.chumontreal.qc.ca/
http://www.qualitymeasures.ahrq.gov/	http://www.institutsmq.qc.ca
https://ideas.repec.org/	http://www.nice.org.uk/
http://www.ncpe.ie/	http://www.has-sante.fr/
http://www.abdn.ac.uk/	http://www.mcgill.ca/
https://kce.fgov.be/fr	http://www.hqontario.ca/
http://www.chus.qc.ca/	http://www.ihe.ca/
http://www.bcbs.com	http://www.cadth.ca
http://www.ahrq.gov/	http://www.inesss.qc.ca/
http://www.york.ac.uk/	http://www.icsi.org/
http://nzhta.chmeds.ac.nz/	http://www.campbellcollaboration.org/

ANNEXE II

Questionnaire formulation des recommandations

Projet clarté nucale - recommandations

Contexte

Au CIUSSS de l'Estrie - CHUS, l'offre de service en matière de clarté nucale n'est pas uniforme. En effet, parmi les quatre installations qui comportent des services de maternité, seul l'Hôpital de Granby n'offre pas la clarté nucale. Ainsi, les femmes désireuses d'obtenir une mesure de clarté nucale qui proviennent de la Haute-Yamaska doivent avoir recours aux cliniques privées. C'est dans ce contexte que la Direction du Programme jeunesse (secteur périnatalité, petite enfance et mission universitaire) a mandaté l'UETMIS, en collaboration avec la Direction des services multidisciplinaires, afin d'évaluer la mesure de la clarté nucale dans le cadre du dépistage prénatal de la trisomie 21.

Suiv.

Optimisé par

 **SurveyMonkey®**

Voyez comme il est facile de [créer un sondage](#).

Projet clarté nucale - recommandations

Dimension - Efficacité

Nous avons comparé l'efficacité de deux modèles de dépistage de la trisomie 21 dans le contexte du CIUSSS de l'Estrie – CHUS (3 205 femmes qui participent au dépistage):

- 1) Dépistage avec clarté nucale combiné à deux analyses biochimiques du Programme québécois
- 2) Dépistage sans clarté nucale combiné à deux analyses biochimiques du Programme québécois

En comparaison avec un modèle sans clarté nucale pour l'ensemble du CIUSSS, offrir un dépistage avec clarté nucale pour toutes les femmes du CIUSSS aurait l'effet suivant :

- 55 à 93 faux positifs en moins (femmes porteuses d'un bébé en santé dont le résultat de dépistage indique une probabilité élevée).
- 34 à 60 diagnostics prénataux (e.g. amniocentèse) en moins sont effectués.
- 1,0 à 1,3 cas de trisomie 21 de plus sont dépistés.

Pour davantage d'information, voir le tableau 1 à la page 10 du rapport.

1. À la lumière des résultats présentés plus haut, croyez-vous que la mesure de la clarté nucale dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 soit efficace?

- ☐ Tout à fait d'accord
- ☐ Plutôt d'accord
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt pas d'accord
- ☐ Tout à fait en désaccord

Justifiez votre choix en quelques lignes

Projet clarté nucale - recommandations

Dimension - Préférence des femmes et des couples

Selon la littérature et notre consultation auprès de deux usagères, la plupart des femmes et des couples préfèrent un dépistage qui permet de dévoiler le résultat tôt dans la grossesse. Une telle préférence est compatible avec le modèle dans lequel les résultats de clarté nucale sont dévoilés lors de l'échographie du premier trimestre.

Pour davantage d'information, voir la page 12 du rapport.

2. Croyez-vous que les femmes et les couples du CIUSSS de l'Estrie - CHUS préfèrent le dépistage avec clarté nucale?

- ☐ Tout à fait d'accord
- ☐ Plutôt d'accord
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt pas d'accord
- ☐ Tout à fait en désaccord

Justifiez votre choix en quelques lignes

3. Êtes-vous d'accord avec le fait que la méthode de dépistage (avec ou sans clarté nucale) soit uniforme pour toutes les femmes et les couples du CIUSSS de l'Estrie - CHUS?

- ☐ Tout à fait d'accord
- ☐ Plutôt d'accord
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt pas d'accord
- ☐ Tout à fait en désaccord

Justifiez votre choix en quelques lignes

Projet clarté nucale - recommandations

Dimension - Impact organisationnel et professionnel

S'il était décidé d'offrir la clarté nucale à l'ensemble du CIUSSS de l'Estrie - CHUS, cela nécessiterait d'introduire cette pratique à l'Hôpital de Granby. Cela aurait fort probablement des impacts sur les ressources humaines.

Pour davantage d'information, voir les pages 16-20 du rapport.

4. Selon vous, dans le contexte actuel au CIUSSS de l'Estrie - CHUS, quelle serait l'option la plus réaliste en matière de ressources humaines? Vous pouvez cocher plus d'une case.

- ☐ Ajout d'une ou plusieurs ressources à l'Hôpital de Granby
- ☐ Réorganiser les ressources déjà en place à l'Hôpital de Granby
- ☐ Réorganiser les ressources d'un hôpital à l'autre
- ☐ Aucun impact sur les ressources
- ☐ Je ne sais pas
- ☐ Autre (voir ma réponse plus bas)

Si vous avez coché "Autre", veuillez inscrire votre réponse ici.

5. Selon vous, en matière d'organisation des services, quels seraient les impacts advenant l'introduction de la clarté nucale à l'Hôpital de Granby? Vous pouvez cocher plus d'une case.

- ☐ Impact sur la disponibilité des appareils d'échographie
- ☐ Impact sur la disposition des salles
- ☐ Impact sur les plages horaires
- ☐ Aucun impact sur l'organisation des services
- ☐ Je ne sais pas
- ☐ Autre (voir ma réponse plus bas)

Si vous avez coché "Autre", veuillez inscrire votre réponse ici.

Projet clarté nucale - recommandations

Dimension - Coût (coût annuel par femme)

Nous avons comparé les coûts de deux modèles de dépistage de la trisomie 21 dans le contexte du CIUSSS de l'Estrie – CHUS (3 205 femmes qui participent au dépistage):

1) Dépistage avec clarté nucale

2) Dépistage sans clarté nucale

Pour l'ensemble du CIUSSS de l'Estrie - CHUS, si on considère uniquement le temps des professionnels et le coût en matériel:

Le coût du dépistage avec clarté nucale varie de 43\$ à 44\$ par femme.

Le coût du dépistage sans clarté nucale varie de 32\$ à 33\$ par femme.

Le coût supplémentaire est donc de 11\$ par femme. Ainsi, en comparaison avec un modèle où aucune installation n'offre la clarté nucale, un modèle CIUSSS avec clarté nucale représente un coût annuel supplémentaire de 36 255\$.

De façon plus spécifique, offrir la clarté nucale à l'ensemble du CIUSSS signifierait d'ajouter cette pratique à l'Hôpital de Granby. Considérant le coût supplémentaire de 11\$ par femme et le nombre de naissances à cette installation, cela représenterait un surcoût annuel de 5 617\$.

Pour davantage d'information, voir les pages 12-15 du rapport.

6. Considérant l'accroissement de l'efficacité que procure la mesure de la clarté nucale, croyez-vous qu'il est réaliste pour le CIUSSS de l'Estrie - CHUS d'investir cette somme liée à l'ajout de la clarté nucale à Granby?

- ☐ Tout à fait d'accord
- ☐ Plutôt d'accord
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt pas d'accord
- ☐ Tout à fait en désaccord

Justifiez votre choix en quelques lignes

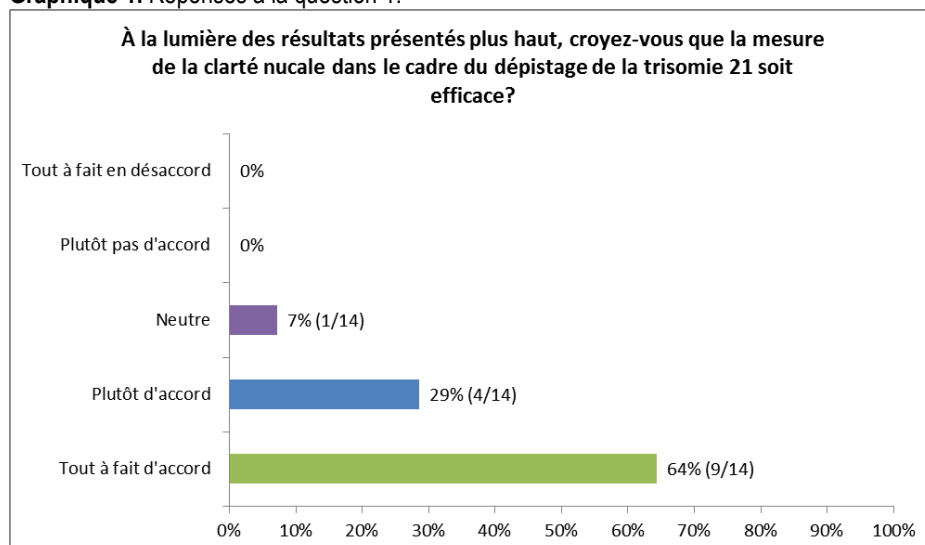
Pour cette question relative aux coûts, les commentaires ont permis d'apporter des modifications aux estimations de coûts. Par conséquent, de nouvelles précisions ont été apportées aux calculs suivant ce sondage. Les résultats finaux de coûts par femme ont été modifiés (voir tableau 4). Par ailleurs, une nouvelle section a aussi été ajoutée suivant la parution de ce sondage, soit celle relative à l'impact financier de l'implantation de l'échographie de la mesure de la clarté nucale à Granby.

7. Croyez-vous qu'il est réaliste d'offrir la clarté nucale à toutes les femmes du CIUSSS de l'Estrie - CHUS?

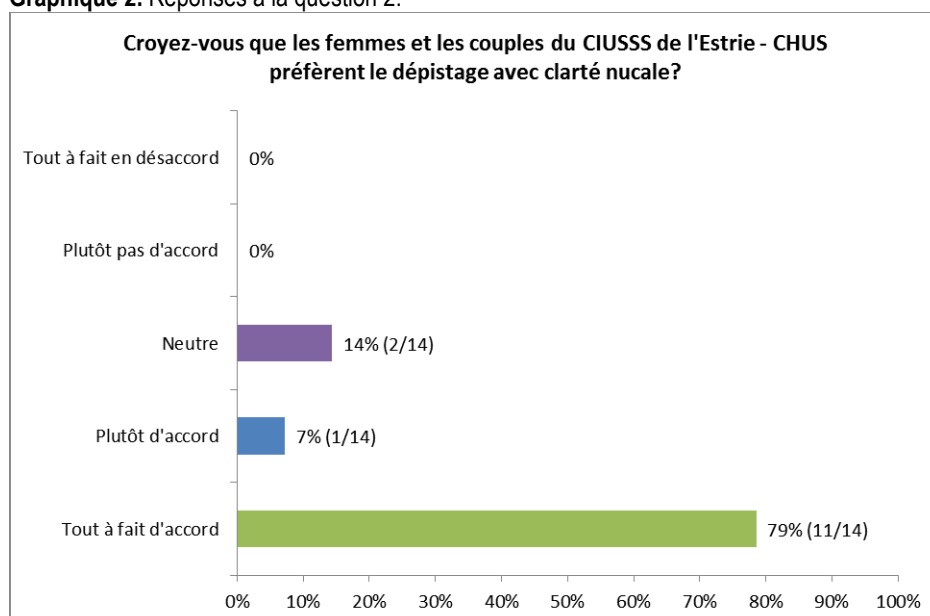
- ☐ Tout à fait d'accord
- ☐ Plutôt d'accord
- ☐ Neutre
- ☐ Plutôt pas d'accord
- ☐ Tout à fait en désaccord

Justifiez votre choix en quelques lignes

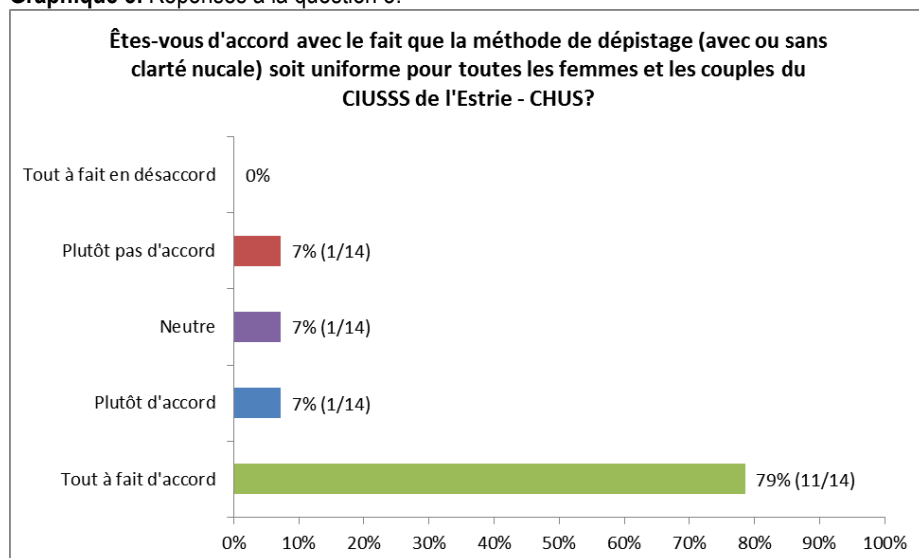
Graphique 1. Réponses à la question 1.



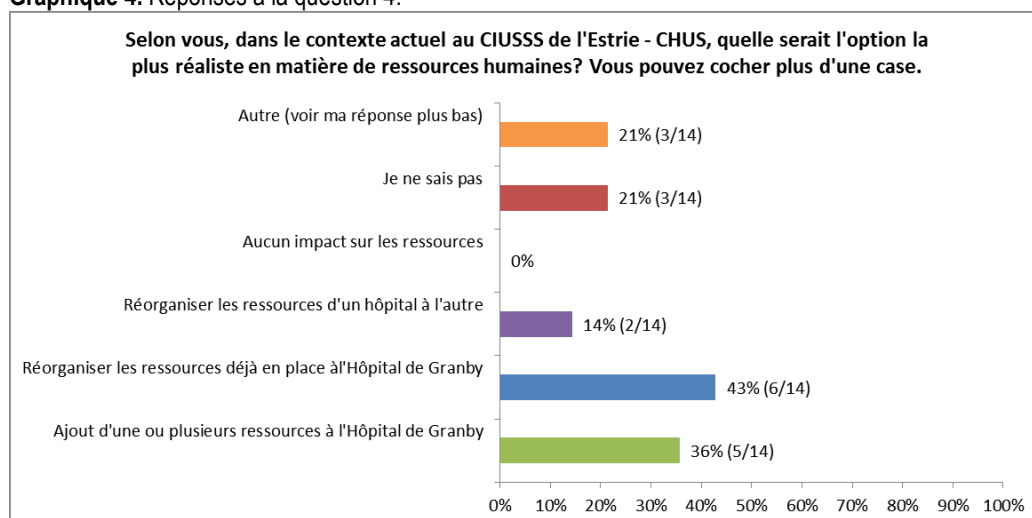
Graphique 2. Réponses à la question 2.



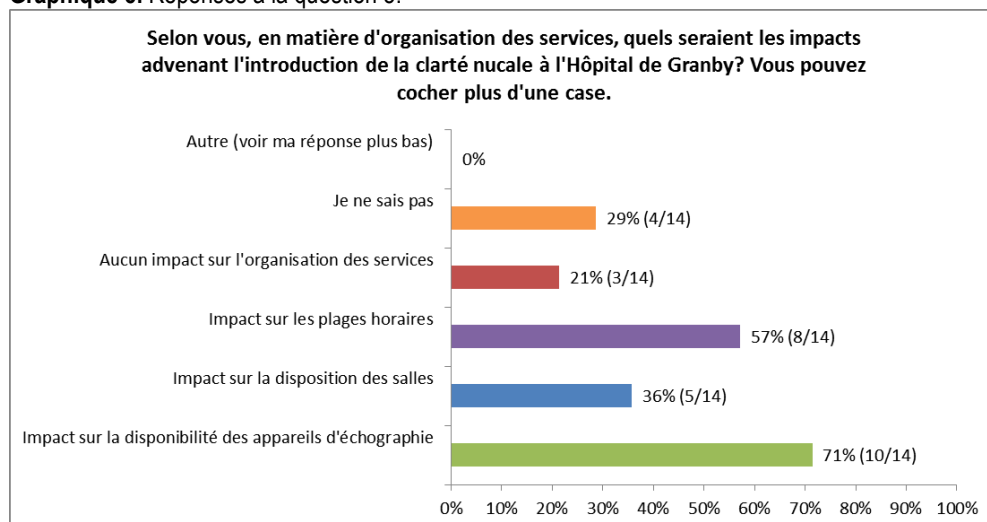
Graphique 3. Réponses à la question 3.



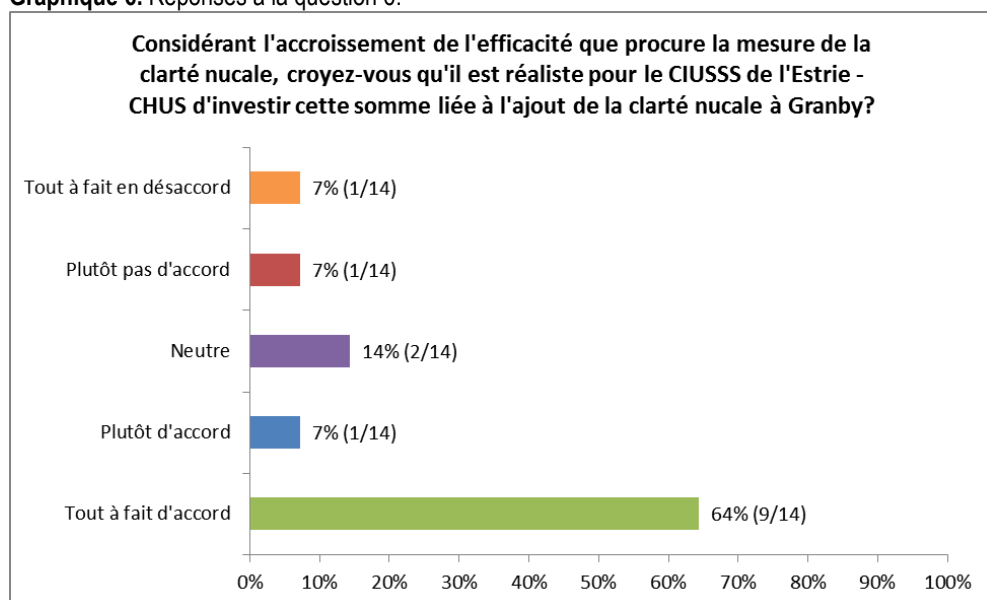
Graphique 4. Réponses à la question 4.



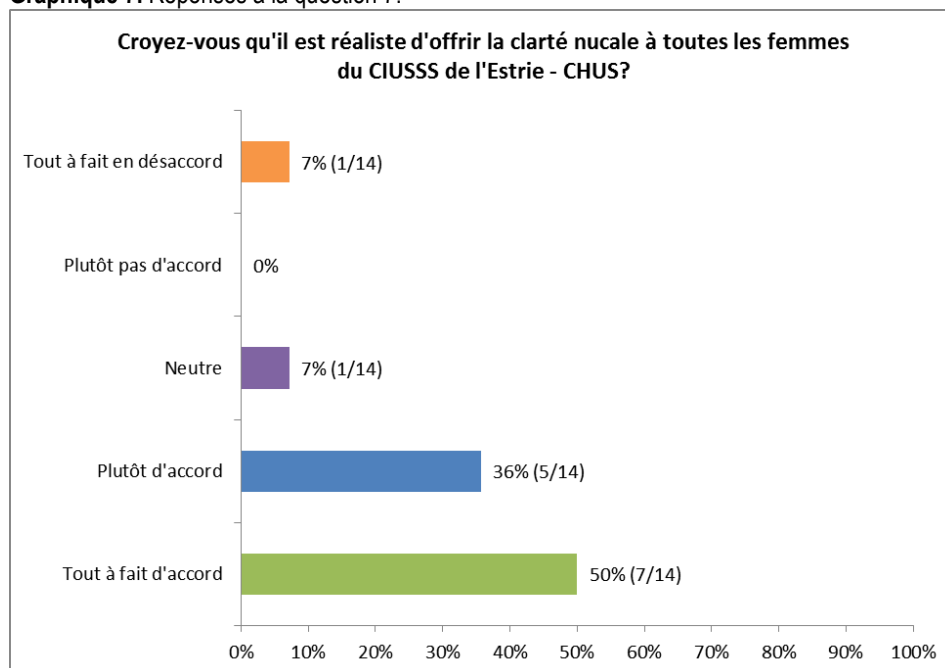
Graphique 5. Réponses à la question 5.



Graphique 6. Réponses à la question 6.



Graphique 7. Réponses à la question 7.



ANNEXE III

Pour chacun des scénarios, nous avons extrait les résultats de performance. Seules deux études (Wald *et al.*¹⁸ ainsi que Malone *et al.*¹⁵) ont rapporté les résultats pour les scénarios 1, 2 et 3. Dans un premier temps, soulignons que les fréquences de faux positifs sont présentées pour plusieurs valeurs de fréquences de détection fixes dans les études de Wald *et al.* (70, 75, 80, 85, 90 et 95 %) ainsi que Malone *et al.* (75, 85 et 95 %). Nous avons considéré deux études canadiennes dans le choix de présentation des résultats. D'une part, une étude ontarienne relatant les performances du dépistage intégré (fréquence de détection de 81 %)²⁷ et, d'autre part, une seconde étude ontarienne et manitobaine qui rapporte une fréquence de détection de 91 %¹⁶. Une valeur de 85 % a ainsi été sélectionnée : considérant une moyenne (86 %) se rapprochant de cette valeur.

Pour la présentation de la performance en matière de fréquence de détection, les données sont présentées pour plusieurs valeurs fixes de faux positifs : 1, 3 et 5 % dans l'étude de Wald *et al.* et 1 et 5 % dans l'étude de Malone *et al.* Parmi les deux études canadiennes citées dans le paragraphe précédent, seuls les travaux provenant de l'Ontario et du Manitoba ont rapporté les résultats de faux positifs (1,6 %)¹⁶. Par conséquent, une valeur fixe de 1 % a été sélectionnée. Pour la performance du dépistage par l'intermédiaire de la mesure de la clarté nucale (scénario 4), une seule étude a été recensée¹⁴. Les données sont résumées au tableau 11.

Pour chacune des études recensées (Wald *et al.* et Malone *et al.*) des résultats de performance ont été calculés. Ainsi, pour chaque résultat (faux positifs, nombre de diagnostics prénataux et de détection de la trisomie 21), deux valeurs ont été générées : celles-ci sont représentées sous forme d'intervalle. À la figure 10, nous avons représenté le modèle utilisé afin d'estimer la performance théorique du dépistage de la trisomie 21.

Tableau 11. Résumé des résultats issus de la littérature. Les fréquences de faux positifs provenant de l'étude de Wald et al. ainsi que Malone et al. sont calculées pour une fréquence de détection fixe de 85 %. Pour les fréquences de détection, une fréquence de faux positif fixe de 1 % a été utilisée. N.D. signifie « non disponible ».

Auteurs	FRÉQUENCE DE FAUX POSITIFS ET FRÉQUENCE DE DÉTECTION			
	Marqueurs 1 ^{er} et 2 ^e trimestre Scénario 1	Marqueur 1 ^{er} trimestre Scénario 2	Marqueurs 2 ^e trimestre seulement Scénario 3	Mesure de la clarté nucale (≥99 ^e centile) Scénario 4
Wald et al. ¹⁸	<u>Avec mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 1,3 % Fréquence de détection : 83 % <u>Sans mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 3,0 % Fréquence de détection : 75 %	<u>Avec mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 8,4 % Fréquence de détection : 59 % <u>Sans mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 16 % Fréquence de détection : 43 %	 <u>Sans mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 7,1 % Fréquence de détection : 62 %	N.D.
Malone et al. ¹⁵	<u>Avec mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 0,6 % Fréquence de détection : 87 % <u>Sans mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 3,6 % Fréquence de détection : 70 %	N.D.	 <u>Sans mesure de la clarté nucale</u> Fréquence de faux positifs : 7,3 % Fréquence de détection : 60 %	N.D.
Economides et al. ¹⁴	N.D.	N.D.	N.D.	Fréquence de faux positifs : 0,4 % Fréquence de détection : 81 %

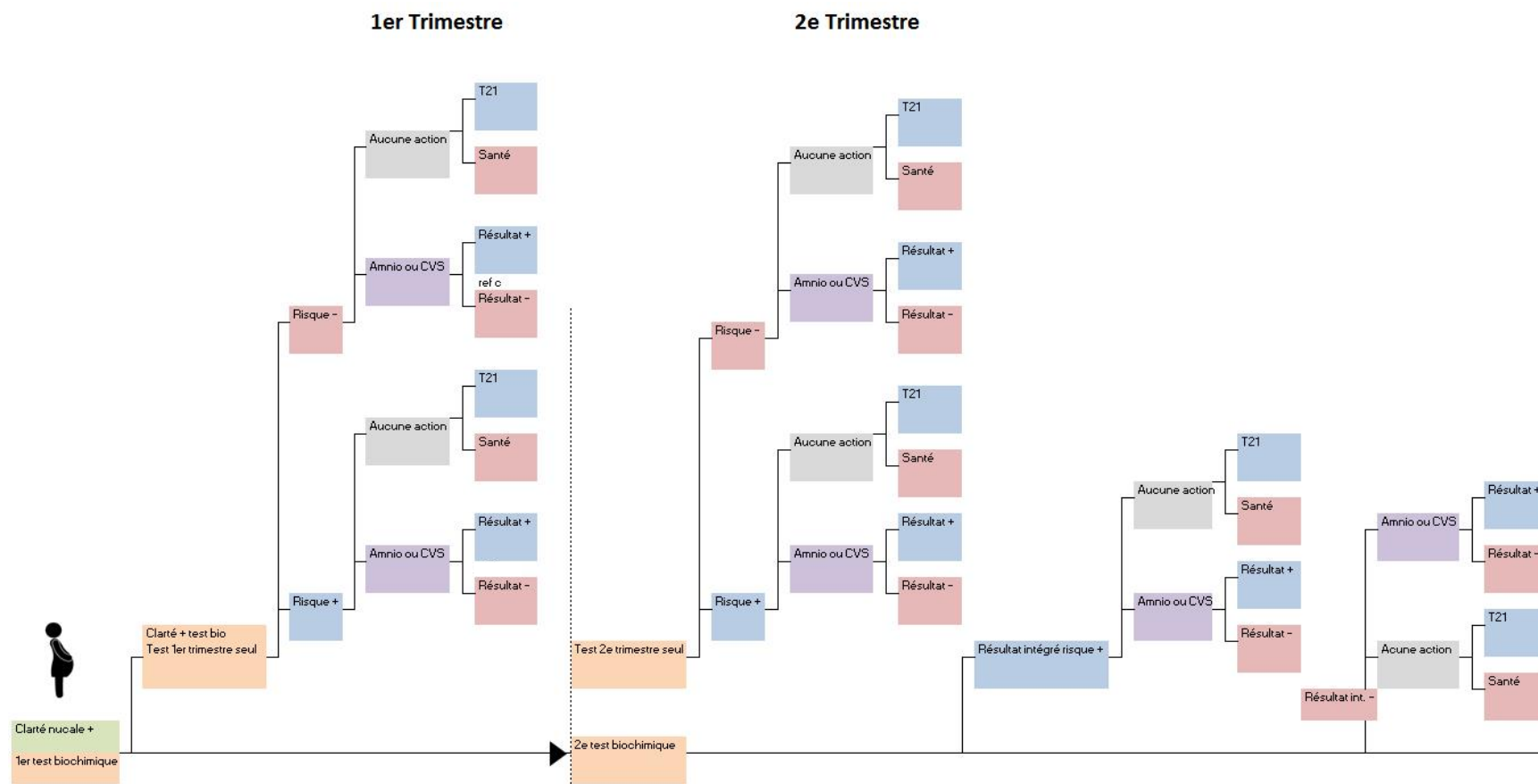


Figure 10. Modèle de dépistage utilisé pour le calcul de performance. En tenant compte des taux de participation des femmes aux différentes modalités (scénario 1 à 4, figure 3), du pourcentage de femmes ayant recours au diagnostic prénatal et aux données présentées au tableau 10, les 3 205 femmes ayant participé au dépistage en 2015 ont été réparties dans les différentes cases. Ainsi, quatre modèles de performance théorique (avec ou sans mesure de la clarté nucale) ont été calculés : 1) performance théorique avec mesure de la clarté nucale selon Wald *et al.*, 2) performance théorique avec mesure de la clarté nucale selon Malone *et al.*, 3) performance théorique sans mesure de la clarté nucale selon Wald *et al.* et 4) performance théorique sans mesure de la clarté nucale selon Malone *et al.*. Les données de l'étude d'Economides *et al.* ont été intégrées dans chacun de ces quatre modèles. Puisque deux résultats de performance ont été calculés par mode de dépistage (avec ou sans mesure de la clarté nucale), les résultats sont représentés sous forme d'intervalles. Le calcul a été réalisé par la construction de tables 2x2 (contenant le nombre de bébés avec trisomie 21 et en santé, de même que le nombre de tests positifs et négatifs). Le fichier Excel utilisé est disponible sur demande. « T21 » signifie trisomie 21, « CVS » signifie prélèvement des villosités choriales et « amnio » signifie amniocentèse.

ANNEXE IV

Contenu minimum requis

Échographie du 1^{er} trimestre (excluant la mesure de la clarté nucale)

Observation des éléments suivants :

1. Présence ou absence du sac vitellin²⁸⁻³²
2. Placenta²⁸
3. Utérus²⁹⁻³²
 - 3.1. Col de l'utérus^{28,30-32}
 - 3.2. Annexes²⁸⁻³²
 - 3.3. Cul-de-sac²⁹⁻³²
4. Ovaires²⁸
5. Nombre de fœtus^{28-31,33}
 - 5.1. Si multiple, faire une évaluation de la chorionicité et de l'état de l'amnios
6. Localisation du sac gestationnel²⁸⁻³¹
7. Présence, taille et nombre de sac gestationnel^{30,32}
8. Activité cardiaque²⁸⁻³²
 - 8.1. Vérifier la présence/absence
 - 8.2. Fréquence cardiaque fœtale
9. Mesure de la longueur céphalo-caudale²⁸⁻³³
10. Circonférence de la tête^{28,33}
11. Diamètre bipariétal^{28,33}
12. Plexus choroïde des ventricules²⁸
13. Estomac²⁸
14. Symétrie des poumons²⁸
15. Présence des 4 membres, chacun comprenant 3 segments²⁸
16. Insertion du cordon dans la paroi abdominale²⁸
17. Cardiaque situs²⁸
18. Volume de liquide amniotique²⁸
19. Structure du placenta³³
 - 19.1. Évaluation de la présence de masse, espaces kystiques, présence de fluide sous-chorial³³
20. Femme avec antécédent de césarienne : évaluation de complication de la région entre la vessie et l'isthme du col de l'utérus, au site de la cicatrice de la césarienne³³

Évaluation anatomique suggérée

21. Tête : présence, os crâniens, faux du cerveau, plexus choroïde des ventricules³³
22. Coup : apparence normale³³
23. Face : yeux avec cristallin, os nasal, profil normal mandibule, lèvre intacte³³
24. Colonne vertébrale : vertèbres, peau intacte sus-jacente³³
25. Cage thoracique : Symétrie des poumons, aucune effusion et masse³³
26. Cœur : Activité cardiaque, 4 chambres symétriques³³
27. Abdomen : Présence de l'estomac dans le cadran supérieur gauche, vessie, rein³³

- 28. Paroi adnominale : insertion normale du cordon, aucune imperfection de l'ombilical³³
- 29. Extrémités : 4 membres avec les 3 segments, main et pieds avec une orientation normale³³
- 30. Placenta : Grosseur et texture³³
- 31. Cordon : cordon avec 3 vaisseaux³³

Marqueurs additionnels d'aneuploïdie

- 32. Régurgitation tricuspidienn³³
- 33. Régurgitation ducale³³

Notons que parmi les écrits recensés, certains proviennent de consensus d'experts redondants d'un document à l'autre :

Document de la Canadian Association of Radiologists (CAR)³¹: Basé sur les guides de pratique publiés par : *the American College of Radiology (ACR), American Institute of Ultrasound in Medicine (AIUM) and the American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)*.

Document de l'American College of Radiology (ACR)³⁰: Révisé en collaboration avec: *the American College of Radiology (ACR), the American Institute of Ultrasound in Medicine (AIUM), the American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), and the Society of Radiologists in Ultrasound (SRU)*.

Document de l'American Institute of Ultrasound in Medicine (AIUM)³²: Développé en collaboration avec : *the American College of Radiology (ACR), the American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), and the Society of Radiologists in Ultrasound (SRU)*.

Document de Reddy et al²⁹. : Développé en collaboration avec : *Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development (NICHD), Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), American Institute of Ultrasound in Medicine (AIUM), American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), American College of Radiology (ACR), Society for Pediatric Radiology (SPR), and Society of Radiologists in Ultrasound (SRU)*.



ÉQUIPE DE L'UETMISSS

Pierre Dagenais, MD., Ph.D.
Médecin-conseil

Véronique Déry, M.D., M.Sc., FRCPC
Directrice scientifique

Jean-François Fisette, Ph.D.
Conseiller en évaluation des technologies

Thomas Poder, M.Sc., Ph.D.
Cadre intermédiaire en évaluation des technologies

Mathieu Roy, Ph.D.
Conseiller en évaluation des technologies

Catherine Tremblay-Lavoie
Agente administrative classe 1

COMMUNIQUER AVEC L'UETMISSS

Pour déposer une demande d'évaluation, pour commander un rapport d'évaluation déjà paru ou pour tout renseignement sur les activités de l'Unité, communiquez avec :

Unité d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et services sociaux (UETMISSS)

Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke – Hôtel-Dieu de Sherbrooke
580, rue Bowen Sud
Sherbrooke (Québec) J1G 2E8

Téléphone : 819.346.1110 poste 16648
Courriel : uniteetmis.chus@ssss.gouv.qc.ca

**Centre intégré
universitaire de santé
et de services sociaux
de l'Estrie – Centre
hospitalier universitaire
de Sherbrooke**

Québec

