

FINESS : 630780989

SERVICE DE
CYTOGENETIQUE
MEDICALE

PR PHILIPPE VAGO

CHU ESTAING
1 Place Lucie et Raymond AUBRAC
63003 CLERMONT FERRAND CX 1

Tél. : +33 (0)4 73 750 712

SERVICE DE GYNECOLOGIE
OBSTETRIQUE

DIAGNOSTIC ANTENATAL

DR HELENE LAURICHESSE

CHU ESTAING
1 Place Lucie et Raymond AUBRAC
63003 CLERMONT FERRAND CX 1

Tél. : +33 (0)4 73 750 156

Le Test sur ADN fœtal libre circulant (ADNlc) de dépistage de la trisomie 21 (DPNI)

Le test ADNlc est réalisé à partir d'un prélèvement de sang maternel et permet le dépistage de la trisomie 21. Bien qu'il s'agisse d'un test génétique, l'objectif n'est pas d'analyser le génome du fœtus mais seulement de détecter un excès de matériel chromosomique issu du chromosome 21 par rapport à d'autres chromosomes dits « contrôles ».

Ce dépistage non invasif est **proposé** aux **femmes enceintes de fœtus présentant un risque accru de trisomie 21** dans certaines indications.

Il s'agit d'un test de dépistage et non de diagnostic. Bien que sa sensibilité et sa spécificité soient très élevées, un résultat négatif n'exclut pas formellement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'anomalie recherchée. **En cas de résultat positif, un geste invasif sera réalisé pour confirmer le résultat** et caractériser l'anomalie afin de permettre un conseil génétique pertinent.

En pratique, le test est proposé, à partir de 11 semaines d'aménorrhée, aux femmes enceintes entrant dans un des groupes d'indication définis ci-dessous et si et seulement si l'épaisseur de la clarté nucale est inférieure à 3.5mm et en l'absence de signe d'appel échographique. En cas d'échec sur le 1^o prélèvement, le second test est également pris en charge par l'assurance maladie.

Les indications actuelles pour lesquelles ce test est pris en charge par l'assurance maladie sont les suivantes :

- ✓ **risque de trisomie 21 fœtale évalué par les MSM (marqueurs sériques maternels) compris entre 1/1.000 et 1/51 (dépistage combiné du 1^e trimestre ou marqueurs sériques du 2^e trimestre)**
- ✓ **risque de trisomie 21 fœtale évalué par les MSM \geq 1/50** si la femme enceinte opte pour le test non invasif plutôt que pour la réalisation d'un caryotype fœtal proposé d'emblée.
- ✓ **antécédent de grossesse avec trisomie 21**
- ✓ **parent porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant le chromosome 21**
- ✓ **grossesse multiple**

NB : Pour toute autre situation (dont celles rappelées ci-dessous), l'indication doit être discutée et validée auprès d'un CPDPN (prise en charge du test non garantie à ce jour) :

- **parent porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 13**
- **antécédent de grossesse avec aneuploïdie autre que la trisomie 21**
- **dépistage chez une femme n'ayant pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques (marqueurs sériques tardifs recommandés)**
- **MSM atypiques : PAPP-A effondrée (<0.3 MoM)**
- **Dépistage par marqueurs sériques tardifs positif**

En cas de risque évalué par les MSM $< 1/1000$, le test pourra être réalisé à la demande et à la charge de la patiente (convenance personnelle).

Les contre-indications du test sont : Signes d'appels échographiques y compris clarté nucale ≥ 3.5 mm

NB : En cas d'IMC >35 , le risque d'échec est plus important, et il est recommandé de prélever après 17 SA.

Limites du test : le test ADNlc n'est pas recommandé dans les conditions suivantes (fiabilité moins importante) : grossesse avec don d'ovocyte ou patiente ayant suivi l'un des traitements suivants dans les 3 mois précédents : transfusion sanguine, thérapie immunitaire, greffe de cellules souches, transplantation, radiothérapie, jumeaux évanescents