

DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF DES TRISOMIES 21, 13 & 18

INFORMATION SUR LE DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF

Le DPNI consiste à analyser les fragments d'ADN fœtal qui sont présents dans le sang maternel pendant la grossesse. L'objectif n'est pas d'analyser le génome du fœtus mais seulement d'évaluer la proportion relative de chacun des chromosomes 13, 18 & 21 afin de mettre en évidence si le fœtus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21.

- Il ne remplace pas l'échographie du 1er trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de permettre la datation précise de la grossesse, sa bonne évolutivité, la mesure de la clarté nucale & la détection d'éventuelles malformations fœtales.
- Ce test nécessite une simple prise de sang sans aucun risque pour le fœtus. Elle sera réalisée après 11 semaines d'aménorrhée (idéalement après le calcul de risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques) & après 14 semaines pour les grossesses gémellaires.
- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype foetal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités choriales ou amniocentèse.
- La prescription est réalisée par un médecin ou une sage-femme au cours d'une consultation adaptée

LES INDICATIONS DU DPNI

(RECOMMANDATIONS DE L'ACLF (VERSION 2-2015))

Le DPNI est préconisé pour le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Il peut également s'appliquer au dépistage des trisomies 13 et 18.

Les patientes éligibles au DPNI sont les suivantes :

- Patientes à risque accru de trisomie 21 :
 - ➔ risque $\geq$ à 1/1000 par les marqueurs sériques maternels (MSM), quelle que soit la stratégie utilisée.
 - ➔ âge maternel $\geq$ 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les MSM.
 - ➔ couples dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 21.
- Patientes chez qui les MSM ne sont pas fiables (grossesse gémellaire, marqueurs sériques hors bornes pour les logiciels de biochimie)
- Patientes avec antécédent de grossesse avec aneuploïdie fœtale.
- Patientes ayant un risque accru de trisomie 13 et/ou 18 (translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 13, MSM évocateurs....).

Toute autre demande de DPNI pourra être discutée avec le biologiste en charge de l'analyse .

En revanche,

- Il n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel(s) échographique(s) ni en cas de clarté nucale (CN) supérieure ou égale à 3,5 mm.

RETOUR DES RESULTATS & INTERPRETATION

Pour la trisomie 21, la sensibilité de ce test est de 99.14 % et la spécificité de 99.94 %.

Pour la trisomie 18, la sensibilité de ce test est de 98.31 % et la spécificité de 99.90 %.

Pour la trisomie 13, la sensibilité de ce test est de 98.15 % et la spécificité de 99.95 % (*Données Illumina - 2014*).

➔ Dans moins de 1% des cas, un résultat ne peut être obtenu. Ce peut être le cas en raison d'une trop faible proportion d'ADN foetal circulant, en particulier si l'indice de masse corporelle (IMC) est élevé chez la patiente, en cas de grossesse multiple ou lors de pathologies placentaires. Dans ce cas, il sera proposé à la patiente soit de réitérer le test (2 à 3 semaines après le 1^{er} prélèvement) soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.

- Le résultat est adressé au prescripteur qui est seul habilité à le remettre à la patiente (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique)

Le délai d'obtention des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés à réception de l'échantillon par le laboratoire

ATTESTATION D'INFORMATION & CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE

Je soussignée :
atteste avoir reçu, conformément à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique,
du médecin (nom, prénom)
au cours d'une consultation médicale en date du / / des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité notamment une trisomie 21, 13 ou 18.

Par ailleurs, j'ai reçu les informations suivantes concernant le Dépistage Prénatal Non Invasif dont je souhaite bénéficier :

Ce test est basé sur une prise de sang réalisable à partir de 11 semaines d'aménorrhée & sans aucun risque pour le fœtus.

- Il détecte uniquement les trisomies 13,18 & 21. Les anomalies chromosomiques telles que les translocations déséquilibrées, les triploïdies, les délétions et duplications ne sont pas détectées.
- Ce test est un dépistage et ne permet pas à lui seul d'établir un diagnostic :
 - un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées & le suivi échographique de ma grossesse devra être poursuivi.
 - un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées et un prélèvement invasif devra m'être proposé au cours d'une consultation adaptée pour confirmation ou exclusion du diagnostic.
- La partie de mon prélèvement non utilisée après ce test pourra être intégrée dans des études scientifiques sans bénéfice ni préjudice pour moi. Les données me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale.

- ☐ Je consens à la réalisation du Dépistage Non Invasif des trisomies 13, 18 et 21.
- ☐ Je ne consens pas à la réalisation du Dépistage Non Invasif des trisomies 13, 18 et 21.

Fait à Date : / / Signature de la patiente

ATTESTATION DE CONSULTATION MEDICALE
(à remplir par le prescripteur)

Je soussigné(e), Dr conformément à
l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, atteste avoir reçu en consultation ce jour la patiente signataire
et lui avoir expliqué le but, les modalités ainsi que les limites du test.

Fait à Date : / /

Signature du médecin